



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ


RAPPORT

Saisine DGCS portant sur la loi n°2025-138 du 17 février 2025 (avis sur la liste de pathologies SLA- like)

Adopté par le Collège le 13 mai 2026

Descriptif de la publication

Titre	Saisine DGCS portant sur la loi n°2025-138 du 17 février 2025 (avis sur la liste de pathologies SLA-like)
Méthode de travail	
Objectif(s)	Rendre un avis sur la liste des pathologies et les conditions associées pour bénéficier des dérogations prévues par la loi
Cibles concernées	Les patients relevant de cette liste
Demandeur	DGCS
Promoteur(s)	Haute Autorité de santé (HAS)
Équipe projet	Cheffe de projet : Sabine Trelu (Service des Bonnes Pratiques (SBP)) Adjointe de la cheffe de service : Karine Petitprez Cheffe de service du SBP : Morgane Le Bail Documentaliste : Emmanuelle Blondet ; assistante documentaliste : Maud Lefèvre
Conflits d'intérêts	Les membres du groupe de travail ont communiqué leurs déclarations publiques d'intérêts à la HAS. Elles sont consultables sur le site https://dpi.sante.gouv.fr . Elles ont été analysées selon la grille d'analyse du guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts de la HAS. Pour son analyse la HAS a également pris en compte la base « Transparence-Santé » qui impose aux industriels du secteur de la santé de rendre publics les conventions, les rémunérations et les avantages liés aux acteurs du secteur de la santé. Les intérêts déclarés par les membres du groupe de travail et les informations figurant dans la base « Transparence-Santé » ont été considérés comme étant compatibles avec la participation des experts au groupe de travail.
Validation	Version du 13 mai 2026
Actualisation	
Autres formats	

Ce document ainsi que sa référence bibliographique sont téléchargeables sur www.has-sante.fr 

Haute Autorité de santé – Service communication et information

5 avenue du Stade de France – 93218 SAINT-DENIS LA PLAINE CEDEX. Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00

© Haute Autorité de santé – mai 2026

Sommaire

1. Éléments de contexte	4
1.1. Le texte législatif	4
1.2. La saisine de la Direction générale de la cohésion sociale (DGCS)	4
2. Méthode de travail	6
3. Définition des critères de sélection des pathologies neurologiques rares retenues au sens de la loi	7
4. Analyse bibliographique comparée	8
5. Liste des pathologies neurologiques rares évolutives, responsables d'un handicap sévère et irréversible en moins d'un an, révisée suite à l'avis de la HAS	20
6. Avis de la HAS	22
Table des annexes	25
Références bibliographiques	30
Abréviations et acronymes	34

1. Éléments de contexte

1.1. Le texte législatif

La loi n° 2025-138 du 17 février 2025¹ pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) et d'autres maladies évolutives graves a pour objet de prévoir l'identification, par la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) des demandes de compensation déposées par les personnes, et détenteurs de l'autorité parentale des personnes atteintes d'une « *pathologie d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles* » dès leur dépôt (article 1). Elle vise également à ouvrir l'accès à la prestation de compensation du handicap (PCH) aux personnes de plus de 60 ans atteintes d'une des pathologies précitées (article 2). Le traitement de ces demandes est organisé en partenariat avec les centres de référence de ces pathologies. Les enfants et les adultes sont concernés par cette loi.

La loi précise que la liste des pathologies concernées, considérées comme étant « *d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles* », est fixée par arrêté des ministres chargés de la santé et des personnes handicapées (article 1).

1.2. La saisine de la Direction générale de la cohésion sociale (DGCS)

Dans le cadre de la loi n°2025 -138 du 17 février 2025, la Haute Autorité de santé a été saisie par la DGCS par un courrier en date du 10 décembre 2025 afin qu'elle rende un avis sur la liste des pathologies et les conditions associées pour bénéficier des dérogations prévues par la loi, proposées par les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) (cf Annexe 1).

La liste des maladies rares neurologiques et évolutives, de l'enfant et de l'adulte, soumise pour avis de la HAS est la suivante (cf Annexe 2) :

- Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA),
- Maladies neurométaboliques (lysosomales, mitochondriales, peroxysomales, neurotransmetteurs, autre déficit du métabolisme intracérébral),
- Leucodystrophies, encéphalopathies, atrophie multisystématisée, atteintes spinocérébelleuses, tétraplégies/paraplégies évolutives (spastiques ou non), syndromes choréiques et/ou dystoniques,
- Maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées (ex. Encéphalites, ADEM : Encéphalomyélite aiguë disséminée, neuromyéélite optique, myélites transverses aiguës),
- Vascularité du système nerveux central,
- Encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et matrice rapide (ex. FIRES : Syndrome épileptique par infection fébrile, HHE : Hémiconvulsion-Hémiplégie-Epilepsie, Alpers)
- Démences d'évolution aiguë ou subaiguë,
- Neurodégénérescences avec surcharge cérébrale en fer,

¹ [Loi n°2025-138 du 17 février 2025](#)

- Maladies à prion,
- Syndromes neurologiques paranéoplasiques,
- Neuropathies dysimmunitaires aiguës et subaiguës,
- Neuropathies vascularitiques,
- Myopathies d'évolution rapide,
- Myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton,
- Et toute autre maladie neurologique évolutive de cause rare, qui répond aux critères ci-dessous.

« A condition qu'elles conduisent en quelques semaines à quelques mois (moins de 1 an) à un handicap sévère et irréversible, justifiant, du fait de la rapidité de la progression de la maladie, la mise en place – sans délai – de compensations par des aides humaines ou techniques. »

Méthode d'élaboration de la liste des pathologies neurologiques rares soumise

Cette liste a été établie à la suite des réflexions collégiales menées par les FSMR dans le champ neurologique, coordonnées par les Pr des Portes (FSMR Déficiences), Pr Attarian (FSMR FILNEMUS), Pr Couratier (FSMR FilSLAN), Pr De Lonlay (FSMR G2M) et Pr Verny (FSMR BRAIN-TEAM).

Elle s'appuie sur avis d'experts, aucune recherche bibliographique n'a été réalisée.

Cette liste a été présentée, lors de la dernière journée des associations BRAIN-TEAM qui a eu lieu le 25 novembre 2025, aux représentants des associations suivantes :

- Association CADASIL France,
- Association cavernomes cérébraux (ACC),
- Association COL4A1 / COL4A2,
- Association des Malades Atteints de Dystonies (AMADYS),
- Association Européenne contre le Leucodystrophie (ELA),
- Association Française Ataxie de Friedreich (AFAF),
- Association Française du Syndrome de Gilles de la Tourette (AFSGT),
- Association France Moya Moya,
- Association Huntington France,
- Association paralysie supranucléaire progressive (PSP France),
- Association pour la Recherche sur l'Amyotrophie Multi-systématisée (ARAMISE),
- Association Strumpell Lorrain (ASL),
- Autour du BPAN, BPAN France,
- Connaître les Syndromes Cérébelleux (CSC),
- ENMDAR,
- KLS-France,
- Les amis de Ianis (LAMI)
- Neuro IFF France.

Il n'y a pas eu d'objection à cette liste de la part de ces associations.

2. Méthode de travail

L'objectif de ce travail est de s'assurer que la liste est la plus exhaustive possible afin d'éviter une perte de chance pour les patients qui pourraient être concernés, sans toutefois affecter l'examen des demandes d'autres situations individuelles par la MDPH. A cet effet, une revue de la littérature disponible a été réalisée : celle-ci a consisté à lister les pathologies neurologiques rares, puis à évaluer la possibilité de leur évolution rapide, conduisant à des handicaps sévères et irréversibles, conditions d'éligibilité à la procédure dérogatoire prévue par la loi n° 2025-138 du 17 février 2025.

Les propositions de modification de la liste ont été présentées et discutées le 27 mars 2026 avec le Pr VERNY, responsable de la FSMR BRAIN-TEAM et coordonnateur de la rédaction de la liste initiale.

La plupart des pathologies retenues sont suivies par la FSMR BRAIN-TEAM. Les associations d'usagers concernées par cette filière ont été consultées en novembre 2025.

La FSMR FiSLAN est la filière SLA et maladies du neurones moteurs. Le décret d'application concernant la procédure dérogatoire accélérée des patients atteints par la SLA est déjà publié.

La FSMR Déficiences suit les maladies rares du neurodéveloppement. (Ces patients sont moins concernés par cette mesure dérogatoire car ils touchent d'autres aides en priorité.)

La filière FILNEMUS concerne les maladies neuromusculaires. La principale association de cette FSMR est l'Association française contre les myopathies - Téléthon (AFM - Téléthon), qui n'a pas été sollicitée.

La FSMR G2M concerne les maladies héréditaires du métabolisme.

L'Association française contre les myopathies (AFM-Téléthon) et Alliance maladies rares, n'ayant pas été sollicitées précédemment ont été contactées le 31 mars 2026 pour donner leur avis sur la liste. Pour l'association Alliance maladies rares, la liste leur apparaît satisfaisante en l'état. Pour l'AFM-Téléthon, la présence de la mention « toute autre maladie neurologique évolutive de cause rare qui répond aux critères ci-dessus » permet de ne pas oublier de maladies possiblement concernées. Ils ajoutent également que l'accès à cette voie dérogatoire devrait faire l'objet d'une validation de la demande par un centre de référence et de compétence maladies rares.

