FIRENDO_Depliant-juillet2018_exe.indd 1 02/07/18 20:55

AMÉLIORER
LE PARCOURS DU PATIENT

INFORMER
SUR LES MALADIES RARES

DÉVELOPPER
LA RECHERCHE

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

FIRENDO

filière de santé
maladies rares

© FIRENDO - Juillet 2018 - Création graphique et réalisation : Perrine Gretener - Infographie verso : Nathalie Bonnaud - Photos couverture : © Inserm, Latron Patrice / © Photothèque numérique AP-HP.

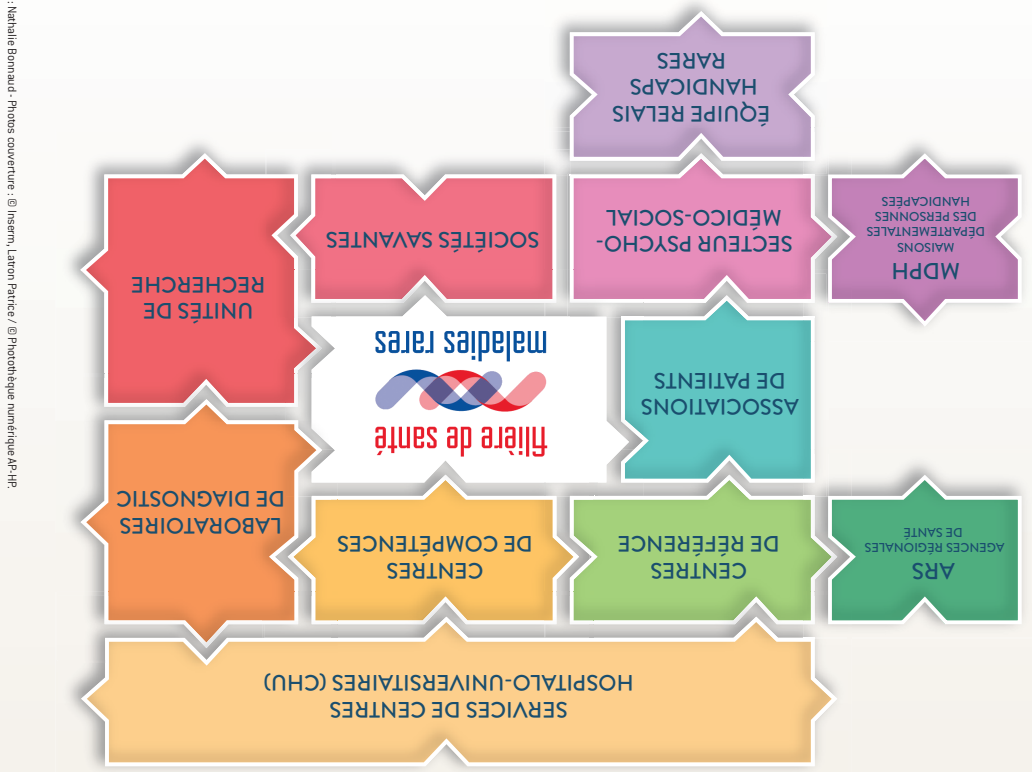
www.firendo.fr

Siège : Hôpital Cochin - Service d'Endocrinologie
27 rue du Faubourg Saint-Jacques - 75014 Paris
contact@firendo.fr

Pr Jérôme Bertherat, animateur
Maria Givony, chef de projet

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

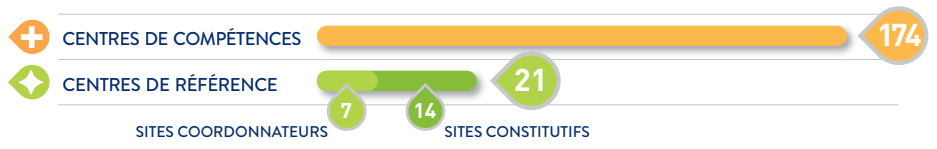


Les filières de santé maladies rares sont des réseaux qui permettent les échanges entre les centres cliniques et les acteurs du secteur du diagnostic, de la recherche, de l'enseignement et du monde associatif au sein d'une réflexion collaborative.

