

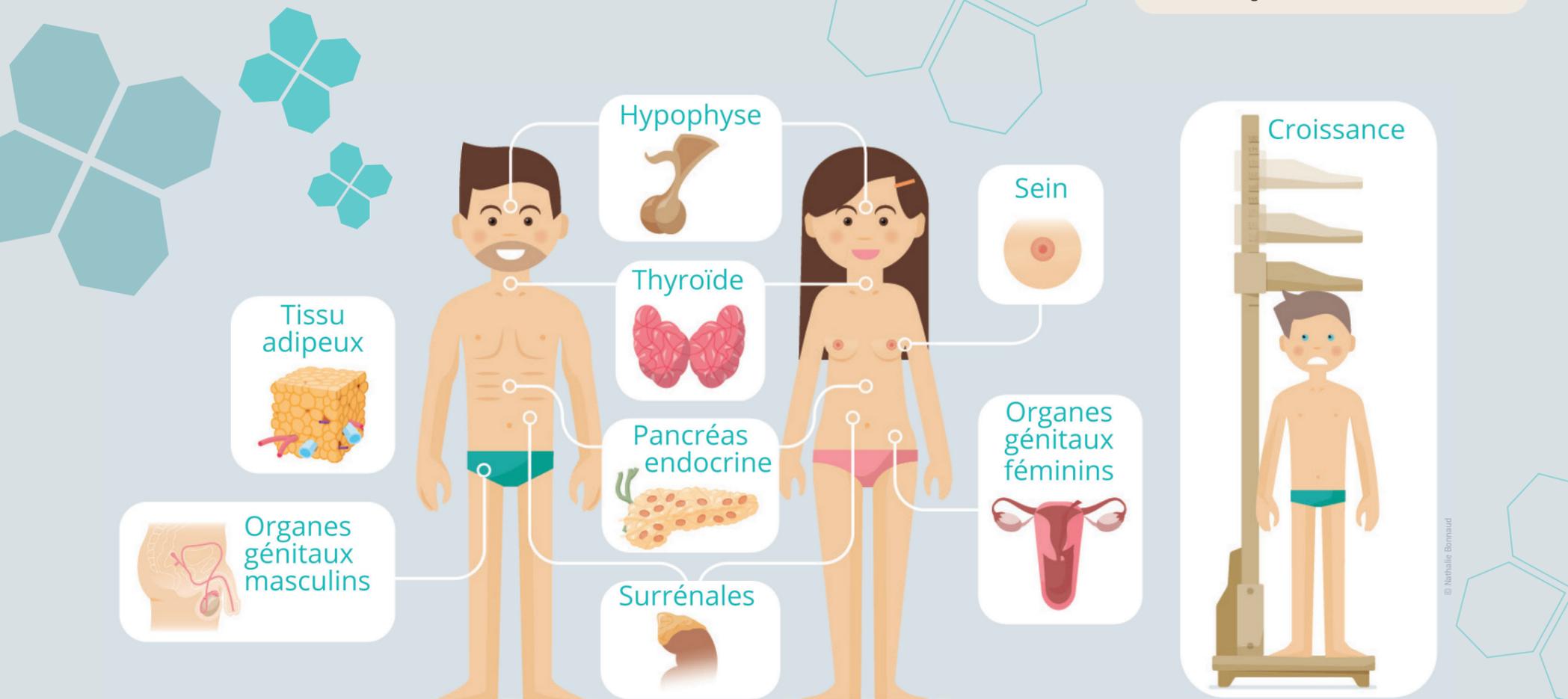
Guide des maladies rares endocriniennes

Notre expertise porte sur les maladies rares touchant aux organes sécrétant des hormones (glandes endocrines) et aux systèmes de reproduction 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.