Le Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH) et le Conseil national d'évaluation des normes (CNEN) seront sollicités par la DGCS, une fois que l'avis de la HAS sera rendu.

3. Définition des critères de sélection des pathologies neurologiques rares retenues au sens de la loi

Pour préciser les critères de sélection des pathologies, les termes de la loi et de la saisine ont été étudiés :

- « *La maison départementale des personnes handicapées identifie, à leur dépôt, les demandes de compensation...* ». Cela renvoie aux demandes de Prestation de Compensation du Handicap (PCH). Pour être éligible à la PCH², les personnes doivent rencontrer une difficulté absolue (c'est-à-dire une impossibilité) pour la réalisation d'une activité importante du quotidien parmi un référentiel d'activité (par exemple, se laver, marcher, parler, etc) ou une difficulté grave (c'est-à-dire une difficulté importante) pour la réalisation d'au moins 2 activités importantes du quotidien parmi le même référentiel d'activité. Il existe une limite d'âge à l'attribution de la PCH, mais elle a été supprimée par l'article 2 pour les patients de la liste qui sera proposée par le présent avis.
- « *des personnes atteintes de pathologies d'évolution rapide* » : Il s'agit donc de pathologies qui progressent rapidement au cours du temps. Les pathologies d'apparition aiguë et les séquelles d'une maladie aiguë (à la suite d'un traumatisme ou d'un accident vasculaire cérébral (AVC) par exemple) sont donc exclues. La saisine de la DGCS précise la temporalité : le terme « rapide » signifie en quelques semaines ou quelques mois (moins d'un an).
- « *causant des handicaps sévères* » : Les critères d'éligibilité à la PCH précisés ci-dessus seront retenus comme « sévère ».
- « *et irréversibles* » : Un traitement ou un dispositif médical ne permet pas de récupérer la fonction. L'éligibilité pour obtenir la PCH précise « Les difficultés dans la réalisation de cette ou de ces activités doivent être définitives, ou d'une durée prévisible d'au moins 1 an. »
- « *en partenariat avec les centres désignés en qualité de centre de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares* » : La liste concerne des maladies rares uniquement. Une maladie rare est une maladie dont la prévalence est inférieure à 5 sur 10 000 personnes³. La loi n° 2025-138 du 17 février 2025 se situe dans le cadre du plan national maladies rares 2025 - 2030⁴.

La saisine (cf Annexe 1) précise bien qu'on s'intéresse ici seulement aux maladies neurologiques. Les cancers du système nerveux central, bien que rares, ne sont pas suivis par les FSMR. La DGCS a donc choisi de ne pas les inclure dans cette liste (transmission orale).

Les pathologies recherchées sont donc des maladies neurologiques rares évolutives qui sont responsables d'un handicap sévère et irréversible (au sens de la PCH) en moins d'un an.

² [Prestation de compensation du handicap](#)

³ [Ministère de la santé, des familles, de l'autonomie et des personnes handicapées](#)

⁴ [Plan national maladies rares 2025 - 2030](#)

4. Analyse bibliographique comparée

Afin d'avoir une vision exhaustive des pathologies neurologiques, la 11^{ème} classification internationale des maladies (CIM 11) a été consultée. Les maladies du système nerveux sont au point 08 (à noter que les maladies retrouvées dans plusieurs catégories sont présentées dans leur catégorie principale). Les recommandations de bonne pratique de la HAS, le site Orphanet, les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) et le site du *National Institute of Neurological Disorders and Stroke*⁵ (NINDS) ont été consultés afin d'obtenir des informations sur ces pathologies neurologiques et de vérifier leur adéquation avec les critères de sélection de la loi n°2025 -138 du 7 février 2025.

La catégorie « **troubles du mouvement** » regroupe :

- les syndromes parkinsoniens qui comprennent :
 - la maladie de Parkinson : c'est une maladie d'évolution lente et progressive (1). Ce n'est pas une maladie rare ;
 - le syndrome parkinsonien atypique tel la paralysie supranucléaire progressive (PSP) qui a une évolution progressive. Les patients atteints de PSP peuvent être éligibles à la PCH (2). Une minorité de patients peut avoir une évolution rapidement progressive ;
 - le syndrome parkinsonien secondaire. Il peut être :
 - dû à des troubles hérédodégénératifs : le parkinsonisme peut être la conséquence de troubles dégénératifs héréditaires plus répandus (CIM-11). C'est donc plutôt un symptôme dans ce cas ;
 - dû à un syndrome d'hémi-parkinsonisme hémiatrophie, qui est une pathologie d'évolution lentement progressive (Orphanet, consulté le 19/03/2026) ;
 - d'origine infectieuse ou post-infectieuse, d'origine vasculaire, médicamenteuse ou post-traumatique. Dans ces cas, le syndrome parkinsonien est séquellaire d'une autre pathologie/événement aigu ou lié à une prise médicamenteuse ;
 - dû à des lésions structurelles, donc probablement non évolutif ;
 - le syndrome parkinsonien fonctionnel, sans cause identifiée après enquête (CIM-11).

Dans cette sous-catégorie, seule « *la paralysie supra-nucléaire* » remplit les critères de sélection. Elle est citée sous le terme « *démence d'évolution aiguë et subaiguë* ».

- les chorées, qui comprennent :
 - la chorée bénigne héréditaire, qui n'est pas une pathologie évolutive (3) ;
 - la chorée secondaire avec :
 - la maladie de Huntington qui a une hétérogénéité clinique et dont certains patients peuvent être éligibles à la PCH (3), la chorée due à une maladie Huntington-like ;
 - la chorée due à une atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne. La progression de la maladie est plutôt rapide. La maladie peut être sévère (Orphanet, consulté le 19/03/2026) ;
 - la chorée due à la maladie de Wilson. Dans la maladie de Wilson, les premiers symptômes des formes neurologiques apparaissent généralement sur quelques semaines à quelques mois. Les troubles peuvent être sévères (au sens de la PCH). L'amélioration clinique est lente sur plusieurs mois voire années (4) ;

⁵ [National Institute of Neurological Disorders and Stroke](https://www.ninds.nih.gov/)

- la chorée due à des causes infectieuses ou para-infectieuses, la chorée d'origine médicamenteuse. Dans ces cas, la chorée est séquellaire d'une autre pathologie/événement aigu ou liée à une prise médicamenteuse ;
- la chorée due au lupus érythémateux systémique, non décrite dans les symptômes du lupus dans le PNDS (seulement cité en résultat d'une étude : 1,9% des patients lupiques) (5) ;
- l'hémichorée ou hémiballisme. Ce sont des symptômes et pas des pathologies.

Ces pathologies sont citées dans la liste sous le terme « *syndromes choréiques* ». La reformulation suivante est proposée : « *la maladie de Huntington et les autres chorées d'évolution rapide* ». La maladie de Wilson fait partie des maladies neurométaboliques.

- les dystonies qui comprennent :
 - la dystonie primaire, tel le blépharospasme essentiel bénin, qui est une contraction involontaire et soutenue des muscles autour des yeux (CIM 11). Cette pathologie ne répond pas aux critères de sévérité ;
 - la dystonie secondaire :
 - la dystonie d'origine médicamenteuse, donc liée à la prise médicamenteuse et potentiellement réversible à l'arrêt ou à la diminution de la posologie du médicament ;
 - la dystonie combinée, c'est-à-dire une dystonie associée à d'autres caractéristiques cliniques ;
 - la dystonie associée à des troubles hérédodégénératifs, c'est-à-dire survenant dans un contexte de pathologie neurodégénérative héréditaire (CIM 11) ;
 - la dystonie paroxystique ;
 - la dystonie fonctionnelle ou spasme, qui survient lors d'un geste ou d'une fonction particulière, donc non sévère au sens de la PCH.

Ces pathologies sont citées dans la liste sous le terme « *syndromes dystoniques* », reformulé « *dystonies sévères d'évolution rapide* ». A noter, cependant qu'un grand nombre de dystonies ne répondent pas au critère de sévérité.

- les troubles ataxiques comprennent :
 - l'ataxie congénitale, définie comme étant un manque de coordination dû à des anomalies congénitales du cervelet. Elle est généralement non progressive (CIM 11) ;
 - l'ataxie héréditaire :
 - l'ataxie de Friedreich, qui peut être responsable d'un handicap sévère et dont l'évolution est variable en fonction des personnes. C'est une maladie mitochondriale (6) ;
 - l'ataxie due à la xanthomatose cérébrotendineuse, dans laquelle les symptômes neurologiques apparaissent progressivement. C'est une maladie neurométabolique (Orphanet, consulté le 26 mars 2026) ;
 - l'ataxie due à la maladie de Refsum, qui est une maladie neurométabolique (Orphanet consulté le 26 mars 2026) ;
 - ataxie due à une abétalipoprotéïnémie, qui est une maladie neurométabolique sévère (Orphanet consulté le 26 mars 2026) ;
 - ataxie épisodique héréditaire : le type 1 est généralement non progressif, alors que les symptômes du type 2 peuvent évoluer dans le temps (7) ;
 - ataxie due à des mutations mitochondriales, l'ataxie est un symptôme de ces pathologies (7) ;
 - ataxie spinocérébelleuse : il en existe une cinquantaine (7) ;

- l'ataxie dégénérative non-héréditaire, telle l'atrophie cérébelleuse corticale tardive ;
- l'ataxie acquise, comme la dégénérescence cérébelleuse alcoolique (qui n'est pas considérée comme une maladie rare).