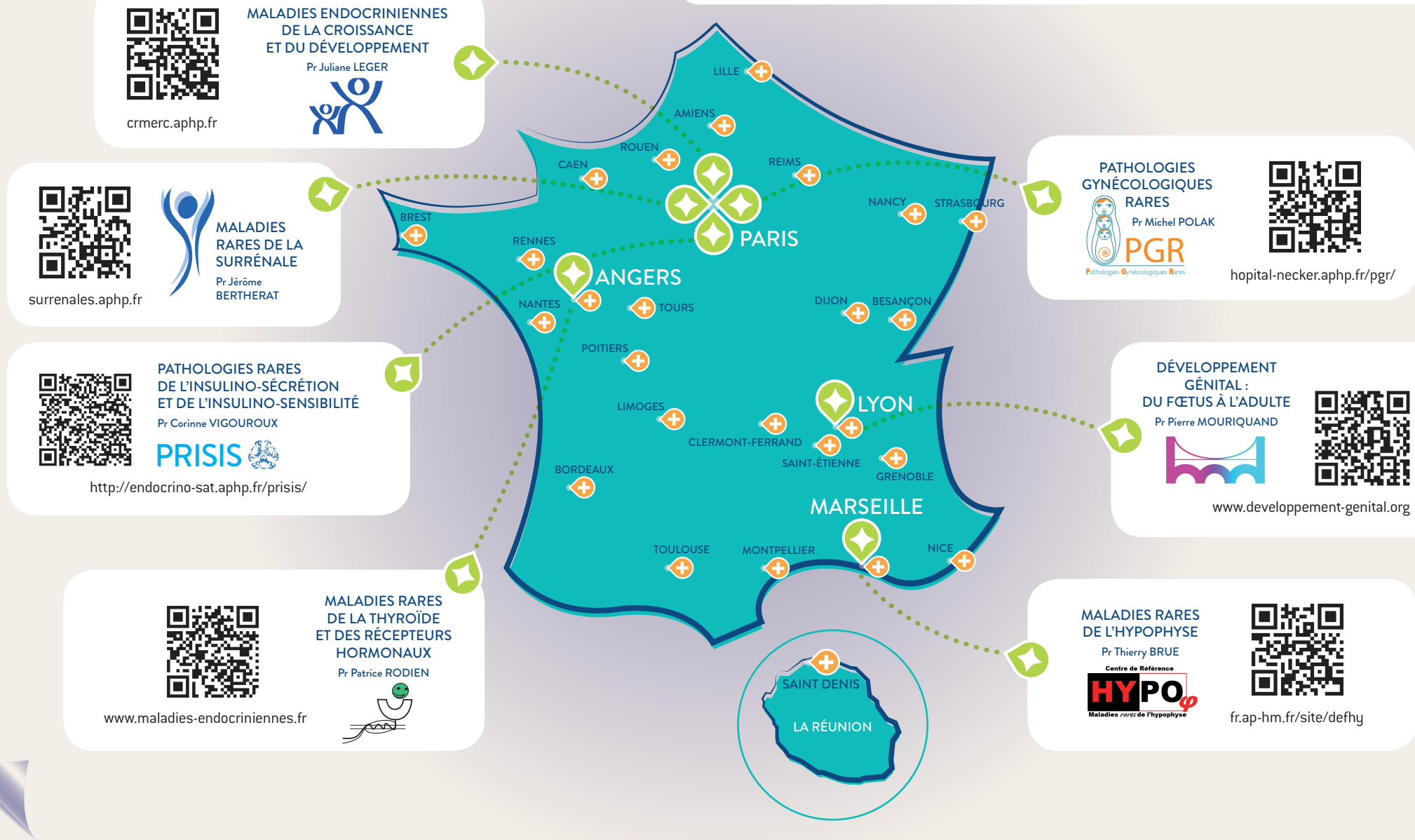
Qui sommes nous ?

FIRENDO regroupe plus de 300 acteurs
(services cliniques, laboratoires, associations de patients, sociétés savantes...)
au service de plus de 30 000 patients
atteints d'une maladie endocrinienne rare en France.

La filière de santé maladies rares FIRENDO a pour vocation nationale de réunir les centres cliniques experts en maladies rares endocriniennes, dont :



