

AMP	Anorexie mentale de l'enfant (525738) [AMP C]
	Syndrome de Silver-Russell (813) [C]
	Syndrome de Temple (244516) [C]
	Syndrome de Beckwith-Wiedemann (116) [C]
	Syndrome de Noonan (648) [C]
Croissance	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 000850 = retard de croissance post natale sévère + MR (616874) (MR sans diagnostic déterminé après investigation complète)</i>
	Différence du développement sexuel due à une différence des chromosomes sexuels [D] :
Gonades	• chimère tétragamétique (199310)
	• dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY (1772)
	• syndrome 48,XXXXY (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 aromatasase (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)	

Gonades	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]	
Exstrophie vésicale-épiadias (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]	
<i>Insuffisance ovarienne précoce non acquise (95710 en "description clinique") en spécifiant si possible le gène muté [C D PGR]</i>	
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] :	
• complète (90797) • partielle (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]	

Gonades	MR avec atteinte multisystémique et hypo hypo congénital [D] :
	• Syndrome ANE (157954) • Syndrome CHARGE (138)
	• Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme (1173)
	• Sd d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroidienne (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)	
<i>Malformation mammaire rare --> description clinique (180163)[PGR]</i>	
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) • Atrésie vaginale (65681)	
• Hypoplasie utérine (180139) • Vagin cloisonné (180154)	
• Utérus bicorne 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]	
<i>Code CIM10 à utiliser en description clinique si prise en charge [PGR] :</i>	
<i>Aménorrhée primaire --> N91.0 Aménorrhée secondaire --> N91.1</i>	
<i>Dysménorrhée, sans précision --> N94.6</i>	
<i>Oligoménorrhée, sans précision (toutes spanios)--> N91.5</i>	
<i>Ménorragie, polyménorrhée, métrorragie (toutes méno)--> N92</i>	
<i>Hyperandrogénie --> E28.1 Hyperprolactinémie --> E22.1</i>	
<i>Affection du sein, sans précision --> N64.9</i>	
<i>Anomalie de la puberté (toute induction pubertaire) --> E30.9</i>	
<i>Puberté précoce --> E30.1</i>	
<i>Kyste ovarien au cours du développement --> Q50.1</i>	
<i>Malfo congénitales organes génitaux de la femme (toutes patho vulve) --> Q52</i>	
<i>Syndrome de tension prémenstruelle --> N94.3</i>	
<i>Examen gynécologique (csq gynéco MR & exam normal) --> Z01.4</i>	
<i>Conseil relatif aux attitudes en matière de sexualité --> Z70.0</i>	
<i>Prise en charge d'une contraception --> Z30</i>	
<i>Autres prises en charge d'une contraception (aménorrhée thérapeutique) --> Z30.8</i>	

Surrénales	Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone (231625) [S]	Paragangliome non sécrétant (94080) [S]	Surrénales	Diabète néonatal [PRISIS] : • permanent isolé (99885) • transitoire (99886)
	Complexe de Carney (1359) [S]	Paragangliomes multiples avec polycythémie (324299) [S]		• MODY (552) [PRISIS]
	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes (361) [S]	Phéochromocytome/paragangliome : [S]		• Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B (93111) [PRISIS]
	Déficit isolé tardif en ACTH (199299) [S]	• sécrétant sporadique (276621) • héréditaire (sécrétant) (29072)		Syndrome d'Alström (64) [PRISIS]
	Hyperaldostéronisme familial [S] : • type I (403) • type II (404) • type III (251274) • type IV (642671)	Pseudopréchaunisme de Patterson (2976) [S]		Syndrome de Wolfram (3463) [PRISIS]
	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en [C D PGR S] : • 21-hydroxylase classique (90794)	Syndrome de Cushing [S] : • dû à un adénome adrénocortical sécrétant cortisol (642788)		Autre forme rare de diabète sucré [PRISIS] : • Pancréatite chronique héréditaire (676)