Les « *atteintes spinocérébelleuses* » sont incluses dans la liste, remplacées par « *atteintes spinales et cérébelleuses héréditaires* », même si certaines des pathologies héréditaires sont incluses dans l'item « *maladies neurométaboliques* ».

- les troubles associés aux tremblements, tel le tremblement physiologique exagéré, le tremblement essentiel, le tremblement de repos, le tremblement secondaire (à des troubles métaboliques, à une consommation chronique ou aiguë de substances, au sevrage, à certaines maladies précisées du système nerveux central) et le tremblement fonctionnel qui ne semblent pas responsables de handicaps sévères au sens de la PCH.
- les tics, primaires ou secondaires, qui se caractérisent par la présence de tics moteurs (contraction musculaire involontaire : mouvements soudains, rapides et sans signification) et/ou vocaux (mouvements ou vocalisations soudains, rapides, non rythmiques et récidivants). Ces pathologies ne répondent pas au critère de sévérité.
- les myoclonies, qui sont des contractions brusques, brèves et involontaires d'un muscle ou un groupe de muscles. Ces pathologies ne répondent pas au critère de sévérité.
- Certains troubles précisés du mouvement comprennent :
 - les stéréotypies qui sont des mouvements simples ou complexes qui se répètent continuellement et à l'identique (CIM-11). Elles peuvent être retrouvées dans les troubles du spectre de l'autisme ou le syndrome de Rett (qui est une maladie neurodéveloppementale, Orphanet consulté le 26 mars 2026) ;
 - l'akathisie est un trouble du mouvement caractérisé par un besoin irrépressible de bouger et le réflexe de sursaut exagéré qui se produit en réponse à des stimuli inattendus.
- le syndrome des jambes sans repos, le trouble périodique du mouvement des membres caractérisé par des épisodes périodiques de mouvements répétitifs, le spasme hémifacial et le trouble dissociatif à symptômes neurologiques (qui ne correspond pas à une maladie reconnue du système nerveux, à un autre trouble mental, comportemental ou neurodéveloppemental, ou à une autre affection médicale et qui ne surviennent pas exclusivement au cours d'un autre trouble dissociatif (CIM 11)).

Ces pathologies ne répondent pas aux critères de sévérité.

La catégorie « **troubles avec déficience neurocognitive comme caractéristique majeure** » avec :

- La maladie d'Alzheimer, qui est une pathologie évolutive, qui progresse sur plusieurs années. Ce n'est pas une maladie rare (8).
- Les atrophies focales progressives, notamment l'atrophie corticale postérieure qui sont des maladies neurodégénératives avec une altération progressive d'un seul domaine cognitif (CIM 11).
- La maladie à corps de Lewy : ce diagnostic peut être retenu lorsque les troubles cognitifs, neuropsychiques et les signes parkinsoniens s'installent sur une période courte, de l'ordre d'un an (8). Ce n'est pas une maladie rare.
- La dégénérescence lobaire fronto-temporale.

Les pathologies responsables de troubles cognitifs sont citées dans la liste sous le terme « *démences d'évolution aiguë ou subaiguë* ».

La catégorie « **sclérose en plaques ou autres troubles de la substance blanche** » avec :

- La sclérose en plaques : cette maladie peut être sévère et présente des formes progressives (la progression est définie par une aggravation continue sur 6 voire 12 mois (9). Ce n'est pas une maladie rare, sauf chez l'enfant (10).
- Les syndromes démyélinisants isolés du système nerveux central, tels la myélite transverse (qui peut être primaire ou secondaire) dont le pronostic est imprévisible (Orphanet consulté le 26 mars 2026) ou la névrite optique (responsable d'une perte de vision unilatérale (Orphanet consulté le 26 mars 2026) et ne répond donc pas aux critères de sévérité).
- L'encéphalomyélite aiguë disséminée qui est une maladie sévère d'évolution rapide avec récupération possible (NINDS consulté le 26 mars 2026).
- La neuromyérite optique est une maladie évoluant par poussées. La poussée correspond à des symptômes neurologiques qui s'installent rapidement. Le potentiel de handicap résiduel est majeur dès la première poussée (11).
- Les leucodystrophies :
 - La maladie de Pelizaeus-Merzbacher, qui a une évolution variable selon la sévérité de la maladie (Orphanet, consulté le 30 mars 2026) ;
 - L'adrénoleucodystrophie : la forme d'adrénoleucodystrophie cérébrale peut être responsable d'une dégradation neurologique rapide pouvant conduire à un état grabataire en quelques mois (12) ;
 - La maladie d'Alexander, qui a une évolution variable selon la sévérité de la maladie (Orphanet, consulté le 30 mars 2026) ;
 - Certaines leucodystrophies précisées, telle la phénylcétonurie (qui bénéficie d'un dépistage systématique à la naissance et d'un traitement (13) ;
 - La maladie de Krabbe, qui est une maladie lysosomale dont la sévérité dépend de l'âge d'apparition (Orphanet consulté le 30 mars 2026) ;
 - La leucodystrophie métachromique, qui est une maladie lysosomale dont la sévérité dépend de l'âge d'apparition (Orphanet consulté le 30 mars 2026).
- Les atteintes secondaires de la substance blanche : troubles de la substance blanche dus à des infections, d'origine toxique, d'origine vasculaire ou ischémique, dus à une carence nutritionnelle, dus à certaines maladies systémiques précisées, plutôt secondaires à un phénomène aigu donc ne répondent pas aux critères de sélection.
- La démyélinisation centrale du corps calleux.

Ces pathologies (sauf les atteintes secondaires de la substance blanche) sont citées dans la liste sous les termes « *maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées* » et « *leucodystrophies* ».

La catégorie « **épilepsie ou crises d'épilepsie** » regroupe l'épilepsie due à des maladies ou conditions structurelles ou métaboliques, les syndromes épileptiques génétiques ou présumés génétiques, les encéphalopathies épileptiques, les convulsions dues à des causes aiguës, la crise unique due à une cause indéterminée, la crise unique idiopathique, l'état de mal épileptique et les convulsions aiguës répétitives. L'épilepsie est une maladie évoluant plutôt par crises et ne répond pas aux critères de sévérité. Elle est citée dans la liste proposée par les centres de référence maladies rares sous le terme « *encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et motrice rapide* ».

La catégorie « **céphalées** » regroupe la migraine, la céphalée de tension, les céphalalgies autonomes du trijumeau, les autres céphalées primaires, la céphalée secondaire (associée à une lésion traumatique), les névralgies crâniennes ou faciales. Ce sont des symptômes douloureux, qui ne correspondent pas à la définition du handicap irréversible au sens de la PCH.

La catégorie « **maladies cérébrovasculaires** » regroupe :

- l'hémorragie intracrânienne, l'ischémie cérébrale et la maladie cérébrovasculaire sans symptôme cérébral aigu (tel l'infarctus cérébral silencieux et la microhémorragie cérébrale silencieuse) qui sont d'évolution aiguë et pas sur quelques semaines.
- certaines maladies cérébrovasculaires précisées :
 - la dissection des artères cérébrales et thrombose veineuse cérébrale, qui sont des événements aigus ;
 - les syndromes de vasoconstriction cérébrale, qui sont des événements aigus ;
 - l'angiopathie amyloïde cérébrale isolée, c'est-à-dire une accumulation progressive de protéines amyloïdes principalement dans les parois des artères et artérioles cérébrales, sans symptômes ;
 - la malformation vasculaire intracrânienne (malformation artérioveineuse cérébrale, angiome caverneux, fistule artérioveineuse durale, fistule carotidocaverneuse), l'anévrisme cérébral non rompu et l'anévrisme cérébral sacculaire familial qui sont des anomalies vasculaires le plus souvent asymptomatiques en l'absence de rupture ;
 - l'artérite cérébrale, notamment primitive, qui est une infiltration inflammatoire de la paroi artérielle. Un tableau neurologique central ou périphérique évolutif sur plusieurs jours à mois peut être évocateur de cette pathologie (14) ;
 - l'encéphalopathie hypertensive, qui est un événement aigu ;
 - l'accident vasculaire cérébral provoqué par la migraine, qui est un événement aigu ;
 - le syndrome de vol sous-clavier, qui peut provoquer des symptômes transitoires, un AIT ou un AVC. Il ne correspond pas aux critères de sélection ;
 - le syndrome moya moya. Il est principalement responsable d'ischémie ou d'hémorragie cérébrale, mais également de troubles cognitifs, de mouvements anormaux, de céphalées ou d'épilepsie (15) ;
 - les maladies cérébrovasculaires héréditaires, comme le syndrome CADASIL (responsable de crises de migraine avec aura, d'accidents vasculaires cérébraux principalement ischémiques, de troubles cognitifs et neuropsychiatriques. Ces patients peuvent être éligibles à la PCH (16) et le syndrome CARASIL.
- la lésion cérébrale due à une hypoxie-ischémie, notamment l'encéphalopathie anoxo-ischémique, qui est un événement aigu.
- les effets tardifs de maladies cérébrovasculaires, qui font suite à un événement aigu (infarctus cérébral, hémorragie intracérébrale, hémorragie sous-arachnoïdienne, autres hémorragies intracrâniennes non traumatiques).
- les syndromes vasculaires cérébraux au cours de maladies cérébrovasculaires, qui sont des événements aigus.

