

Différence du développement sexuel due à une différence des chromosomes sexuels [D] :
 • chimère tétragamétique (199310)
 • dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY (1772)
 • syndrome 48,XXXY (96263) • syndrome 48,XXYY (10)
 • syndrome 49,XXXXY (96264)
 • syndrome de Turner (881) [C|D|PGR]
 Différence du développement sexuel 46,XX [C|D] :
 • différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX (2138)
 • différence testiculaire du développement sexuel 46,XX (393)
 • dysgénésie gonadique 46,XX (243) [C|D|TRH]
 • syndrome de dysgénésie ovarienne 46,XX-petite taille (444048)
 • différence du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle [C|D|PGR] : - endogène (325093) - exogène (325099)
 • déficit en aromatase (91) [C|D|PGR]
 • aplasie müllérienne et hyperandrogénie (247768) [C|D|PGR]
 • syndrome de différence du développement sexuel 46,XX :
 - anomalies anorectales (2973) - différences squelettiques (2975)
 • syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX (137631)
 • syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire (85112)
 • Sd de Perrault (2855) • Sd PAGOD (991) • Sd SERKAL (139466)
 Différence du développement sexuel 46,XY [C|D] :
 • agénésie testiculaire (325124) • anorchidie congénitale isolée (983)
 • différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XY (325345)
 • dysgénésie gonadique complète 46,XY (242)
 • dysgénésie gonadique partielle 46,XY (251510)
 Différence du développement sexuel 46,XY par exposition maternelle à des perturbateurs endocriniens (325537) [C|D]
 Différence du développement sexuel 46,XY par déficit [C|D] :
 • en CYP11A1 (insuffisance surrénalienne) (168558)
 • 17-β-hydroxystéroïde déshydrogénase 3 (752)
 • en 5-α-réductase de type 2 (753) • en 17,20-lyase (90796)
 • déficit en 17,20-desmolase testiculaire (443087)
 Syndrome avec différence du développement sexuel 46,XY [C|D] :
 • alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X (847)
 • délétion distale 9p (1642) • dysplasie campomélique (140)
 • lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales (452)
 • sd chondrodysplasie-différence du développement sexuel (1422)
 • syndrome de Denys-Drash (220)
 • syndrome dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive (168563)
 • syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples (1770)
 • syndrome de Smith-Lemli-Opitz (818)
 • syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-différence du développement sexuel (2282)
 • syndrome de Frasier (347) • syndrome de Meacham (3097)
 • Sd de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules (168593)
 • Sd de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales (456328)
 • Sd différence du développement sexuel-déficience intellectuelle (2983)
 • Syndrome génito-palato-cardiaque (2075)
 • Syndrome WAGR (893)
 Dyskinésie ciliaire primitive (244) [D]
 Extrophie vésicale-épispiadias (322) [D]

Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase (168588) [D]
 Hypoplasie des cellules de Leydig (résistance LH) (755) [C|D|TRH]
 Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile (642691) [C|D|PGR]
Insuffisance ovarienne précoce non acquise (95710 en "description clinique") en spécifiant si possible le gène muté [C|D|PGR]
 Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité (276234) [D]
 Infertilité masculine avec une anomalie de la spermatogenèse [D] :
 • délétion partielle du chromosome Y (1646)
 • infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie (399805)
 • infertilité masculine monogénique avec térazoospermie (399808)
 Malformation urogénitale non syndromique de l'homme :
 • absence congénitale bilatérale des canaux déférents (48) [D]
 • agénésie congénitale du scrotum (495879) [D]
 • agénésie pénienne (49) [C|D] • diphallie (227) [D]
 • hypospadias postérieur non syndromique (95706) [D]
 • micropénis isolé idiopathique (95707) [D]
 • transposition pénoscrotale (2842) [D]
 Puberté précoce rare [C|D|H|TRH] :
 • Puberté précoce centrale :
 - primaire de l'homme (650087) - secondaire de l'homme (650092)
 - génétique de la femme (650077) - secondaire de la femme (650082)
 • Puberté périphérique précoce familiale limitée aux garçons (testotoxicose) (3000)
 Syndrome d'excès d'aromatase (178345) [D]
 Syndrome d'hyperstimulation ovarienne (64739) [TRH]
 Syndrome d'insensibilité aux androgènes [C|D] :
 • partielle (90797) • complète (99429)
 Syndrome de McCune-Albright (562) [C|D|H|S|TRH]
 Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (3109) [D|PGR]
 Syndrome de persistance des canaux de Müller (2856) [C|D]
 Syndrome de Young (3471) [D]
 • Syndrome ANE (157954) • Syndrome CHARGE (138)
 • Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme (1173)
 • Sd d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne (1180)
 • Syndrome de Bardet-Biedl (110)
 • Sd de brachytéléphalangie-dysmorphie-sd de Kallman (1295)
 • Sd cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme (1387)
 • Syndrome de Kallmann-cardiopathie (2326)
 • Syndrome de Laurence-Moon (2377)
 • Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope (2560)
 • Syndrome de Prader-Willi (739)
 • Syndrome de Prader-Willi-like : - Sd de microdélétion 6q16 (171829)
 - SPW-like associé : α à MAGEL2 (398069) α à SIM1 (398079)
 • Sd d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale (2230)
 • Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie (293967)
 • Sd d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire (2235)
 • Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie (88637)
 • Sd d'hypoplasie nasale et oculaire - hypo hypo (2250)