	• 3-β-hydroxystéroïde déshydrogénase (90791)	• dû à maladie macronodulaire bilatérale surrénales (189427)		• Syndrome AREDYLD (1133)
	• 11- β -hydroxylase (90795)	• par sécrétion ectopique d'ACTH (99889)		Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X (IPEX) (37042)
	• 17-α-hydroxylase (90793) • STAR (90790)	Syndrome de délétion Xp21 (261476) [D S]		• Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique (445062)
	• cytochrome P450 oxydoréductase (95699)	Syndrome de Li-Fraumeni (524) [S]		• Sd d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie cong. (2255)
	Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive (231580) [S]	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogénèse (63269) [C D S]		• Syndrome de myopathie-diabète sucré (2596)
	Hypoadostéronisme familial (427) [S]	Syndrome de Nelson (199244) [H S]		• Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie (453533)
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X (95702) [D S]	Sd de résistance généralisée aux glucocorticoïdes (786) [C D PGR S]	• Sd de Wolcott-Rallison (1667) • Sd de Woodhouse-Sakati (3464)		
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante (95700) [C D S]	Syndrome d'hyperaldostéronisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques (369929) [S]	Hyperinsulinisme familial [PRISIS] :		
Maladie corticosurrénalienne nodulaire pigmentée primaire isolée (647772) [S]	Syndrome IMAGE (85173) [D S]	• autosomique dominant déficit : - en Kir6.2 (276580) - en SUR1 (276575)		
Maladie d'Addison (85138) [S]	Syndrome MIRAGE (494433) [C D S]	• autosomique récessif déficit : - en Kir6.2 (79644) - en SUR1 (79643)		
Maladie micronodulaire corticosurrénalienne isolée (647782) [S]	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne (506334) [D S]	• focal résistant au diazoxide déficit : - en Kir6.2 (276603) - en SUR1 (276598)		
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]	Tumeur ectopique sécrétrice d'aldostérone (231632) [S]	Métabolisme	• congénital : - lié à la glucokinase (79299) - par déficit en HNF4A(263455)
	Adénome pituitaire isolé familial (FIPA) (314777) [H]	Hyperthyroïdie gestationnelle (familiale) (99819) [TRH]		• induit par l'effort (165991)
	Carcinome hypophysaire (300385) [H]	Hypothyroïdie congénitale [C TRH] : • idiopathique (95717)		• par déficit en : - HNF1A (324575) - INSR (263458) - UCP2 (276556)
	Chordome (178) [H]	• anomalie hormonosynthèse thyroïdienne (95716)		- 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (71212)
	Craniopharyngiome (54595) [C H]	• déficit isolé en TSH (90674) [C H TRH]		• Sd de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal (544628)
	Déficit congénital isolé en ACTH (199296) [H S]	• déficit isolé en hormone libération de thyrotropine (238670)		• Sd d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome (276608)
	Diabète insipide d'origine centrale (178029) [H] : • acquis (95626) • héréditaire (30925)	• déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou fonction hypophysaire (226307)		• Sd d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie (35878)
	Germinome du système nerveux central (91352) [H]	• mutation du récepteur de la TSH (90673)		Adénoipomatose symétrique à prédominance cervicale (Launois-Bensaude) (2398) [PRISIS]
	Gliome des voies optiques (2086) [H]	• athyréose (95713) • hémiaigénésie de la thyroïde (95719)		Lipodystrophie génétique [PRISIS] : • Dysplasie mandibulo-acrale (2457)
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé [C D H PGR] (238666): • sans anosmie (432) • syndrome de Kallmann (avec anosmie) (478)	• ectopie thyroïdienne (95712) • hypoplasie de la thyroïde (95720)		• Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques (1979)
	Hypophysite [H] : • induite par immunothérapie (641350)	• syndrome de résistance à la thyroïlibérine (99832)		• Progéria de Nestor-Guillermo (280576)