Les maladies cérébrovasculaires ne correspondent pas aux critères de sélection, sauf l'artérite cérébrale citée comme « *vascularite du système nerveux central* », le syndrome de Moya-Moya et les

maladies cérébrovasculaires qui peuvent entrer dans la liste sous l’item « *démences d’évolution aiguë ou subaiguë* ».

La catégorie « ***affections non traumatiques de la moelle épinière*** » regroupe :

- le syndrome de la queue de cheval qui est plutôt un phénomène aigu.
- la myélite, qui est une inflammation de la moëlle épinière, de cause non précisée ici. Une partie des myélites est décrite ci-dessus.
- la myélopathie, qui est une atteinte de la moëlle épinière, l’évolutivité dépend de l’étiologie.
- les myélopathies vasculaires non compressives, comme l’infarctus artériel ou veineux aigu et l’infarctus veineux chronique de la moëlle épinière. Ce sont des pathologies plutôt aiguës.
- les myélopathies dégénératives, telle la paraplégie spastique héréditaire qui a une progression lente (Orphanet, consulté le 20/03/2026).
- la fistule artérioveineuse durale.
- la dégénérescence du disque intervertébral, qui est qui n’est pas une maladie rare.

Aucune de ces affections n’est donc retenue. Elles n’étaient pas citées dans la liste des FSMR.

La catégorie « ***maladies du neurone moteur ou troubles apparentés*** » regroupe :

- la maladie du neurone moteur, avec notamment :
 - la SLA (dont la possibilité de prise en charge MDPH dérogatoire est déjà effective) et la sclérose latérale amyotrophique plus ;
 - la paralysie bulbaire progressive et la paralysie pseudobulbaire progressive (responsables d’une atteinte des muscles innervés par les nerfs crâniens et donc de troubles de la déglutition, pour parler et mâcher notamment). Certains experts considèrent ces pathologies comme une forme particulière de SLA (NINDS, consulté le 31 mars 2026) ;
 - l’atrophie musculaire progressive, qui est un sous-type peu fréquent de la SLA avec un début lent mais progressif (NINDS, consulté le 31 mars 2026) ;
 - la sclérose latérale primaire, qui est une maladie dégénérative d’évolution lente (17) ;
 - l’amyotrophie monomérique, qui est une pathologie d’évolution lente (Orphanet, consulté le 20/03/2026) ;
 - la maladie du motoneurone de type Madras, qui est une maladie d’évolution lente (Orphanet, consulté le 31 mars 2026).
- l’amyotrophie spinale (type 0, I, II, III et IV). La sévérité et l’évolutivité dépendent du type d’amyotrophie spinale (18).
- l’amyotrophie progressive postpoliomyélite, qui fait suite à un événement aigu (la poliomyélite et n’entre donc pas dans les critères de sélection).

La « *sclérose latérale amyotrophique* » est citée dans la liste.

La catégorie « ***affections des racines nerveuses, du plexus ou des nerfs périphériques*** » regroupe :

- les affections des nerfs crâniens, dont :
 - le nerf olfactif, le nerf trijumeau (avec notamment la névralgie du trijumeau), le nerf spinal accessoire, le nerf vague et le nerf facial qui ne sont pas responsables d’un handicap sévère au sens de la PCH si atteints de manière isolée ;

- le nerf grand hypoglosse, le nerf glossopharyngien, qui peuvent être responsables de troubles de la parole et de la déglutition ;
 - le nerf vestibulocochléaire, qui peut être responsable de vertiges ou d'une déficience auditive acquise ;
 - la neuropathie zostérienne, qui est plutôt responsable de douleur ;
 - les paralysies des nerfs moteurs oculaires, responsables de troubles de la vision mais pas d'un handicap sévère au sens de la PCH.
- les affections des racines ou plexus nerveux, telle la compression des racines et plexus nerveux, les affections du plexus brachial, la névralgie amyotrophique, syndrome de la traversée cervico-thoraco-brachiale), les affections du plexus lombosacré, les radiculopathies, qui ne sont pas responsables d'un handicap sévère au sens de la PCH.
 - la polyneuropathie, telle :
 - la neuropathie progressive idiopathique ;
 - la polyneuropathie inflammatoire dont :
 - la polyneuropathie démyélinisante inflammatoire aiguë, qui est une pathologie sévère d'évolution rapide (19) ;
 - neuropathie post-vaccinale ;
 - polyneuropathie inflammatoire subaiguë ou chronique démyélinisante. Dans la forme chronique, environ 10% des patients auront un handicap important définitif. Les symptômes s'installent rapidement (20) ;
 - Les autres polyneuropathies secondaires.
 - La mononeuropathie, tel, par exemple, le syndrome du canal carpien, la lésion du nerf ulnaire ou radial, la lésion du nerf sciatique. Ces pathologies ne sont pas responsables d'un handicap sévère au sens de la PCH.
 - La neuropathie héréditaire, dont :
 - la neuropathie héréditaire motrice et sensorielle avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth, d'évolution plutôt lentement progressive (21) ;
 - la neuropathie héréditaire sensitive ou autonome.
 - la neuromyotomie.
 - l'affection du nerf optique. L'évolutivité est variable selon la cause.

Les « *neuropathies dysimmunitaires aiguës et subaiguës* » et les « *neuropathies vascularitiques* » sont citées dans la liste

La catégorie « **maladies de la jonction neuromusculaire ou du muscle** » regroupe :

- La myasthénie ou certains troubles de la jonction neuromusculaire précisés :
 - la myasthénie : certains patients myasthéniques peuvent répondre aux critères d'éligibilité de la PCH (22) ; myasthénie d'origine médicamenteuse ; myasthénie néonatale transitoire (qui est transitoire) ;
 - les syndromes myasthéniques congénitaux, qui peuvent avoir une évolution brutale et être responsables d'un handicap sévère ;
 - le syndrome de Lambert-Eaton : il peut affecter les activités quotidiennes et la qualité de vie des patients (Orphanet, consulté le 26 mars 2026) ;
 - le botulisme : c'est une infection aiguë.

- Les affections musculaires primitives, dont :
 - les dystrophies musculaires :
 - la dystrophie musculaire de Becker évolue lentement (23) ;
 - la dystrophie musculaire de Duchenne, qui semble évoluer lentement (24) (progressive rapidement selon Orphanet, consulté le 27 mars 2026) ;
 - la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, qui évolue lentement (Orphanet consulté le 27 mars 2026) ;
 - la dystrophie facio-scapulo-humérale, dont l'évolution est souvent linéaire et lentement progressive (25) ;
 - la dystrophie musculaire des ceintures : ce terme regroupe des pathologies qui évoluent lentement et d'autres qui évoluent rapidement (Orphanet, consulté le 27 mars 2026) ;
 - la dystrophie musculaire scapulopéronéale ;
 - la dystrophie musculaire congénitale : certaines formes sont sévères (26) ;
 - les affections myotoniques :
 - dystrophie myotonique, telle la dystrophie myotonique de type 1 (27) ;
 - myotonie chondrodystrophique ;
 - myotonie congénitale (contient la maladie de la ligne du dessus d'après Orphanet) ;
 - myotonie d'origine médicamenteuse ;
 - neuromyotonie ;
 - pseudomyotonie.
 - les myopathies congénitales ;
 - les myopathies mitochondriales, dont la cardiomyopathie ou ophtalmoplégie autosomique récessive ;
 - les paralysies périodiques ou troubles de l'excitabilité des membranes musculaires, telle la paramyotonie congénitale (qui n'est pas évolutive (Orphanet, consulté le 27 mars 2026) ou la paralysie périodique ;
 - les myopathies distales ;
 - la myopathie myofibrillaire ;
 - la myopathie oculaire ;
 - l'hyperthermie maligne ou hyperpyrexie ;
 - la myopathie inflammatoire idiopathique : dermatomyosite (évolution progressive en quelques semaines avec une sévérité variable (28), polymyosite, myopathie à corps d'inclusion (29).
- Les myopathies secondaires, qui sont des pathologies de sévérité et de réversibilité variable selon l'étiologie.

L'ensemble de ces maladies est cité dans la liste sous le terme « *myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton* » et « *myopathie d'évolution rapide* ».

La catégorie « **paralysie cérébrale** » regroupe les paralysies cérébrales spastique, dyskinétique et ataxique, ainsi que le syndrome de Worster-Drought. Ce ne sont pas des pathologies évolutives, donc elles ne correspondent pas aux critères de sélection.

La catégorie « **troubles nutritionnels ou toxiques du système nerveux** » regroupe :

- les troubles neurologiques dus à une carence nutritionnelle : encéphalopathie, neuropathie, myopathie et trouble du développement intellectuel dû à une carence nutritionnelle ; démence due à la pellagre ; troubles de la substance blanche dus à une carence nutritionnelle (atteinte de la substance blanche dû à une carence en vitamine B12, myélinolyse centropontine).
- les troubles neurologiques dus à un excès de micro ou de macronutriments : neuropathie périphérique due à un excès en vitamine B6, myopathie due à une hypercalcémie, pseudotumor cerebri liée à l'hypervitaminose A.
- les troubles neurologiques dus au surpoids ou à l'obésité de l'adulte ou de l'enfant, dus à une toxicité, liés à l'alcool. Une réversibilité partielle de ces pathologies est possible après correction des troubles nutritionnels, ou arrêt des toxiques. Ces pathologies n'étaient pas incluses dans la liste proposée par les centres maladies rares.