Sein [PGR] :
 • Adénofibrome géant du sein (180267)
 • Hypertrophie mammaire juvénile familiale (gigantomastie) (180176)
 • Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée (180188)
 • Syndrome de Poland (2911) • Tumeur phyllode du sein (180261)
Malformation mammaire rare --> description clinique (180163)[PGR]
 Malformation utéro-vaginale [PGR] :
 • Absence du corps de l'utérus (180142)
 • Agénésie et aplasie du col de l'utérus (180145)
 • Agénésie vaginale isolée partielle (96269) • Atresie vaginale (65681)
 • Hypoplasie utérine (180139) • Vagin cloisonné (180154)
 • Utérus bicorné unicervical (180114) • Utérus didelphe (180086)
 • Utérus cloisonné : - subtotal (180129) - total (180126)
 • Utérus : - pseudo-unicorne (180079) - unicorne vrai (180074)
 • Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale (3411)
 • Syndrome diéthylstilbestrol (1916)
 Maladie de von Willebrand (903) [PGR]
Code CIM10 à utiliser en description clinique si prise en charge [PGR] :
 Aménorrhée primaire --> N91.0 Aménorrhée secondaire --> N91.1
 Dysménorrhée, sans précision --> N94.6
 Oligoménorrhée, sans précision (toutes spanios)--> N91.5
 Ménorragie, polyménorrhée, métrorragie (toutes méno)--> N92
 Hyperandrogénie --> E28.1 Hyperprolactinémie --> E22.1
 Affection du sein, sans précision --> N64.9
 Anomalie de la puberté (toute induction pubertaire) --> E30.9
 Puberté précoce --> E30.1
 Kyste ovarien au cours du développement --> Q50.1
 Malfo congénitales organes génitaux de la femme (toutes patho vulve) --> Q52
 Syndrome de tension prémenstruelle --> N94.3
 Examen gynécologique (csq gynéco MR & exam normal) --> Z01.4
 Conseil relatif aux attitudes en matière de sexualité --> Z70.0
 Prise en charge d'une contraception --> Z30
 Autres prises en charge d'une contraception (aménorrhée thérapeutique) --> Z30.8
 Déficit en lipase acide lysosomale (275761) [CEDRA]
 Sitostérolémie (2882) [CEDRA]
 Dysbétalipoprotéïnémie (412)[CEDRA]
Hypoalphalipoprotéïnémies --> description clinique (31153)[CEDRA]
 Déficit en apolipoprotéine A-I (425)[CEDRA]
 Déficit en LCAT (650) [CEDRA] : • maladie des yeux de poisson (79292)
 • déficit familial complet en LCAT (79293)
 Maladie de Tangier (31150)[CEDRA]
Hypobétalipoprotéïnémies --> description clinique (31154)[CEDRA]
 Abétalipoprotéïnémie (14)[CEDRA]
 Maladie de rétention des chylomicrons (Maladie d'Anderson) (71)[CEDRA]
Hypercholestérolémie rare --> description clinique (477811)[CEDRA]
 Hypercholestérolémie familiale homozygote (391665)[CEDRA]
 Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase (209902)[CEDRA]
 Xanthomatose cérébrotendineuse (909)[CEDRA]
hyperlipoproteinemia --> description clinique code HPO 0010980[CEDRA]
 Syndrome de chylomicronémie familiale (444490)[CEDRA]
hyperchylomicronémie--> description clinique code HPO 0012238[CEDRA]
hypertriglycéridémie--> description clinique code HPO 0002155[CEDRA]