	• adénohypophysite (95512) • panhypophysite (95513)	• syndrome de Pendred (705)		• Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome (324977)
Insuffisance hypophysaire acquise [H] : • apoplexie hypophysaire (95613)	Syndrome de sensibilité réduite aux hormones thyroïdiennes [TRH] : • hyperthyroïdisme euthyroïdienne par dyspré-albuminémie (597939)	• Syndrome de Keppen-Lubinsky (435628)		
• déficit hypophysaire associé à kyste poche de Rathke (91350)	résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes : - alpha (566231) - bêta (566243)	• Sd de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité (50811)		
• d'origine granulomateuse : - sarcoïdose (797) - tuberculose multifocale (645854)	• syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (déficit MCT8) (59) [C TRH]	• Sd neurodégénératif sévère avec lipodystrophie (363400)		
• d'origine méningée : - kyste arachnoïdien (2356)	Maladie de Basedow à début pédiatrique (525731) [C]	• Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie (363649)		
- déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide (91354)	Déficit en lipase acide lysosomale (275761) [CEDRA]	Lipodystrophie généralisée congénitale (Berardinelli-Seip) (528)[PRISIS]		
• d'origine post-traumatique, iatrogène (95619)	Déficit en lipase acide lysosomale (275761) [CEDRA]	Lipodystrophie partielle familial [PRISIS]: • associée à PLIN1 (280356) • associée à PPARG (79083)		
• d'origine tumorale --> description clinique (95503) + spécifier la MR	Déficit en lipase acide lysosomale (275761) [CEDRA]	• de Dunnigan (2348) • type Köbberling (79084)		
• histiocytose langerhansienne (389) • méningiome (2495)	Déficit en apolipoprotéine A-I (425)[CEDRA]	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante (280365) associée [PRISIS] : • à AKT2 (79085) • à CIDEA (435651) • à LIPE (435660)		
• secondaire à maladie de surcharge : β-thalassémie (848)	Déficit en LCAT (650) [CEDRA] : • maladie des yeux de poisson (79292)	Lipodystrophie acquise [PRISIS] : • centrifuge (90156) • généralisée acquise (79086)		
• syndrome de Sheehan (91355)	• déficit familial complet en LCAT (79293)	• localisée : - due à la pression (90160) - idiopathique (90158)		
Insuffisance somatotrope non acquise isolée (631) [C H]	Maladie de Tangier (31150)[CEDRA]	- induite par une panniculite (90159) – médicamenteuse (90157)		
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse (91351) [H]	<i>Hypobétalipoprotéïnémies --> description clinique (31154)[CEDRA]</i>	• partielle acquise (Barraquer-Simmons) (79087)		
Panhypopituitarisme non acquis (90695) [C H]	Abétalipoprotéïnémie (14)[CEDRA]	Syndrome progeroïde [PRISIS] : • Progéria (740)		
Rupture de la tige pituitaire (Posthypophyse ectopique)(95496) [C H]	Maladie de rétention des chylomicrons (Maladie d'Anderson) (71)[CEDRA]	• Syndrome de Werner (902) • Sd de Werner atypique (79474)		
Spectre de dysplasie septo-optique (Sd de De Marsier) (3157) [H]	<i>Hypercholestérolémie rare --> description clinique (477811)[CEDRA]</i>	• Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch (3455)		
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable (Sd DAVID) (293978) [H S]	Hypercholestérolémie familiale homozygote (391665)[CEDRA]	Syndromes d'insulino-résistance sans lipodystrophie [PRISIS] : • Lepréchaunisme (508)		
	Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase (209902)[CEDRA]	• Syndrome d'insulino-résistance : - type A (2297)		
	Xanthomatose cérébrotendineuse (909)[CEDRA]	- type B (Ac anti-récepteur insuline) (2298)		
	<i>hyperlipoprotéïnémie --> description clinique code HPO 0010980[CEDRA]</i>	• Sd de Rabson-Mendenhall (769) • Syndrome SHORT (3163)		
	Syndrome de chylomicronémie familiale (444490)[CEDRA]			
	<i>hyperchylomicronémie--> description clinique code HPO 0012238[CEDRA]</i>			
	<i>hypertriglycéridémie--> description clinique code HPO 0002155[CEDRA]</i>			