Ces pathologies sont de sévérité variable en fonction de la durée d'évolution du trouble nutritionnel. La réversibilité est également variable selon la pathologie. Les formes sévères et d'évolution rapide sont citées dans l'item « *maladies neurométaboliques* ».

La catégorie « **troubles de la pression ou du débit du liquide cébrospinal** » regroupe :

- l'hypertension intracrânienne, qui peut être un événement aigu, plutôt si elle est secondaire à une autre pathologie ; si elle est idiopathique, elle peut entraîner un rétrécissement transitoire et progressif du champ visuel, avec une possibilité de perte de vision irréversible (Orphanet consulté le 30 mars 2026).
- l'hypotension intracrânienne, qui peut être secondaire ou spontanée.
- la rhinorrhée et l'otorrhée cébrospinale : ce sont plutôt des symptômes que des pathologies.
- l'hydrocéphalie, avec :
 - l'hydrocéphalie communicante, par augmentation de la production de liquide cébrospinal, par agénésie congénitale des villosités arachnoïdiennes, post-hémorragique et post-traumatique (donc à la suite d'un événement aigu), hydrocéphalie à pression normale (l'évolution est progressive et le traitement permet une amélioration des symptômes) ;
 - L'hydrocéphalie non-communicante, par exemple, due à des malformations structurelles ou l'hydrocéphalie obstructive néonatale ;
 - L'hydrocéphalie ex vacuo.
- la fistule de liquide cébrospinal, la syringomyélie (30) ou syringobulbie, le kyste arachnoïdien intracrânien ou porencéphalique

Ces pathologies ne correspondent pas aux critères de sélection.

La catégorie « **affection du système nerveux autonome (SNA)** » regroupe les malformations congénitales du système nerveux autonome, les atteintes héréditaires du système nerveux autonome, les troubles auto-immuns intéressant le système nerveux autonome, le trouble du système nerveux autonome dû à une infection, le trouble isolé du système nerveux autonome, le trouble du système nerveux autonome dû à des substances, l'hyperactivité du système nerveux autonome, les neuropathies neurovégétatives, les troubles de la tolérance orthostatique, les troubles neurovégétatifs focaux ou segmentaires, les troubles de la neurotransmission synaptique neurovégétative, la dysréflexie autonome, l'inconscience hypoglycémique, les troubles neurovégétatifs paroxystiques et l'hypohydrose.

Le système nerveux autonome a un rôle dans la sensibilité viscérale, la thermorégulation, la régulation vasomotrice et cardiaque, la pression artérielle, la régulation respiratoire, la digestion (déglutition, transit intestinal, défécation), la miction, l'érection et l'éjaculation, la régulation de la contraction pupillaire et la trophicité de la peau, des phanères et des articulations (Collège des enseignants de neurologie, consulté le 26 mars 2026). Ces pathologies ne génèrent pas de handicap sévère tel que défini ci-dessus. Elles n'étaient effectivement pas incluses dans la liste proposée par les centres maladies rares.

Cependant, l'atrophie multisystématisée, inscrite dans la sous-catégorie « *Troubles du système nerveux autonome dû à un trouble neurodégénératif précisé* » pourrait correspondre à la définition de sévérité, du fait des autres symptômes associés. La majorité des patients a une évolution lente (31) mais certains patients peuvent avoir une évolution plus rapide.

La catégorie « **maladies humaines à prions** » (NINDS, consulté le 26 mars 2026) regroupe :

- la maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique est une maladie rare, rapidement progressive.
- la maladie à prion acquise, dont la maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise iatrogène, le Kuru, la variante de la maladie de Creutzfeldt-Jakob et l'autre maladie acquise de Creutzfeldt-Jakob.
- les maladies génétiques à prions, dont la maladie génétique de Creutzfeldt-Jakob, le syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker et l'insomnie fatale familiale.
- la prionopathie de sensibilité variable aux protéases et les autres maladies humaines à prions.

Ces maladies sont rares, sévères et rapidement progressives (l'évolution du syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker semble plus lente que pour les autres maladies à prions). Ces maladies sont citées dans la liste proposée par les centres maladies rares sous le terme « *maladies à prion* ».

La catégorie « **troubles de la conscience** » regroupe l'état végétatif, l'état de conscience minimal, le délirium et le coma. Ces troubles sont aigus, nécessitent une hospitalisation pour la plupart et ne rentrent pas dans la définition. Ils n'étaient effectivement pas inclus dans la liste proposée par les centres maladies rares.

La catégorie « **certaines affections du système nerveux** » regroupe :

- Les affections non infectieuses des méninges, avec :
 - La méningite néoplasique, chimique, inflammatoire ;
 - l'arachnoïdite : elle se manifeste principalement par des douleurs, mais aussi des troubles de l'équilibre, une atteinte auditive et visuelle, ainsi qu'une faiblesse, des troubles vésicaux, intestinaux et sexuels sont possibles (Orphanet, consulté le 26 mars 2026).
- La pachyméningite (due à une infection ou hypertrophique idiopathique).
- La sidérose superficielle du système nerveux : elle progresse lentement (Orphanet, consulté le 26 mars 2026).
- Les troubles de la douleur : ce sont donc des douleurs et pas un handicap au sens de la PCH.
- Les lésions cérébrales post-anoxiques : elles font suite à un événement aigu (arrêt circulatoire, hypotension, asphyxie).
- Le syndrome d'enfermement, qui concerne des patients hospitalisés.
- Le syndrome de Reye, qui est une pathologie aiguë.
- L'encéphalopathie et l'encéphalite non classées ailleurs (tel l'encéphalopathie hépatique ou néonatale).

- Le syndrome de fatigue postviral, fait suite à un événement aigu.
- Les troubles paranéoplasiques ou auto-immuns du système nerveux, comme la rétinopathie paranéoplasique ou auto-immune, le syndrome de Lambert-Eaton.

Seuls les « *troubles paranéoplasiques* » sont cités dans la liste. Les autres pathologies ne répondent pas aux critères de sélection.

La catégorie « ***affections du système nerveux après un acte à visée diagnostique ou thérapeutique*** » regroupe des pathologies apparues à la suite d'un événement aigu (pontage ventriculaire, circulation extracorporelle, ponction lombaire, chirurgie, autre acte diagnostique ou thérapeutique) ou répété (radiothérapie). Elles n'entrent donc pas dans les critères de sélection. Ces pathologies n'étaient effectivement pas incluses dans la liste proposée par les FSMR.

La catégorie « ***traumatismes du système nerveux*** » regroupe des pathologies d'apparition brutale (à la suite d'un traumatisme) et donc n'entre pas dans les critères de sélection. Ces pathologies n'étaient effectivement pas incluses dans la liste proposée par les FSMR.

La catégorie « ***tumeurs du système nerveux*** » regroupe les tumeurs malignes des nerfs périphériques ou du système nerveux autonome et les métastases de tumeur maligne, dans le système nerveux périphérique. Cette catégorie est complétée par la catégorie 2A « ***tumeurs du système nerveux central ou des structures apparentées*** ». Les cancers du système nerveux ne font pas partie des critères de sélection.

La catégorie « ***malformations congénitales du système nerveux*** » regroupe l'anencéphalie ou anomalies similaires, la céphalocèle, la spina bifida, la malformation d'Arnold-Chiari de type II, l'hydrocéphalie congénitale, la malformation cérébrale, les anomalies structurelles du développement cérébelleux ou du développement du canal neurentérique, de la moëlle épinière ou de la colonne vertébrale. Ces pathologies sont responsables d'un handicap lié à la malformation qui est présent dès la naissance. Elles ne sont pas citées dans la liste proposée par les FSMR.

La catégorie « ***syndromes avec anomalies du système nerveux central comme caractéristique majeure*** » regroupe :

- Les syndromes avec des anomalies cérébelleuses comme caractéristique majeure, tel :
 - le syndrome de Joubert : maladie neurodéveloppementale rare (32) ;
 - l'hypoplasie pontocérébelleuse.
- Les syndromes avec lissencéphalie comme caractéristique majeure.
- Les syndromes avec une caractéristique majeure de microcéphalie.
- Les syndromes avec holoprosencéphalie comme caractéristique majeure (33), telle l'arhinencéphalie isolée.
- Les syndromes avec calcifications cérébrales comme manifestation majeure (3 syndromes sont décrits dans Orphanet).

Ces pathologies sont responsables d'un handicap lié à l'anomalie du système nerveux central présente dès la naissance. Elles ne sont pas citées dans la liste proposée par les FSMR.

La catégorie « **infections non virales ou non précisées du système nerveux central** » regroupe les encéphalites, méningites et myélites infectieuses non classées ailleurs, les abcès, granulomes et kystes infectieux du système nerveux central. Ce sont des pathologies aiguës qui n'entrent donc pas dans les critères de sélection. Elles n'étaient pas incluses dans la liste proposée par les FSMR.

La catégorie « **symptômes, signes ou résultats cliniques relatifs au système nerveux** » regroupe des symptômes ou signes intéressant le système nerveux et les résultats relatifs au système nerveux. Ce ne sont pas des pathologies et donc non intégrées dans la liste.

La catégorie « **°symptômes paralytiques** » regroupe la tétraplégie, la diplégie des membres supérieurs ou des membres inférieurs, l'hémiplégie (dont l'hémiplégie alternante qui est une maladie rare où les patients présentent des épisodes paroxystiques d'hémiplégie/tétraplégie (Orphanet, consulté le 24/03/2026)), la monoplégie du membre supérieur ou du membre inférieur, la paraplégie. Ces pathologies peuvent être responsables d'un handicap sévère au sens de la PCH. Ces pathologies sont citées comme « *tétraplégies/paraplégies évolutives (spastiques ou non)* ».