http://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/



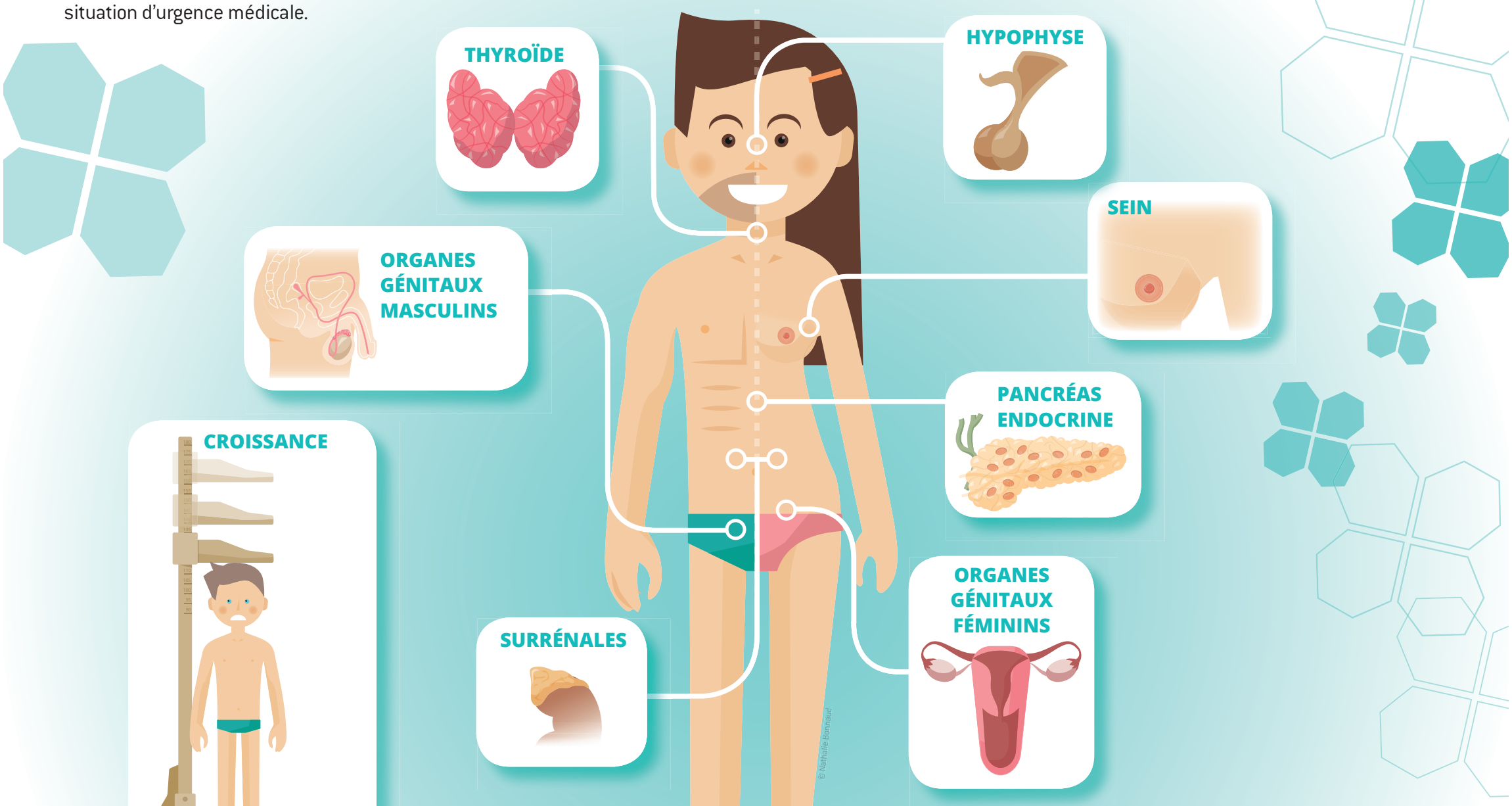
Guide des maladies rares endocriniennes

Notre expertise porte sur les maladies rares touchant aux organes secrétant des hormones (glandes endocrines) et aux systèmes reproductifs féminin et masculin. Les maladies endocriniennes rares sont souvent des maladies au long cours (« chroniques »), nécessitant la collaboration de plusieurs intervenants et une éducation des patients. Elles peuvent parfois entraîner une situation d'urgence médicale.

orphanet Inserm

Visitez le site **www.orpha.net** dédié aux maladies rares.

www.orpha.net



CROISSANCE

- Acromégalie
- Adénofibrome géant du sein
- Adénohypophysite
- Adénome à prolactine
- Adénome de Conn
- Adénome gonadotrope
- Adénome hypophysaire mixte GH+PRL
- Adénome hypophysaire non fonctionnel
- Adénome thyréotrope
- Agénésie des cellules de Leydig
- Anomalie de la tige pituitaire ou posthypophyse ectopique
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par bloc hormonosynthèse testiculaire
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par déficit en 17-bêta-déshydrogénase 3
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par déficit en 5-alpha-réductase
- Anomalie du développement sexuel idiopathique 46 XX
- Anomalie du développement sexuel idiopathique 46 XY
- Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46 XX
- Anomalie testiculaire du développement sexuel 46 XX
- Anorchidie congénitale
- Anorexie mentale prépubère
- Apoplexie hypophysaire

