

Groupe d'auteurs : C.BILLON

**HOPITAL EUROPEEN GEORGES POMPIDOU
LABORATOIRE DE GENETIQUE – SECTEUR CARDIOVASCULAIRE
LIENS INTERNET POUR INFORMATION SUR LES MALADIES DEPISTEES**

Centre de référence des maladies vasculaires rares :

<http://www.maladiesvasculairesrares.com>

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

Lien Orphanet pour information sur les maladies rares :

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=FR>

Lien filière Cardiogen pour les cardiomyopathies :

<https://www.filiere-cardiogen.fr/>

Pathologies : Vasculaires Rares Artérielles et Disséquantes	Numéro ORPHANET	Numéro MIM
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	130050
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	130000
Ectopie du cristallin familiale	1885	129600 225100 225200
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1	1900	225400
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	225410
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	182212
sténose aortique supra-avalvulaire	3193	185500
Syndrome de Loeys-Dietz (type 1 à 4)	60030	609192 610168 615582 614816
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	130080 617174
Cutis laxa autosomique dominante	90348	614434 123700
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	219100 614437
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	617168 616166 615436 613780 611788 132900
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	130010
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	225320
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en FKBP22	300179	614557
Bicuspidie aortique familiale	402075	109730 614823

Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrocholasique	1899	130060
Syndrome de Marfan type 1	284963	154700
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	613795
Syndrome de tortuosité artérielle	3342	208050
Syndrome HANAC	73229	611773
Syndrome d'Ehlers-Danlos avec hétérotopie péricardiaque	82004	300049

Pseudoxanthome élastique et maladies calcifiantes	Numéro ORPHANET	Numéro MIM
Pseudoxanthome élastique	758	614473 177850 264800
Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	289601	211800
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	208000

Cardiomyopathies structurelles	Numéro ORPHANET	Numéro MIM
Amylose à TTR	85447 85451 271861	105210
Cardiomyopathie hypertrophique	217569	115197 115195 115196 192600 192600 192600 607487 608751 608758 612158 613243 613251 613255 613690 613765 613838 613873 613874 613876 615248 618052

Cardiomyopathie dilatée	154	302045 601493 601494 604145 604765 606685 607482 608569 609909 611553 611615 611878 611879 611880 612124 612158 613122 613172 613252 613286 613424 613642 613881 611407 615184 615235 615248 615373 615396
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	115200
Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	439854	600858 261740
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	615248 115210 612422
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	611126
Desminopathie	98909	601419
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	217656 293910 293888 293899	615616 610476 610193 605676 107970
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	217656	609040 607450 611528 600996 107970 604400
Dystrophie musculaire de Becker	98895	300376
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	310200
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	300696

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	98863	310300
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	609200
Fibrillation auriculaire familiale	1479 334	108900
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	300257
Maladie de fabry	324	301500
Maladie de pompe	308552 420429	232300
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	163800
Non-compactation ventriculaire gauche	54260	601493 604169 615092 615396 613426 615373 601494 611878
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	613706
Syndrome d'Alström	64	203800
Syndrome de Barth	111 154	302060
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	601154
Syndrome de Carvajal	65282	615821
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondrial	1369	615418
Syndrome de Costello	3071	218040
Syndrome de noonan	648 65282	163950 615821 605676 611554 617184 610733
Syndrome de noonan-like	2701	607721
Syndrome de sotos	821	117550
Syndrome Leopard	500	613707 151100 615916
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	113900