La dernière catégorie regroupe les « **maladies du système nerveux compliquant la grossesse, l'accouchement ou la puerpéralité** » telles que des pathologies neurologiques non spécifiques de la grossesse et du post-partum, une maladie neurologique préexistante, une pathologie neurologique dont la prévalence augmente pendant la grossesse et le post-partum (par exemple, les accidents vasculaires cérébraux) (34) ou qui est révélée pendant la grossesse. Cette catégorie comprend également les complications neurologiques de l'accouchement, tels les neuropathies périphériques ou la méningite par exemple. Ces pathologies sont traitées plus haut dans ce document. La principale pathologie neurologique spécifique de la grossesse, de l'accouchement et du post-partum est l'éclampsie, qui est un événement aigu et n'entre donc pas dans les critères de sélection.

5. Liste des pathologies neurologiques rares évolutives, responsables d'un handicap sévère et irréversible en moins d'un an, révisée suite à l'avis de la HAS

Tableau 1 : Comparaison des 2 listes et explications. Les modifications sont en gras.

Liste des FSMR	Liste de la HAS	Commentaire
Sclérose latérale amyotrophique	Sclérose latérale amyotrophique	
Maladies neurométaboliques (lysosomales, mitochondriales, peroxy-somales, neurotransmetteurs, autre déficit du métabolisme intracérébral)	Maladies neurométaboliques (lysosomales, mitochondriales, peroxy-somales, par intoxication, troubles du métabolisme des métaux ou des vitamines, acquises, xanthomatose cérébro-tendineuse)	La liste entre parenthèses a été complétée à partir du site du Collège des enseignants de neurologie (consulté le 31 mars 2026)
Neurodégénérescences avec surcharge cérébrale en fer	Neurodégénérescences avec surcharge cérébrale en fer	
Atrophie multisystématisée	Atrophie multisystématisée	
Atteintes spinocérébelleuses	Atteintes cérébelleuses et spinales héréditaires	Le terme « atteintes cérébelleuses et spinales héréditaires » comprend plus de pathologies pouvant correspondre aux critères de sélection.
Maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées (ex : encéphalites, ADEM : encéphalomyélite aiguë disséminée , neuromyéélite optique, myé-lites transverses aiguës)	Maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées (ex : encéphalites, encéphalomyélite aiguë disséminée (ADEM) , neuromyéélite optique, myé-lites transverses aiguës)	
Leucodystrophies, encéphalopathies	Leucodystrophies, encéphalopathies	Le terme « encéphalopathie », bien que peu précis a été conservé. Les maladies rares étant extrêmement nombreuses et variées, il permet d'inclure certaines maladies qui ne sont pas classées dans les autres items.
Syndromes choréiques et/ou dystoniques	Maladie de Huntington et les autres chorées et dystonies sévères d'évolution rapide	La saisine demandait une liste de pathologies. La maladie la plus courante a été individualisée.
Vascularite du système nerveux central	Vascularite du système nerveux central	
Encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et motrice rapide (ex : FIRES : syndrome épileptique par infection fébrile, HHE : hémiconvulsion Hémiplégie Epilepsie, Alpers)	Encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et motrice rapide (ex : syndrome épileptique par infection fébrile (FIRES), hémiconvulsion Hémiplégie Epilepsie (HHE), Alpers)	

Démences d'évolution aiguë et subaiguë	Démences d'évolution aiguë et subaiguë	
Maladies à prion	Maladies humaines à prion	Le terme « humaines » a été ajouté pour être en cohérence avec la CIM 11.
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Syndromes neurologiques paranéoplasiques	
Myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	Myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	
Neuropathies dysimmunitaires aiguës et subaiguës, neuropathies vasculaires	Neuropathies inflammatoires aiguës, subaiguës et chronique , neuropathies vasculaires	Le terme « dysimmunitaire » a été remplacé par « inflammatoire » pour être cohérent avec la CIM 11. Le mot « chronique » a été ajouté pour inclure la PIDC qui répond aux critères d'inclusion.
Myopathies d'évolution rapide	Myopathies	L'évolution rapide fait partie des critères d'éligibilité pour l'ensemble des pathologies.
Tétraplégies/paraplégies évolutives (spastiques ou non)	Tétraplégies/paraplégies évolutives	Le caractère spastique (ou non) de la tétraplégie ne modifie pas l'éligibilité.

La liste de pathologies ayant été peu modifiée, il n'a pas été jugé nécessaire de solliciter à nouveau les associations d'utilisateurs.

6. Avis de la HAS

1. Contexte de la saisine

La loi n° 2025-138 du 17 février 2025 pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves prévoit l'identification, dès leur dépôt à la maison départementale des personnes handicapées (MDPH), des demandes de compensation déposées par les personnes atteintes d'une « pathologie d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles ». La loi attache deux conséquences à cette identification, pour les personnes atteintes de l'une de ces pathologies. Elle prévoit d'une part, une procédure particulière d'examen de leurs demandes de compensation (articles L. 146-7-1 et L. 146-8 du code de l'action sociale et des familles, ci-après CASF). Elle ouvre, d'autre part, par dérogation aux conditions d'âge, l'accès à la prestation de compensation du handicap (PCH) aux personnes de plus de 60 ans (article L. 245-1 du CASF).

L'article L. 146-7-1 du CASF précise que la liste des pathologies concernées est fixée par arrêté des ministres chargés de la santé et des personnes handicapées.

Dans ce cadre, la Direction générale de la cohésion sociale a saisi la Haute Autorité de santé (HAS), pour avis, du projet de liste envisagé.

2. Observations sur le périmètre de la liste envisagée

La liste proposée dans la saisine porte exclusivement sur des pathologies rares.

La HAS relève que les dispositions de la loi du 17 février 2025 peuvent faire l'objet de deux interprétations différentes. La première, s'attachant à la lettre même de la notion de « pathologie d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles », qui ne distingue pas en fonction de la rareté de la maladie, conduirait à rechercher l'ensemble des pathologies répondant aux caractéristiques fixées par la loi (évolution rapide, handicaps sévères et irréversibles), indépendamment de leur rareté.

Une seconde interprétation formulée par le ministère de la santé peut, quant à elle, s'attacher à la double circonstance que la loi a été votée en référence à la sclérose latérale amyotrophique, d'une part, et que la procédure prévue par l'article L. 146-7-1 prévoit le traitement des demandes de compensation « en partenariat avec les centres désignés en qualité de centre de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares dont l'expertise porte sur les pathologies » figurant sur la liste.

La HAS constate que c'est sur cette seconde interprétation que la saisine se fonde.

3. Observations sur le contenu de la liste envisagée

Dans le périmètre retenu par la saisine, la HAS relève, tout d'abord, que la méthodologie utilisée par les filières de santé maladies rares pour rédiger la liste est conforme à ses standards, sous réserve toutefois de l'absence d'analyse de la littérature scientifique.

Après analyse de la littérature, et sollicitation d'avis de parties prenantes complémentaires, la HAS est favorable à cette liste de pathologies, sous réserve des modifications suivantes :

- Précision de la parenthèse après « maladies métaboliques », en écrivant « lysosomales, mitochondriales, peroxysomales, **par intoxication, troubles du métabolisme des métaux ou des vitamines, acquises, xanthomatose cérébro-tendineuse** » ;
- **Remplacement de « spinocérébelleuses » par « cérébelleuses et spinales héréditaires » ;**

- Remplacement de « syndrome choréiques et/ou dystoniques » par « maladie de Huntington et les autres chorées et dystonies sévères d'évolution rapide » ;
- Ajout du terme « humaines » pour les maladies à prion ;
- Remplacement de « dysimmunitaire » par « inflammatoires » après neuropathies et ajout du terme « chronique » dans cette catégorie ;
- Suppression de « l'évolution rapide » après le terme « myopathies » ;
- Suppression de la parenthèse « spastique ou non » pour les tétraplégies/paraplégies évolutives ;
- Déplacement des acronymes après leur définition ;
- **Précision des caractéristiques des pathologies pour permettre l'éligibilité avant la liste avec la formulation** « Les maladies rares neurologiques et évolutives conduisant en quelques semaines à quelques mois (moins de 1 an) à un handicap sévère et irréversible retenues sont : ;
- Précision après la liste « Pour relever de la dérogation, il faut que la maladie soit sur la liste et que son évolution constatée corresponde aux caractères évolutifs précités. L'accès à cette voie dérogatoire est organisé en partenariat avec les centres désignés en qualité de centre de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares dont l'expertise porte sur les pathologies mentionnées ci-dessus. ».