Pour en savoir plus sur chaque maladie de cette liste, rendez-vous dans la rubrique éponyme du site www.firendo.fr



www.firendo.fr/prise-en-charge-du-patient/guide-des-maladies-rares-endocriniennes/



- Acromégalie
- Adénofibrome géant du sein
- Adénohypophysite
- Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale
- Adénome à prolactine
- Adénome de Conn
- Adénome gonadotrope
- Adénome hypophysaire mixte GH+PRL
- Adénome hypophysaire non fonctionnel
- Adénome surrénalien
- Adénome thyroïdique
- Agénésie cellules de Leydig
- Anomalie de la tige pituitaire ou posthypophysaire ectopique
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par bloc hormonosynthèse testiculaire
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par déficit en 17-β-hydroxylase
- Anomalie du développement sexuel 46 XY par déficit en 5-α-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
- Autre forme rare de diabète sucré
- Bloc hormonosynthèse testiculaire (anomalie du développement sexuel 46 XY)
- Complexe de Carney
- Craniopharyngiome
- Déficit antéhypophysaire congénital multiple (sans diabète insipide)
- Déficit en aromatasase
- Déficit isolé congénital ACTH
- Déficit isolé congénital en hormone de croissance
- Déficit isolé congénital FSH
- Déficit isolé congénital 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
- Diabète-surdité de transmission maternelle (MIDD)
- Dysgénésie gonadique partielle 46 XY
- Dysgénésie gonadique XY
- Dysgénésie 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 surrénales indépendante de l'ACTH
- Hyperthyroïdie gestationnelle (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
- Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, rayons X, tumeurs)
- Insuffisance hypophysaire infiltrative (histiocytose, sarcoidose, beta-thalassémie)

- Insuffisance ovarienne primitive prématurée
- Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée
- Insuffisance surrénalienne secondaire (insuffisance corticotrope)
- Kyste de la poche de Rathke
- Lepréchaunisme
- Lipodystrophie généralisée acquise
- Lipodystrophie généralisée congénitale de Berardinelli-Seip
- Lipodystrophie partielle acquise de Barraquer-Simons
- Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG
- Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan
- Lipodystrophie partielle familiale génétique
- Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling
- Lipomatose de Launois-Bensaude
- Maladie d'Addison
- Maladie de Basedow à début pédiatrique
- Maladie de Cushing
- Maladie de 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
- Polyadénomatosse mammaire
- Posthypophysaire ectopique ou anomalie de la tige pituitaire
- Progéria
- Pseudohyperaldostéronisme
- Pseudohypoadostéronisme

- Résistance à l'hormone de croissance
- Résistance aux glucocorticoïdes
- Résistance aux hormones thyroïdiennes
- Résistance complète aux androgènes
- Résistance partielle aux androgènes
- Résistance testiculaire gonadotrophines
- Syndrome Beckwith Wiedmann
- Syndrome d'Alström (avec diabète)
- Syndrome David
- Syndrome de Carney-Stratakis
- Syndrome de Cushing
- Syndrome de Cushing ectopique
- Syndrome de De Morsier
- Syndrome de Denys-Drash
- Syndrome de Frasier
- Syndrome de Klinefelter (47 XXY)
- Syndrome de Laron
- Syndrome de Mac Cune Albright
- Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
- Syndrome de Nelson
- Syndrome de Pendred
- Syndrome de persistance canaux Muller
- Syndrome de Rabson-Mendenhall
- Syndrome de résistance à l'insuline de type A
- Syndrome de résistance à l'insuline de type B
- Syndrome de Turner
- Syndrome de Werner
- Syndrome de Wolcott-Rallison (avec diabète)
- Syndrome de Wolfram (avec diabète)
- Syndrome IPEX
- Syndrome kystes rénaux-diabète (MODY5)
- Syndrome progéroïde
- Syndrome SHORT
- Syndrome Silver Russell
- Testotoxicose
- Triade de Carney
- Tumeur phyllode du sein
- Utérus bicorne
- Utérus cloisonné
- Utérus double - hémivagin - agénésie rénale
- Vagin cloisonné