



FILIÈRE
SANTÉ
MALADIES
RARES

Liste des pathologies

Achondroplasie ORPHA15

Hypochondroplasie ORPHA429

Avance staturale

- Syndrome de Weaver ORPHA3447
- Syndrome de Sotos et syndrome de Sotos-like ORPHA821
- Syndrome de Marshall-Smith ORPHA561
- Syndrome de Protée ORPHA744
- Syndrome CLOVE ORPHA140944
- Syndrome de Marfan ORPHA558
- Arachnodactylie congénitale avec contractures ORPHA115
- Syndrome de Loeys-Dietz ORPHA60030
- Syndrome de grande taille-scoliose-macrodactylie du gros orteil ORPHA329191

Ciliopathies avec atteinte squelettique

- Dysplasie chondroectodermique (Syndrome d'Ellis-van Creveld), ORPHA289
- Dysplasie thoracique asphyxiante (JATD; Syndrome de Jeune), ORPHA474
- Dysplasie cranio-ectodermique type 1,2 (Syndrome de Sensenbrenner), ORPHA1515
- Syndrome de Saldino-Mainzer, ORPHA140969
- Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne (Syndrome de Barnes), ORPHA3317
- Syndrome oro-facio-digital type 4 (Mohr-Majewski), ORPHA2753
- Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 1 (Saldino-Noonan), ORPHA93270
- Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 2 (Majewski), ORPHA93269
- Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 3 (Verma-Naumoff), ORPHA93271
- Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 4 (Beemer), ORPHA93268

Dysplasies mésoméliques

- Dyschondrostéose de Leri-Weill ORPHA240
- Dysplasie mésomélique type Langer (LMD)/Dyschondrostéose homozygote ORPHA2632

Craniosynostoses isolées et syndromiques

- Nanisme ostéoglophonique ORPHA2645
- Syndrome de Pfeiffer ORPHA710
- Syndrome d'Apert ORPHA87
- Syndrome de Crouzon ORPHA207
- Dysplasie osseuse avec incurvation des membres ORPHA93439
- Syndrome d'Antley-Bixler [ORPHA83, Synd. d'Antley-Bixler (FGFR2) et ORPHA63269, Synd. d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse]
- Syndrome de Saethre-Chotzen (ORPHA794)
- Syndrome de Shprintzen-Goldberg ORPHA2462
- Syndrome de Baller-Gerold ORPHA1225
- Syndrome de Carpenter ORPHA65759

Dysostoses craniofaciales ORPHA93453

- Syndrome de Treacher-Collins ORPHA861
- Syndrome oro-facio-digital de type 1 (OFD1) ORPHA2750
- Dysostose acrofaciale type Weyers ORPHA952
- Syndrome cranio-fronto-nasal ORPHA1520
- Dysplasie fronto-nasale type 1 ORPHA391474, Dysplasie fronto-nasale liée à ALX3)
- Syndrome de Miller ORPHA246, dysostose acrofaciale postaxiale)
- Syndrome de Nager ORPHA245

Dysostoses à prédominance vertébrale avec ou sans atteinte costale ORPHA93454

- Triade de Currarino ORPHA1552
- Dysostoses spondylocostales autosomiques récessives (type 1-4 et 6) ORPHA2311
- Dysostose spondylocostale autosomique dominante (type 5) ORPHA1797
- Anomalie/syndrome de Klippel-Feil ORPHA2345
- Syndrome cérébro-costo-mandibulaire ORPHA1393, et ORPHA263508 pour forme « like »)
- Dysostose diaphano-spondylo-ORPHA66637
- Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire ORPHA228387
- Dysplasie spondylo-carpo-tarsienne ORPHA3275

Dysostoses rotuliennes ORPHA93455

- Dysplasie ischio-patellaire (Syndrome de la petite rotule) ORPHA1509, Syndrome coxo-podo-patellaire
- Syndrome Nail-Patella (Onycho-ostéodysplasie) ORPHA2614,

- Syndrome génito-patellaire ORPHA85201
- Syndrome de Meier-Gorlin (Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille) ORPHA2554

Brachydactylies (sans atteinte extrasquelettique)

- Brachydactylie type A1 ORPHA93388
- Brachydactylie type A2 ORPHA93396
- Brachydactylie type B ORPHA93383
- Brachydactylie type B2 ORPHA140908
- Brachydactylie type C ORPHA93384
- Brachydactylie type D ORPHA93385
- Brachydactylie type E ORPHA93387
- Brachydactylie-anonychie ORPHA1487 (Syndrome de Cooks)

