

CEMARA - THESAURUS du CR Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance

CATEGORIE	LIBELLE
Insuffisance hypophysaire non acquise	Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)
	Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (sans PHE)
	Posthypophyse ectopique (PHE)
	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
Craniopharyngiome	Craniopharyngiome
Syndrome Silver Russell	Syndrome Silver Russell
Syndrome Wiedman Beckwith	Syndrome Wiedman Beckwith
Hypothyroïdie congénitale	Hypothyroïdie congénitale par anomalie de développement
	Hypothyroïdie congénitale avec glande en place
Maladie Basedow enfant	Maladie Basedow enfant
Syndrome de Turner	Syndrome de Turner
Insuffisance ovarienne précoce	Insuffisance Ovarienne Précoce non acquise
Puberté précoce périphérique	Puberté précoce périphérique (Syndrome Mc Cune Albright /Testotoxicose)
Hyperplasie congénitale surrénales	HCS déficit en 21-hydroxylase, forme classique
	HCS déficit en 21-hydroxylase, forme non classique
	HCS déficit en 11-bêta-hydroxylase
	HCS déficit en 17-alpha-hydroxylase
	HCS déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase
	HCS lipoides surrénales (déficit en STAR)
	HCS déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)
Anomalies développement sexuel	Dysgénésie gonadique XY
	Dysgénésie gonadique XY/X0
	46 XX testicular DSD (ancien Mâle XX)
	Ovotesticular DSD (ancien Hermaphrodisme vrai)
	Insensibilité complète aux androgènes
	Insensibilité partielle aux androgènes
	Anomalie du développement sexuel 46, XY, déficit 17 ceto réductase (17 β HSD)
	Anomalie développement sexuel 46, XY, déficit 5 alpha réductase
	Anomalie développement sexuel 46, XY, déficit 17-20 lyase
	Syndrome de persistance des Canaux de Müller
	Hypoplasie des cellules de Leydig (inactivation récepteur LH)
	Syndrome de Denys-Drash / Syndrome de Frasier
	Anomalie du développement sexuel 46, XX androgènes d'origine maternelle
	Anomalies du développement sexuel idiopathique (DSD) (46, XY)
	Anomalies du développement sexuel idiopathique (DSD) (46, XX)
Anorchidie bilatérale (syndrome régression testiculaire)	

Ce document regroupe les pathologies pour lesquelles le Centre de Référence Maladies Rares Croissance est labellisé.

Certaines pathologies ont été labellisées dans plusieurs centres de référence des maladies rares endocriniennes. Les listes de patients seront regroupées au sein des centres de référence en endocrinologie dès qu'une uniformisation pourra être proposée.

L'objectif est d'identifier les cohortes de patients ainsi que les modalités de prise en charge (Consultation, hospitalisation classique et de jour)

Si anomalie génétique identifiée :

préciser le gène sur la fiche CEMARA en "commentaire libre"