Surrénales	Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone (231625) [S]
	Complexe de Carney (1359) [S]
	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes (361) [S]
	Déficit isolé tardif en ACTH (199299) [S]
	Hyperaldostéronisme familial [S] : • type I (403) • type II (404) • type III (251274) • type IV (642671)
	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en [C D PGR S] : • 21-hydroxylase classique (90794) • 3-β-hydroxystéroïde déshydrogénase (90791)
	• 11- β -hydroxylase (90795) • 17-α-hydroxylase (90793) • STAR (90790)
	• cytochrome P450 oxydoréductase (95699)
	Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive (231580) [S]
	Hypoaldostéronisme familial (427) [S]
Thyroïde	Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X (95702) [D S]
	Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante (95700) [C D S]
	Maladie corticosurrénalienne nodulaire pigmentée primaire isolée (647772) [S]
	Maladie d'Addison (85138) [S]
	Maladie micronodulaire corticosurrénalienne isolée (647782) [S]

Hypophyse	Adénome hypophysaire [H] : • acromégalie (963) • gonadotrope fonctionnel (91348) • non fonctionnel (91349) • prolactinome (2965) • somatomammotropinome (sécrétant GH et PRL) (314769) • maladie de Cushing (96253) [H S] • thyrotrope (91347) [H TRH]
	Adénome pituitaire isolé familial (FIPA) (314777) [H]
	Carcinome hypophysaire (300385) [H]
	Chordome (178) [H]
	Craniopharyngiome (54595) [C H]
	Déficit congénital isolé en ACTH (199296) [H S]
	Déficit en vasopressine (178029) [H] : • acquis (95626) • héréditaire (30925)
	Germinome du système nerveux central (91352) [H]
	Gliome des voies optiques (2086) [H]
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé [C D H PGR] (238666): • sans anosmie (432) • syndrome de Kallmann (avec anosmie) (478)
Hypophyse	Hypophysite [H] : • adénohypophysite (95512) • panhypophysite (95513)
	Insuffisance hypophysaire acquise [H] : • apoplexie hypophysaire (95613) • déficit hypophysaire associé à kyste poche de Rathke (91350) • d'origine granulomateuse : - sarcoïdose (797) - tuberculose multifocale (645854)
	• d'origine méningée : - kyste arachnoïdien (2356)
	- déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide (91354)
	• d'origine post-traumatique, iatrogène (95619)
	• d'origine tumorale --> description clinique (95503) + spécifier la MR
	• histiocytose langerhansienne (389) • méningiome (2495)
	• secondaire à maladie de surcharge : β-thalassémie (848)
	• syndrome de Sheehan (91355)
	Insuffisance somatotrope non acquise isolée (631) [C H]
Hypophyse	Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse (91351) [H]
	Panhypopituitarisme non acquis (90695) [C H]
	Rupture de la tige pituitaire (Posthypophyse ectopique)(95496) [C H]
	Spectre de dysplasie septo-optique (Sd de De Morsier) (3157) [H]
	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable (Sd DAVID) (293978) [H S]

Surrénales	Parangangliome non sécrétant (94080) [S]
	Parangangliomes multiples avec polycythémie (324299) [S]
	Phéochromocytome/parangangliome : [S] • sécrétant sporadique (276621) • héréditaire (sécrétant) (29072)
	Pseudolepréchaunisme de Patterson (2976) [S]
	Syndrome de Cushing [S] : • dû à un adénome adrénocortical sécrétant cortisol (642788) • dû à maladie macronodulaire bilatérale surrénales (189427) • par sécrétion ectopique d'ACTH (99889)
	Syndrome de délétion Xp21 (261476) [D S]
	Syndrome de Li-Fraumeni (524) [S]
	Hyperthyroïdie gestationnelle (familiale) (99819) [TRH]
	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH (424) [TRH]
	Hypothyroïdie congénitale [C TRH] : • idiopathique (95717) • anomalie hormonosynthèse thyroïdienne (95716) • déficit isolé en TSH (90674) [C H TRH] • déficit isolé en hormone libération de thyrotropine (238670) • déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou fonction hypophysaire (226307) • mutation du récepteur de la TSH (90673) • athyréose (95713) • hémiagénésie de la thyroïde (95719) • ectopie thyroïdienne (95712) • hypoplasie de la thyroïde (95720) • syndrome de résistance à la thyroïlibérine (99832) • syndrome de Pendred (705)
Thyroïde	Syndrome de sensibilité réduite aux hormones thyroïdiennes [TRH] : • hyperthyroxinémie euthyroïdienne par dyspré-albuminémie (597939) • résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes : - alpha (566231) - bêta (566243) • syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (déficit MCT8) (59) [C TRH]
	Maladie de Basedow à début pédiatrique (525731) [C]
	Diabète néonatal [PRISIS] : • permanent isolé (99885) • transitoire (99886)
	• MODY (552) [PRISIS]
	• Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B (93111) [PRISIS]
	Syndrome d'Alström (64) [PRISIS]
	Syndrome de Wolfram (3463) [PRISIS]
	Autre forme rare de diabète sucré [PRISIS] : • Pancréatite chronique héréditaire (676) • Syndrome AREDYLD (1133) • Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X (IPEX) (37042) • Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique (445062) • Sd d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie cong. (2255) • Syndrome de myopathie-diabète sucré (2596) • Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie (453533) • Sd de Wolcott-Rallison (1667) • Sd de Woodhouse-Sakati (3464)
	Hyperinsulinisme familial [PRISIS] : • autosomique dominant déficit : - en Kir6.2 (276580) - en SUR1 (276575) • autosomique récessif déficit : - en Kir6.2 (79644) - en SUR1 (79643) • focal résistant au diazoxide déficit : - en Kir6.2 (276603) - en SUR1 (276598) • congénital : - lié à la glucokinase (79299) - par déficit en HNF4A(263455) • induit par l'effort (165991) • par déficit en : - HNF1A (324575) - INSR (263458) - UCP2 (276556) - 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (71212)
	• Sd de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal (544628) • Sd d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome (276608) • Sd d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie (35878)
Métabolisme	Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale (Launois-Bensaude) (2398) [PRISIS]

