

Table des maladies rares par spécialité

Cardiologie

Cardiomyopathie dilatée familiale	85
Cardiomyopathie primitive du péripartum	89
Coarctation aortique	123
Ebstein (anomalie d')	186
Eisenmenger (complexe d')	193
Infarctus du myocarde	339
Marfan (syndrome de)	406
Tétralogie de Fallot	571
Transplantation cardiaque	581

Dermatologie

Fabry (maladie de)	201
Gorlin (syndrome de)	272
Mac Cune-Albright (syndrome de)	401
Moya-moya (maladie de)	420
Nail-patella (syndrome)	434
Pseudo-xanthome élastique	514

Endocrinologie

Acromégalie	5
Adénome de Conn	7
Cushing (maladie de)	143
Di George (syndrome de)	158
Diabète insipide	160
Hyperparathyroïdie primaire	329
Hyperplasie congénitale des surrénales	331
Hypoparathyroïdie	335
Hypophysite lymphocytaire	336
Insuffisance surrénale aiguë	346
Insulinome	348
Lutéomes et kystes lutéiniques de la grossesse	390

Nodule cancéreux de la thyroïde.....	457
Phéochromocytome	487
Prolactinome	512
Sipple (syndrome de)	562

Gastro-entérologie

Agenaes (syndrome d').....	1
Acrodermatite entéropathique	3
Adénome hépatocellulaire	9
Alagille (syndrome d')	14
Budd-Chiari (syndrome de).....	72
Cancer pancréatique familial	76
Carcinome gastrique héréditaire diffus	79
Carcinome hépatocellulaire	81
Caroli (maladie de).....	91
Cholangiocarcinome.....	103
Cholangite sclérosante primitive	106
Choléra endocrine	111
Cholestases familiales fibrinogènes	114
Cirrhose biliaire primitive.....	119
Colite collagène	126
Crigler-Najjar (syndrome de).....	135
Crohn (maladie de).....	138
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	145
Cystadénome biliaire	148
Cystadénome mucineux du pancréas	150
Dubin-Johnson (syndrome de)	168
Fibrose hépatique congénitale.....	236
Fièvre méditerranéenne familiale	239
Galactosémie	246
Gastro-entérite éosinophilique	249
Gaucher (maladie de)	251
Glycogénose.....	261
Glycogénose de type I	265
Glycogénose de type III.....	268
Hémangio-endothéliome épithélioïde hépatique.....	283
Hémangiome du foie.....	286
Hépatite auto-immune.....	304
Hypercholestérolémie familiale homozygote.....	326
Hyperplasie nodulaire focale	333
Intolérance héréditaire au fructose	349
Lipoprotéine lipase (déficit familial en).....	387
Lymphangiectasie intestinale primitive	394
Œdème angioneurotique.....	460
Pancréatite chronique familiale.....	473

TABLE DES MALADIES RARES PAR SPÉCIALITÉ

Phénylcétonurie	484
Polypose adénomateuse familiale	495
Porphyrie	501
Porphyrie intermittente aiguë	505
Rendu-Osler-Weber (maladie de)	531
Rotor (syndrome de)	542
Transplantation hépatique	585
Tumeur carcinoïde appendiculaire	595
Tumeur solide et pseudo-papillaire du pancréas	597
Tyrosinémie héréditaire de type I	601
Wilson (maladie de)	603
Zollinger-Ellison (syndrome de)	612

Hématologie

Afibrinogénémie congénitale	12
Anémie hémolytique auto-immune idiopathique	27
Anémie réfractaire sidéroblastique pure	30
Antithrombine (déficit congénital en)	33
Bernard-Soulier (syndrome de)	58
Blackfan-Diamond (anémie de)	64
Cooley (maladie de)	128
Drépanocytose	164
Dysfibrinogénémie	170
Elliptocytose héréditaire	196
Facteur II (déficit congénital en)	204
Facteur V (déficit congénital en)	206
Facteur VII (déficit congénital en)	209
Facteur X (déficit congénital en)	212
Facteur XI (déficit congénital en)	215
Facteur XIII (déficit congénital en)	218
Facteurs V et VIII (déficit combiné en)	221
Facteurs vitamine K-dépendants (déficit congénital en)	224
Fanconi (maladie de)	227
Fibrinogène (déficit quantitatif en)	231
Hémoglobinoïde H	288
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	292
Hémolytique et urémique (syndrome)	296
Hémophilies A et B	298
Hodgkin (maladie de)	316
Leucémie aiguë lymphoïde	366
Leucémie aiguë myéloïde	371
Leucémie lymphoïde chronique	376
Leucémie myéloïde chronique	380
Leucémie à tricholeucocytes	384
Macrothrombocytopenies familiales	404

