

Liste des cartes d'urgence disponibles par filière de santé maladies rares

Dernière mise à jour : 23 septembre 2021

AnDDi-Rares (anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares)
48,XXXY
48,XXYY
49,XXXXY
CAT-EYE
Cloves
Délétion 10q26
Délétion 13q
Délétion 1p36
Délétion 21q
Délétion 22q11
Délétion 3p13 - FOXP1
Duplication / délétion inversée 8p
Duplication 15q
Duplication 7q11.23
Handicap intellectuel
Idic 15q surnuméraire isodicentrique / tétrasomie partielle 15q
Koolen de Vries
Microdélétion 2q37
Noonan
Pallister-Killian
Potocki-Lupski - délétion 17p11.2
Syndrome d'Angelman
Syndrome de Cohen
Syndrome de Sturge-Weber
Syndrome de Williams et Beuren
Syndrome du Cri du chat
Syndrome Kabuki
Syndrome X-fragile
Tétrasomie 18p
Tétrasomie 9p
Trisomie 21
Wolf-Hirschhorn
BRAIN-TEAM (maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)
Ataxie cérébelleuse génétique
Ataxie de Friedreich
Dystonie
Paraparésie statique

Syndrome Gilles de la Tourette
DéfiScience (maladies rares du neurodéveloppement)
Handicap intellectuel et Maladies rares du neurodéveloppement
Syndrome d'Angelman
Syndrome de Dravet
Syndrome de Joubert
Syndrome de Prader-Willi
Syndrome de Sturge Weber
Syndrome X-Fragile
FAI2R (maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares)
Artérite à Cellules Géantes
Artérite de Takayasu
Dermatomyosite
Fièvre Méditerranéenne Familiale
Fièvre périodique liée à une mutation du récepteur 1 du TNF (TRAPS)
Fièvre récurrente liée à un déficit en mévalonate kinase (MKD)
Forme Systémique d'Arthrite Juvénile Idiopathique
Maladie de Behçet
Polychondrite Atrophiante
Sclérodémie Systémique
Syndrome des Antiphospholipides
Syndrome Périodique Associé à la Cryopyrine (CAPS)
FAVA-Multi (maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique)
Dysplasie fibromusculaire
Maladie de Buerger
Maladie de Rendu-Osler
Maladie de Takayasu
Malformations artério-veineuses superficielles
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
Syndrome de Marfan
Filfoie (maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte)
Atrésie des voies biliaires
Cholestases génétiques
Hépatites auto-immunes
Maladie porto-sinusoïdale
Syndrome de Budd-Chiari
Thrombose de la veine porte ou Cavernome porte
Transplantation hépatique pédiatrique
Filnemus (maladies neuromusculaires rares)
Amyotrophie spinale infantile
Dystrophie facio-scapulo-humérale
Dystrophie musculaire de Becker
Dystrophie musculaire de Duchenne
Dystrophie myotonique de Steinert

Hyperthermie maligne
Maladie de Charcot Marie Tooth
Maladie de Pompe forme adulte
Maladie de Pompe forme enfant
Myasthénie
Neuropathie amyloïde héréditaire
Paralysie périodique hypokaliémique
PIDC
Syndromes myotoniques non dystrophiques
FILSLAN (sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur)
Maladie du neurone moteur
FIMARAD (maladies rares dermatologiques)
Carte d'allergie cutanée : dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies
Dermatite herpétiforme
Epidermolyse bulleuse acquise
Epidermolyses bulleuses héréditaires
Ichtyoses héréditaires
Maladie à IgA linéaire
Pemphigoïde bulleuse
Pemphigoïde de la grossesse
Pemphigoïde des muqueuses (ou cicatricielle)
Pemphigus vulgaire
Sturge Weber
FIMATHO (maladies rares abdomino-thoraciques)
Achalasie de l'œsophage
Atrésie de l'oesophage
Gastro Jéjunostomie
Hernie de coupole diaphragmatique
Nutrition parentérale
Pancréatite héréditaire
Pseudo Obstruction Intestinale Chronique (POIC)
FIRENDO (maladies rares endocriniennes)
Diabète insipide central
Insuffisance surrénale adultes
Insuffisance surrénale enfants
Syndrome de Silver-Russell
G2M (maladies héréditaires du métabolisme)
Maladie de Fabry
Maladie de Wilson
Maladie du métabolisme du fer
Maladies héréditaires du métabolisme
Maladies lysosomales
Porphyrie ou anémie rare par anomalie du métabolisme du fer
MaRIH (maladies rares immuno-hématologiques)
Amylose AL

Angioedèmes à kinines
Aplasies médullaires
Cytopénies autoimmunes de l'adulte
Cytopénies autoimmunes de l'enfant
Déficits immunitaires héréditaires
Hémoglobinurie paroxystique nocturne
Mastocytose pédiatrique
Mastocytoses adultes
Neutropénies chroniques
Purpura thrombotique thrombocytopénique
Syndrome hémolytique et urémique atypique
Syndrome Upshaw-Schulman (PTT congénital)
Syndromes hyperéosinophiliques
MCGRE (maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse)
Déficit en G6PD
Drépanocytose
Thalassémie
MHEMO (maladies hémorragiques constitutionnelles)
Déficit hémorragique constitutionnel en facteur de coagulation
Hémophilie
Maladie de Willbrand
Pathologie plaquettaire
NeuroSphinx (malformations pelviennes et médullaires rares)
Exstrophie vésicale
Maladie de Hirschprung
Malformations ano-rectales
Malformations cérébrales et/ou de la moelle
Syndrome de Currarino
ORKiD (maladies rénales rares)
Acidose tubulaire distale
Diabète insipide néphrogénique congénital
Glomérulonéphrite extra-membraneuse
Hypocalcémie
Maladie rénale chronique
Syndrome de Bartter
Syndrome Gitelman
Syndrome néphrotique de l'adulte
Syndrome néphrotique de l'enfant
Transplantation rénale
OSCAR (maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage)
Achondroplasie
Dysplasie fibreuse
Fibrodysplasie ossifiante progressive
Maladie de Morquio
Maladies des Exostoses multiples

Ostéogénèse imparfaite
Pseudoachondroplasie
Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires
RespiFIL (maladies respiratoires rares)
Dyskinésie ciliaire primitive
Papillomatose respiratoire récurrente
TETECOUC (malformations de la tête, du cou et des dents)
Malformation de la tête et du cou avec risque d'intubation difficile
Papillomatose respiratoire récurrente
Patient trachéotomisé
Séquence de Pierre Robin

Pour en savoir plus sur le contenu des cartes d'urgences, voir la [fiche pratique](#) de l'Alliance maladies rares.

Pour plus d'informations :



[Maladies Rares Info Services](#) est le service national d'information et de soutien sur les maladies rares. Par [téléphone](#), [mail](#), sur le [Forum maladies rares](#) et sur les réseaux sociaux, Maladies Rares Info Services aide au quotidien les personnes concernées par une maladie rare dans leur parcours de santé et de vie. Maladies Rares Info Services oriente aussi les professionnels de santé et du secteur médico-social. Soutenu par le Ministère des Solidarités et de la Santé et par l'AFM-Téléthon, Maladies Rares Info Services est reconnue comme un service de référence grâce à son équipe de professionnels spécialistes des maladies rares et formés à l'écoute.