Surrénales	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse (63269) [C D S]
	Syndrome de Nelson (199244) [H S]
	Sd de résistance généralisée aux glucocorticoïdes (786) [C D PGR S]
	Syndrome d'hyperaldostéronisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques (369929) [S]
	Syndrome IMAGe (85173) [D S]
	Syndrome MIRAGE (494433) [C D S]
	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne (506334) [D S]
	Tumeur ectopique sécrétrice d'aldostérone (231632) [S]
	AMP Anorexie mentale de l'enfant (525738) [AMP C]
	Syndrome de Silver-Russell (813) [C]
Croissance	Syndrome de Temple (244516) [C]
	Syndrome de Beckwith-Wiedemann (116) [C]
	Syndrome de Noonan (648) [C]
	Syndrome de Laron (insensibilité complète à GH) (633) [C]
	Sd hypercroissance associé à une mutation de PIK3CA : [C] • Hémimégalencéphalie (99082) • Lipomatose congénitale infiltrante de la face (583097) • Syndrome CLOVES (140944) • Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse (314662) • Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie (276280) • Sd mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie (60040)
	<i>Retard statural > -2,5DS sans étiologie connue --> diagnostic indéterminé + description clinique code HPO 0008850 = retard de croissance post natale sévère + MR (616874) (MR sans diagnostic déterminé après investigation complète)</i>
	Lipodystrophie génétique [PRISIS] : • Dysplasie mandibulo-acrale (2457)
	• Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques (1979)
	• Progéria de Nestor-Guillermo (280576)
	• Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome (324977)
Métabolisme	• Syndrome de Keppen-Lubinsky (435628)
	• Sd de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité (50811)
	• Sd neurodégénératif sévère avec lipodystrophie (363400)
	• Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie (363649)
	• Syndrome de lipodystrophie-neuropathie périphérique sensori-motrice démyélinisante (686999) [PRISIS]
	Lipodystrophie généralisée congénitale (Berardinelli-Seip) (528)[PRISIS]
	Lipodystrophie partielle familial [PRISIS]: • associée à PLIN1 (280356) • associée à PPARG (79083) • de Dunnigan (2348) • type Köbberling (79084)
	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante (280365) associée [PRISIS] : • à AKT2 (79085) • à CIDEc (435651) • à LIPE (435660)
	Lipodystrophie acquise [PRISIS] : • centrifuge (90156) • généralisée acquise (79086) • localisée : - due à la pression (90160) - idiopathique (90158) - induite par une panniculite (90159) - médicamenteuse (90157) • partielle acquise (Barraquer-Simmons) (79087)
	Syndrome progeroïde[PRISIS] : • Progéria (740) • Syndrome de Werner (902) • Sd de Werner atypique (79474) • Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch (3455)
Métabolisme	Syndromes d’insulino-résistance sans lipodystrophie [PRISIS] : • Lepréchaunisme (508) • Syndrome d’insulino-résistance : - type A (2297) - type B (Ac anti-récepteur insuline) (2298) • Sd de Rabson-Mendenhall (769) • Syndrome SHORT (3163)