La prise en compte des observations qui précèdent conduirait à la liste consolidée suivante :

Les maladies rares neurologiques et évolutives conduisant en quelques semaines à quelques mois (moins de 1 an) à un handicap sévère et irréversible retenues sont :

- La sclérose latérale amyotrophique ;
- Les maladies neurométaboliques (lysosomales, mitochondriales, peroxysonales, par intoxication, troubles du métabolisme des métaux ou des vitamines, acquises, xanthomatose cérébro-tendineuse) ;
- Les neurodégénérescences avec surcharge cérébrale en fer ;
- L'atrophie multisystématisée ;
- Les atteintes cérébelleuses et spinales héréditaires ;
- Les maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées (ex : encéphalites, encéphalomyélite aiguë disséminée (ADEM), neuromyéélite optique, myélites transverses aiguës) ;
- Les leucodystrophies et encéphalopathies ;
- La maladie de Huntington, et les autres chorées et dystonies sévères d'évolution rapide ;
- La vascularite du système nerveux central ;
- Les encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et motrice rapide (ex : syndrome épileptique par infection fébrile (FIRE), hémiconvulsion Hémiparésie Epi-lepsie (HHE), Alpers) ;
- Les démences d'évolution aiguë ou subaiguë ;
- Les maladies humaines à prions ;
- Les syndromes neurologiques paranéoplasiques ;
- La myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton ;
- Les myopathies ;
- Les neuropathies inflammatoires aiguës, subaiguës et chronique et neuropathies vasculari-tiques ;

- Les tétraplégies/paraplégies évolutives ;
- Et toute autre maladie neurologique évolutive de cause rare qui répond aux critères ci-dessus.

Pour conclure, la HAS souligne que la mise en place de cette voie dérogatoire ne doit pas affecter les conditions de prise en charge des autres situations d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles par la MDPH.

Table des annexes

Annexe 1.	Saisine de la DGCS	26
Annexe 2.	Liste proposée par les FSMR	28

Annexe 1. Saisine de la DGCS



Direction générale
de la cohésion sociale

Paris, le 10 décembre 2025

Service des politiques sociales et médico-sociales
Réf :
Affaire suivie par :
Mèl. :

Haute Autorité de Santé
A l'attention du Président
Pr. Lionel COLLET

Objet : Saisine de la HAS pour avis sur la liste de pathologies visées par la loi n° 2025-138 du 17 février 2025 pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves

Monsieur le Président,

La loi n° 2025-138 du 17 février 2025 pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves a pour objets de prévoir l'identification, par la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) des demandes de compensation déposées par les personnes atteintes d'une « *pathologie d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles* » dès leur dépôt, d'instaurer une procédure dérogatoire de traitement de ces demandes (article 1) et d'ouvrir, là aussi de manière dérogatoire, l'accès à la prestation de compensation du handicap (PCH) aux personnes de plus de 60 ans atteintes d'une des pathologies précitées (article 2). La loi précise que la liste des pathologies concernées, considérées comme étant « *d'évolution rapide et causant des handicaps sévères et irréversibles* », est fixée par arrêté des ministres chargés de la santé et des personnes handicapées (article 1).

La loi ayant été votée en référence à la sclérose latérale amyotrophique et faisant référence à une collaboration entre les MDPH et les centres de référence de maladies rares, il a été décidé de sélectionner parmi ces dernières les pathologies concernées.

Pour élaborer cet arrêté, et comme convenu en juin dernier, mes services ont donc échangé avec les filières spécialisées de maladies rares notamment le centre de référence de maladies rares Brain Team à Angers piloté par le Professeur VERNY. Ce dernier a été missionné, en collégialité avec tous les autres responsables de filière de maladies rares neurologiques, pour proposer une liste de pathologies neurologiques rares touchant les enfants comme les adultes à condition qu'elles conduisent en quelques semaines ou quelques mois (moins d'un an) à un handicap sévère et irréversible.

Vous trouverez en annexe la liste établie par le groupe collégial d'experts. Ce dernier recommande également que l'accès à la voie dérogatoire ouverte par la loi soit conditionné à la validation de la demande par un centre de référence ou de compétence maladies rares.

Je me permets de solliciter l'avis de la Haute Autorité de Santé sur la liste des pathologies et les conditions associées pour accéder aux dérogations prévues par la loi.

Les services de la DGCS restent à disposition pour vous apporter toutes précisions nécessaires.

Je vous prie d'agréer, Monsieur le directeur général, l'assurance de ma considération.

Jean-Benoît DUJOL
Directeur général de la cohésion sociale



Jean-Benoît DUJOL
Directeur général de la cohésion sociale

Annexe 2. Liste proposée par les FSMR



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Angers, le 13 novembre 2025

**Madame la Directrice Générale de l'Offre de Soins
Monsieur le Directeur Général de la Cohésion Sociale**

COORDONNATEUR MEDICAL

Pr C. Vemy
(CHU Angers)

CENTRES DE RÉFÉRENCE

Atrophies multisystématisées

Pr W. Meissner
(CHU Bordeaux)

CERVCO - Maladies vasculaires

rares du cerveau et de l'oeil

Pr H. Chabrlat

(CHU Lariboisière, Paris)

Démences rares ou précoces

Pr M. Telchmann

(CHU Pitié Salpêtrière, Paris)

Dystonies et mouvements

anormaux rares

Pr M. Vidailhet

(CHU Pitié Salpêtrière, Paris)

LEUKOFRANCE - Leucodystrophies

et leucoencéphalopathies

Dr Caroline Sevin

(CHU Bicêtre, le Kremlin-Bicêtre)

Maladie de Huntington

Pr A.C Bachoud-Lévi

(CHU Henri Mondor, Créteil)

MIRCEM - Maladies

inflammatoires rares

du cerveau et de la moelle

Dr K. Delva

(CHU Bicêtre, le Kremlin-Bicêtre)

Narcolepsies et hypersomnies rares

Pr Y. Dauvilliers

(CHU Montpellier)

Neurogène - Maladies génétiques

rares du système nerveux

Pr A. Durr

(CHU Pitié Salpêtrière, Paris)

Stéréotypies motrices rares

Dr A. Hartmann

(CHU Pitié Salpêtrière, Paris)

Syndromes neurologiques

paranéoplasiques et encéphalites

auto-immunes

Pr J. Honnorat

(HCL-GH Est, Lyon)

CONTACTS

Chef de projet

Sophie Bernichtein

sophie.bernichtein@aphp.fr

01 42 16 14 29

Chef de projet adjoint

Bénédicte Belloir

benedicte.belloir@aphp.fr

01 42 16 13 34

Objet : Elaboration de la liste de pathologies ouvrant le bénéfice des dérogations prévues par la loi n°2025-138 du 17 février 2025 pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves

Madame la Directrice Générale,
Monsieur le Directeur Général,

Suite à la lettre de mission reçue le 26 septembre concernant l'élaboration de la liste de pathologies ouvrant le bénéfice des dérogations prévues par la loi n°2025-138 du 17 février 2025 pour améliorer la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves, je vous prie de trouver ci-dessous la liste des pathologies retenues.

Cette liste a été établie suite aux réflexions collégiales menées par les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) dans le champ neurologique, coordonnées par les Pr des Portes (FSMR Déficiences), Pr Attarian (FSMR FILNEMUS), Pr Couratier (FSMR FILSLAN), Pr De Lonlay (FSMR G2M) et moi-même au titre de la FSMR BRAIN-TEAM.

Sont retenues, chez les enfants et les adultes, les maladies rares neurologiques et évolutives suivantes :

- Sclérose Latérale Amyotrophique,
- Maladies neurométaboliques (lysosomales, mitochondriales, peroxysomales, neurotransmetteurs, autre déficit du métabolisme intracérébral),
- Leucodystrophies, encéphalopathies, atrophie multisystématisée, atteintes spinocérébelleuses, tétraplégies/paraplégies évolutives (spastiques ou non), syndromes choréiques et/ou dystoniques,
- Maladies neuro-inflammatoires du système nerveux central auto-immunes et apparentées (ex. encéphalites, ADEM : Encéphalomyélite aiguë disséminée, neuromyéélite optique, myélites transverses aiguës),
- Vascularite du système nerveux central,



- Encéphalopathies épileptiques pharmaco-résistantes avec dégradation cognitive et motrice rapide (ex. FIRES : Syndrome épileptique par infection fébrile, HHE : Hémiconvulsion-Hémiplégie-Epilepsie, Alpers),
- Démences d'évolution aiguë ou subaiguë,
- Neurodégénérescences avec surcharge cérébrale en fer,
- Maladies à prion,
- Syndromes neurologiques paranéoplasiques,
- Neuropathies dysimmunitaires aiguës et subaiguës,
- Neuropathies vascularitiques,
- Myopathies d'évolution rapide,
- Myasthénie aiguë sévère et syndrome myasthénique de Lambert-Eaton,
- Et toute autre maladie neurologique évolutive de cause rare, qui répond aux critères ci-dessous.

A condition qu'elles conduisent en quelques semaines à quelques mois (moins de 1 an) à un handicap sévère et irréversible, justifiant, du fait de la rapidité de la progression de la maladie, la mise en place - sans délai - de compensations par des aides humaines ou techniques.

Il nous semble important de bien préciser que, pour relever de ces dérogations, il faut à la fois que la maladie soit sur la liste et que son évolution, chez le patient concerné, corresponde aux critères d'évolution du paragraphe précédent.

L'accès à cette voie dérogatoire pourrait être conditionné à la validation de la demande par un centre de référence ou de compétence maladies rares (CRM/CCMR), que la demande émane d'un tel centre ou qu'elle soit validée lors des RCP de ces centres. Cette dernière possibilité garantissant l'accès pour tous les patients, même géographiquement éloignés d'un centre maladie rare les concernant.

Les équipes des FSMR concernées travaillent sur la liste des codes ORPHA correspondant qui vous sera prochainement transmise.