TABLE DES MALADIES RARES PAR SPÉCIALITÉ

Micro-angiopathies thrombotiques	416
Neutropénie auto-immune idiopathique	452
Neutropénie cyclique	455
Purpura thrombopénique auto-immun idiopathique.....	519
Purpura thrombopénique thrombotique.....	523
Pyruvate kinase (déficit en).....	528
Shwachman-Diamond (syndrome de).....	559
Sphérocytose héréditaire	564
Stomatocytose héréditaire.....	566
Thrombasthénie de Glanzmann	574
Thrombocytémie essentielle	577
Vaquez (maladie de).....	604

Infectiologie

Amibiase	18
Bilharziose.....	61
Botulisme	67
Brucellose	69
Chikungunya (infection à virus).....	101
Choléra	109
Coqueluche.....	133
Dengue	156
Diphthérie.....	162
Fièvre Q	242
HTLV-I (infection à).....	321
Lyme (maladie de).....	391
Paludisme	469
Rickettsioses	540
Tuberculose.....	592

Immunologie et rhumatologie

Arthrite chronique juvénile	38
Behçet (maladie de)	53
Churg et Strauss (syndrome de)	117
Cryoglobulinémie mixte essentielle.....	141
Dysplasie fibreuse des os.....	173
Ehlers-Danlos (syndrome d')	189
Fasciite à éosinophiles.....	230
Fibrodysplasie ossifiante progressive.....	235
Fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D.....	241
Gougerot-Sjögren (syndrome de)	275
Histiocytose X.....	315
Kawasaki (maladie de).....	353
Klippel-Trenaunay (syndrome de)	358
Larsen (syndrome de)	364

TABLE DES MALADIES RARES PAR SPÉCIALITÉ

Myélome multiple	426
Ostéogénèse imparfaite.....	462
Ostéosarcomes.....	465
Périartérite noueuse.....	482
Polyangéite microscopique.....	489
Polychondrite atrophiante	491
Polymyosite et dermatomyosite	493
Purpura rhumatoïde de Schönlein-Henoch.....	517
Réticulohistiocytose multicentrique.....	534
Rhumatisme articulaire aigu	535
Rhumatisme palindromique	538
Rhumatisme psoriasique	539
SAPHO syndrome.....	545
Sclérodermie systémique.....	547
Sharp (connectivite mixte de).....	557

Néphrologie

Alport (syndrome d')	16
Amylose	20
Bartter (syndrome de)	51
Berger (maladie de)	55
Cystinurie	152
Gitelman (maladie de).....	259
Insuffisance rénale et hémodialyse	342
Néphroblastome.....	436
Néphrotique idiopathique (syndrome)	439
Transplantation rénale	588

Neurologie

Amyotrophie spinale proximale	23
Ataxie de Friedreich.....	40
Ataxie paroxystique familiale	43
Ataxie spinocérébelleuse autosomique dominante.....	46
Ataxie-télangiectasie	48
Charcot (maladie de)	94
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)	98
Dystrophies musculaires de Duchenne et Becker.....	175
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	179
Dystrophie myotonique de Steinert.....	181
Gélineau (maladie de).....	254
Gerstmann-Straussler-Scheinker (syndrome de).....	257
Guillain-Barré (syndrome de).....	278
Hétérotopie nodulaire héréditaire	307
Hippel-Lindau (maladie de von)	311
Huntington (maladie de)	323

TABLE DES MALADIES RARES PAR SPÉCIALITÉ

Kearns-Sayre (syndrome de).....	355
Lambert-Eaton (syndrome de).....	361
Mac Ardle (maladie de)	399
MELAS (syndrome de)	410
MERRF (syndrome de).....	413
Myasthénie	422
Myopathie myotonique proximale.....	428
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	431
Neurofibromatose de type 1	441
Neurofibromatose de type 2	444
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	447
Neuropathie motrice multifocale avec blocs de conduction	449
Paralysie périodique hyperkaliémique	476
Paralysie périodique hypokaliémique	479
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique.....	498
Prion (maladies neurologiques à).....	507
Sclérose en plaques	550
Sclérose tubéreuse de Bourneville	553

Pneumologie

Endométriose pleuropulmonaire.....	199
Goodpasture (syndrome de).....	270
Hémosidérose pulmonaire idiopathique.....	302
Kartagener (syndrome de).....	351
Lymphangioliéiomyomatose	396
Takayasu (maladie de).....	569
Wegener (granulomatose de).....	606