

ORGANE	Libellés des Maladies Rares Endocriniennes	Rayer la case vide ou l'option correspondante					
Gonades	46 XX DSD (idiopathique et autres : non testicular DSD)						
	46 XX testicular DSD (ovotesticular/ male XX)						
	46 XY DSD (idiopathique et autres)						
	46 XY ovotesticular DSD						
	Agénésie cellules de leydig/ Résistance testiculaire gonadotrophines						
	Anorchidie congénitale						
	Bloc hormonosynthèse testiculaire	17βHSD	5αréductase	autres			
	Déficit en aromatasase						
	Dysgénésie gonadique (XY/ XO)						
	Dysgénésie gonadique XY	totale	partielle	Denys Drash	Frasier		
	Exstrophie vésicale-épispadias						
	Insuffisance ovarienne primitive prématurée						
	Résistance complète aux androgènes						
	Résistance partielle aux androgènes						
	Syndrome de Klinefelter 47,XXY						
	Syndrome de Mac Cune Albright						
	Syndrome de persistance canaux Muller						
	Syndrome de Turner						
	Testotoxicose						
	Hypophyse	Acromégalie					
Adénome à prolactine							
Adénome gonadotrope							
Adénome hypophysaire mixte GH+PRL							
Adénome hypophysaire non fonctionnel							
Adénome thyrotrope							
Apoplexie hypophysaire							
Craniopharyngiome							
Déficit isolé congénital ACTH							
Déficit isolé congénital FSH							
Déficit isolé congénital TSH							
Déficit tardif isolé en ACTH / Syndrome David		Déficit isolé en ACTH	Syndrome David				
Diabète insipide central acquis							
Diabète insipide central héréditaire							
Dysplasie septo-optique; Syndrome de De Morsier							
Germinome							
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital							
Hypophysite		Adénohypophysite	Panhypophysite				
Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (sans PHE)							
Insuffisance hypophysaire acquise (iatrogène, trauma, Rx)							
Insuffisance hypophysaire acquise (tumeurs)							
Insuffisance hypophysaire infiltrative	histiocytose	sarcoidose	β thalassémie				
Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)							
Kyste de la poche de Rathke							
Maladie de Cushing							
Posthypophyse ectopique (PHE)							
Syndrome de Nelson							
Surrénales	Adénome de Conn						
	Complexe de Carney et/ou Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales						
	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes						
	Hyperaldostéronisme primaire	type 1	type 2	type 3			
	Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase classique						
	Hyperplasie congénitale surrénales déficit 21 hydroxylase non classique						
	Hyperplasie macronodulaire surrénales indépendante de l'ACTH						
	Hypoplasie / Hyperplasie congénitale surrénale hors 21 hydroxylase	STAR	3βHSD	17α hydroxylase	11βhydroxylase	POR	autres
	Maladie d'Addison						
	Phéochromocytome/paragangliome						
	Pseudohyperaldostéronisme						
	Pseudohypoaldostéronisme						
	Résistance aux glucocorticoïdes						
	Syndrome de Carney-Stratakis						
	Syndrome de Cushing						
	Syndrome de Cushing ectopique						
	Triade de Carnev						
	Thyroïde	Hyperthyroïdie gestationelle (familiale)					
		Hyperthyroïdie non auto-immune (TSH-R)					
		Hypothyroïdie congénitale glande en place (avec ou sans goître)					
Hypothyroïdie congénitale anomalie developp thyroïde							
Maladie de Basedow à début pédiatrique							
Résistance aux hormones thyroïdiennes							
Croissance	Syndrome de Pendred						
	Syndrome Beckwith Wiedmann						
Gynécologie	Syndrome Silver Russell						
	Adénofibrome géant du sein						
	Maladie de Von Willebrand						
	Maladie hémorragique rare autre						
	Maladie hémorragique rare par anomalie des plaquettes						
	Maladie hémorragique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation						
	Maladies non endocriniennes rares						
	Malformation mammaire rare						
	Malformations utéro-vaginales rares	corps de l'uterus		col de l'uterus			
	Pathologie utéro-vaginale ou vulvu-vaginale autre que malformative						
	Polyadénomatosse mammaire						
	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser						
	Tumeur phyllode						
	Utérus bicorne	didelphie	ret mens unilat	v&col perméables	unicervical		
	Utérus cloisonné	total		subtotal			
	Utérus double - hémivagin - agénésie rénale						
Vagin cloisonné	cloisonné	longitudinal	transversal				