Je reste, ainsi que mes collègues des FSMR concernées, à votre disposition pour tout échange complémentaire, et vous prie de croire, Madame la Directrice Générale, Monsieur le Directeur Général, en l'assurance de mes sentiments les meilleurs.

Pr Christophe Verny

Références bibliographiques

1. Haute Autorité de santé. Maladie de Parkinson et syndromes apparentés : techniques et modalités de la prise en charge non médicamenteuse des troubles moteurs. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2016.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_2038173/fr/maladie-de-parkinson-et-syndromes-apparentes-techniques-et-modalites-de-la-prise-en-charge-non-medicamenteuse-des-troubles-moteurs
2. Centre de référence Démences rares ou précoces, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Paralyse Supranucléaire Progressive et Syndrome Corticobasal. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2022.
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3390276/fr/paralyse-supranucleaire-progressive-et-syndrome-corticobasal
3. Centre de référence National Maladie de Huntington, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Maladie de Huntington. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_2055518/fr/maladie-de-huntington
4. Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, Centre de référence des maladies rares, European Reference Networks. Maladie de Wilson. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) MAJ 2022. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_640052/fr/maladie-de-wilson
5. Centre de référence du lupus syndrome des anticorps anti-phospholipides et autres maladies auto-immunes rares, Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant RAISE, Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares FAI²R. Lupus systémique de l'adulte et de l'enfant. Protocole National de Diagnostic et de Soins Saint-Denis La Plaine: HAS; 2024.
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3493410/fr/lupus-systemique-de-l-adulte-et-de-l-enfant
6. Centre de référence des maladies neurogénétique, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Ataxie de Friedreich. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3290014/fr/ataxie-de-friedreich
7. European Reference Networks. Ataxie : qu'est-ce que c'est ? : ERN; 2023.
https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2023/07/General_ataxia_leaflet_reviewed_FR.pdf
8. Haute Autorité de santé. Maladie d'Alzheimer et maladies apparentées : diagnostic et prise en charge Saint-Denis La Plaine: HAS; 2011.
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2011-12/recommandation_maladie_d_alzheimer_et_maladies_apparentees_diagnostic_et_prise_en_charge.pdf
9. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé, Fédération française de Neurologie. La sclérose en plaques (MAJ 2006). Conférence de consensus. Jeudi 7 et vendredi 8 juin 2001 Amphithéâtre Charcot – Hôpital de la Pitié-Salpêtrière - Paris. Paris: ANAES; 2001.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_272001/fr/la-sclerose-en-plaques
10. Centre de référence des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Sclérose en Plaques de l'enfant. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2019.
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-04/pnds_sep_enfant_texte_version_2_finale.pdf
11. Centre de référence maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Les maladies du spectre de la neuromyéélite optique. Protocole National de

Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2025.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3245151/fr/les-maladies-du-spectre-de-la-neuromyelite-optique

12. Centre de référence Leucodystrophies et leuco-encéphalopathies rares, Centre de Référence Maladies héréditaires du métabolisme, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM, Filière de Santé Maladies Rares héréditaires du métabolisme G2M. Adréno-leucodystrophie. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3292277/fr/adrenoleucodystrophie

13. Filière Maladies Rares G2M. Phénylcétonurie. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2018.

https://www.has-sante.fr/jcms/c_953467/fr/phenylcetonurie

14. Centre de référence des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte Nord Nord-Ouest Méditerranée et Guadeloupe IgG4 (CERAINOM), Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI²R). Vasculites Primitives du Système Nerveux Central. Protocole National de Diagnostic et de Soins. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2026.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2026-01/dir3/pnds_vpsnc_vf.pdf

15. Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO), Centre national de référence de l'AVC de l'enfant. Maladie et syndrome de moyamoya de l'enfant et de l'adulte. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2016.

https://www.has-sante.fr/jcms/c_2660521/fr/maladie-et-syndrome-de-moyamoya-de-l-enfant-et-de-l-adulte

16. Centre de référence des Maladies Vasculaires Rares du Cerveau et de l'Œil, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. CADASIL. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2025.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2025-07/texte_pnds_cadasil.pdf

17. CRMR Constitutif de Coordination SLA et autres maladies du neurone moteur de Tours, Filière de Santé Maladies Rares SLA et autres Maladies Du Neurone Moteur FILSLAN. Sclérose Latérale Primitive. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2025.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2025-10/pnds_slp_final_filslan_22_09_2025.pdf

18. Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Amyotrophie spinale infantile. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2020.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-03/amyotrophie_spinale_infantile_-_pnds.pdf

19. Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Syndrome de Guillain-Barré. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3299758/fr/syndrome-de-guillain-barre

20. Centre de référence des Maladies Rares « Neuropathies périphériques rares », CHU Bicêtre, Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Polyradiculoneuropathie Inflammatoire Demyélinisante Chronique. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-04/polyradiculoneuropathie_inflammatoire_demyelinisante_chronique_-_pnds.pdf

21. Centre de référence coordinateur des Maladies Neuromusculaires rares et de la SLA, CHU La Timone Marseille, Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Neuropathies héréditaires sensitivomotrices de Charcot-Marie-Tooth. Protocole National de Diagnostic et de soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2020.

<https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-03/pnds-cmt-sa-v2-converti.pdf>

22. Centre de références de pathologie neuromusculaire Paris Est. Myasthénie

autoimmune. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2015.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-07/pnds_myasthenie_autoimmune.pdf

23. Société française de Myologie, Centre de référence nerf muscle Atlantique Occitanie Caraïbes, Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Dystrophie de Becker. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2019.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3121203/fr/dystrophie-musculaire-de-becker

24. Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS, Société Française De Neuropédiatrie. Dystrophie musculaire de Duchenne. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2019.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-11/pnds_duchenne_vlongue_final_20_nov_2019.pdf

25. Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2022.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3310328/fr/dystrophie-musculaire-facio-scapulo-humerales

26. Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord Est Ile-de-France, Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Myopathies reliées au collagène VI. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2022.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3376221/fr/myopathies-reliees-au-collagene-vi

27. Centre de référence des maladies neuromusculaires (CHU de Lille), Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS. Dystrophie Myotonique de type 1 « Maladie de Steinert » Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2024.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-12/pnds_231124_vf.pdf

28. Filière des Maladies Auto Immunes et Auto-Inflammatoires Rares (FAI²R), Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires FILNEMUS, Centre de Référence pour les Maladies Rhumatologiques et Inflammatoires Rares Pédiatriques, Centre de Référence des Pathologies Neuromusculaires. Dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2016.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2016-09/pnds_-_dermatomyosite_de_lenfant_et_de_ladulte.pdf

29. Société française de Myologie, Centre de référence PACARARE Marseille, Centre de référence NEIDF Paris. Myosite à inclusions sporadique Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-10/pnds_ibm_version_finale_octobre_2021.pdf

30. Centre de Référence Maladies Rares la Syringomyelie Service de Neurochirurgie Hôpital Bicêtre. Syringomyelie. Les fentes intramédullaires. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2016.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2016-12/pnds_-_syringomyelie.pdf

31. Centre de référence Maladie rare Atrophie multisystématisée, Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM. Atrophie multisystematisée Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2024.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-12/texte_pnds_ams.pdf

32. Centre de Référence Malformations et Maladies congénitales du cervelet, Filière de Santé Maladies Rares du Neurodéveloppement DéfiScience. Syndrome de Joubert Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS). Saint-Denis La Plaine: HAS; 2021.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_joubert_texte_2m2c_nov21.pdf

33. Centre de Référence CLAD Ouest "Centre labellisé pour les Anomalies du Développement " de l'Ouest, Centre de Référence CRDI

"Déficiences Intellectuelles de Causes Rares". Holoprosencephalie (HPE) et formes apparentées. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Saint-Denis La Plaine: HAS; 2018.

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-12/pnds_hpe- texte_pnds- decembre_2018.pdf

34. Haute Autorité de santé. Guide du parcours de santé – Accident vasculaire cérébral de l'adulte. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2025.

Abréviations et acronymes

ACC	Association cavernomes cérébraux
ADEM	Encéphalomyélite aiguë disséminée
AFAF	Association Française Ataxie de Friedreich
AFM- Télé- thon	Association française contre les myopathies - Téléthon
AFSGT	Association Française du Syndrome de Gilles de la Tourette
AMAD YS	Association des Malades Atteints de Dystonies
ARAMI SE	Association pour la Recherche sur l’Amyotrophie multisystématisée
ASL	Association Strumpell Lorrain
AVC	Accident vasculaire cérébral
CIM 11	Classification internationale des maladies 11
CNCP H	Conseil national consultatif des personnes handicapés
CNEN	Conseil national d’évaluation des normes
CSC	Connaître les Syndromes Cérébelleux
DGCS	Direction générale de cohésion sociale
ELA	Association Européenne contre le Leucodystrophie
FIRES	Syndrome épileptique par infection fébrile
FSMR	Filière de santé maladies rares
HAS	Haute Autorité de santé
HHE	Hémiconvulsion hémiplegie épilepsie
IFF	Insomnie fatale familiale
KLS	Syndrome de Kleine-Levine
LAMI	Les amis de Ianis
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
NINDS	<i>National Institute of Neurological Disorders and Stroke</i>
PCH	Prestation de compensation du handicap
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
SBP	Service des bonnes pratiques
SLA	Sclérose latérale amyotrophique
PSP	Paralysie supranucléaire progressive

Retrouvez tous nos travaux sur
www.has-sante.fr