- Bloc hormonosynthèse testiculaire (anomalie du développement sexuel 46 XY)

- Complexe de Carney
- Craniopharyngiome

- Déficit antéhypophysaire congénital multiple (sans diabète insipide)
- Déficit en aromatase
- Déficit isolé congénital en ACTH
- Déficit isolé congénital en hormone de croissance (GH)

SURRÉNALES

- Déficit isolé congénital en FSH
- Déficit isolé congénital en TSH
- Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
- Déficit tardif isolé en ACTH
- Diabète insipide central acquis
- Diabète insipide central héréditaire
- Diabète monogénique de l'adulte ou de l'enfant (MODY)
- Diabète néonatal permanent
- Diabète néonatal transitoire
- Dysgénésie gonadique partielle 46 XY
- Dysgénesie gonadique XY
- Dysgénesie gonadique XY/XO
- Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales
- Dysplasie septo-optique

- Extrophie vésicale-épispadias

- Germinome

- Hyperaldostéronisme primaire
- Hyperplasie congénitale des surrénales : déficit 21 hydroxylase (classique et non-classique)
- Hyperplasie congénitale des surrénales : hors déficit 21 hydroxylase
- Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR
- Hyperplasie macronodulaire des surrénales indépendante de l'ACTH
- Hyperthyroïdie gestationelle (familiale)
- Hyperthyroïdie non auto-immune (TSH-R)
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
- Hypopituitarisme (insuffisance hypophysaire)
- Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégalique
- Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle
- Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X (DAX-1)
- Hypoplasie surrénalienne familiale
- Hypothyroïdie congénitale avec la glande en place (avec ou sans goitre)
- Hypothyroïdie congénitale avec une anomalie de développement de la thyroïde

ORGANES GÉNITAUX FÉMININS

- Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, rayons X, tumeurs)
- Insuffisance hypophysaire infiltrative (histiocytose, sarcoïdose, bêta-thalassémie)
- Insuffisance ovarienne primitive prématurée
- Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée
- Insuffisance surrénalienne secondaire (insuffisance corticotrope)

- Kyste de la poche de Rathke

- Laminopathie
- Lépréchaunisme
- Lipodystrophie généralisée congénitale
- Lipodystrophie partielle familiale
- Lipomatose de Launois-Bensaude

- Maladie d'Addison
- Maladie de Basedow à début pédiatrique
- Maladie de Cushing
- Maladie von Willebrand
- Maladie hémorragique rare par anomalie des plaquettes
- Maladie hémorragique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation
- Malformation mammaire rare
- Malformations utéro-vaginales rares

- Panhypophysite
- Panhypopituitarisme
- Paragangliome
- Pathologie utéro-vaginale ou vulvo-vaginale autre que malformative
- Phéochromocytome
- Polyadénomatose mammaire
- Posthypophyse ectopique ou anomalie de la tige pituitaire
- Progeria ou syndrome progéroïde
- Pseudohyperaldostéronisme
- Pseudohypoaldostéronisme

- Résistance à l'hormone de croissance
- Résistance aux glucocorticoïdes
- Résistance aux hormones thyroïdiennes
- Résistance complète aux androgènes
- Résistance partielle aux androgènes
- Résistance testiculaire aux gonadotrophines

- Syndrome d'Alström (avec diabète)
- Syndrome DAVID
- Syndrome de Barraquer-Simons
- Syndrome de Beckwith-Wiedemann
- Syndrome de Berardinelli-Seip
- Syndrome de Carney-Stratakis
- Syndrome de Cushing
- Syndrome de Cushing ectopique
- Syndrome de De Morsier
- Syndrome de Denys-Drash
- Syndrome de Dunnigan
- Syndrome de Frasier
- Syndrome de Klinefelter (47 XXY)
- Syndrome de Laron
- Syndrome de McCune-Albright
- Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
- Syndrome de Nelson
- Syndrome de Pendred
- Syndrome de persistance des canaux de Müller
- Syndrome de Rabson-Mendenhall
- Syndrome de Silver-Russell
- Syndrome de Turner
- Syndrome de Werner
- Syndrome de Wolcott-Rallison (avec diabète)
- Syndrome de Wolfram (avec diabète)
- Syndrome d'insulino-résistance type A
- Syndrome d'insulino-résistance type B
- Syndrome IPEX
- Syndrome lipodystrophique acquis
- Syndrome SHORT

- Testotoxicose
- Triade de Carney
- Tumeur phyllode du sein

- Utérus bicorne
- Utérus cloisonné
- Utérus double - hémivagin - agénésie rénale

- Vagin cloisonné