Brachydactylies (avec atteinte extrasquelettique)

- Syndrome d'Adams-Oliver ORPHA974
- Syndrome de Catel-Manzke ORPHA1388
- Syndrome de Feingold ORPHA1305

Anomalies réductionnelles des membres ORPHA294955

- Syndrome cubito-mammaire ORPHA3138
- Anémie de Fanconi ORPHA84
- Thrombocytopénie - aplasie radiale (TAR) ORPHA3320
- Syndrome Holt-Oram ORPHA392
- Syndrome d'Okhiro ORPHA93293
- Syndrome de Cousin ORPHA93333, (dysplasie pelviscapulaire)
- Syndrome de Roberts ORPHA3103
- Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie/Syndrome d'hémimélie tibiale-ectrodactylie ORPHA3329
- Hémimélie tibiale ORPHA93322
- Hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé ORPHA3332 et ORPHA988
- Syndrome d'Al Awadi-Raas-Rothschild ORPHA2879, Phocomélie de type Schinzel)
- Syndrome de Furhmann ORPHA2854
- Syndrome RAPADILINO ORPHA3021
- Syndrome de Poland ORPHA2911
- Syndrome d'hypoplasie du fémur-faciès particulier (FHUFS) ORPHA1988, Syndrome fémoro-facial
- Syndrome fémoro-péronéo-cubital (FFU) ORPHA2019, Complexe fémoro-péronéo-cubital, complexe FFU)
- Syndrome de Hanhart ORPHA989, (Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie)

Ectrodactylies (avec ou sans autre anomalie)

- Syndrome AEC (Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine) ORPHA1071
- Syndrome EEC3 (Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine type 3) ORPHA1896
- Syndrome EEC1 (Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine type 1) ORPHA1896
- Syndrome EEM (Syndrome de dysplasie ectodermique-ectrodactylie-dystrophie maculaire) ORPHA1897
- Syndrome « limb-mammary » (Syndrome d'anomalies des membres-anomalies mammaires, syndrome SLM) ORPHA69085
- Syndrome ADULT (acro-dermato-ungual-lacrimal-tooth) (syndrome de pigment anormal-ectrodactylie-hypodontie) ORPHA978
- Mains et pieds fendus, Ectrodactylie non syndromique ORPHA2440
- Syndrome de Hartsfield ORPHA2117, (Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer)

Polydactylie - Syndactylie - Triphalangie

- Polydactylie préaxiale isolée ORPHA93339, Polydactylie d'un pouce biphalangé)
- Polydactylie postaxiale isolée ORPHA93335, décrit sous ORPHA294942
- Syndrome de pouce triphalangé-polydactylie ORPHA2950, Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie)
- Syndrome de Greig ORPHA380
- Syndrome de Pallister-Hall ORPHA672
- Synpolydactylie, ORPHA93403 (Syndactylie de type 2)
- Syndrome de Townes-Brocks (syndrome REAR, « Renal-ear-anal-radial » ORPHA857
- Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital (syndrome LADD) ORPHA2363
- Syndrome acrocalleux ORPHA36
- Dysplasie acro-pectoro-vertébrale (syndrome F) ORPHA957
- Syndrome de Laurin-Sandrow ORPHA2378
- Syndrome de Cenani-Lenz ORPHA3258
- Syndrome STAR (Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale) ORPHA140952
- Syndrome de Filippi ORPHA23255

Anomalies de la formation des articulations et synostoses

- Syndrome des synostoses multiples ORPHA3237, regroupe 3 OMIM/3 gènes)
- Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire ORPHA71289
- Syndrome de Liebenberg ORPHA1275, Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets)
- Pied bot congénital, ORPHA199315 (Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs)
- Syndrome Char ORPHA46627

Dysplasie Fibreuse et Syndrome de McCune Albright ORPHA249 et ORPHA562

Dysplasies acroméliques

- Syndrome de Myhre ORPHA2588
- Dysplasie géléophysique ORPHA2623
- Syndrome de Weill-Marchesani ORPHA3449
- Dysplasie acromicrique ORPHA969

Syndromes avec brachydactylie et épiphyses en cônes

- Acrodysostose ORPHA950
- Acro-scypho-dysplasie métaphysaire ORPHA1240
- Ostéodystrophie héréditaire d'Albright ORPHA665
- Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges (ASPED) ORPHA63442
- Syndromes tricho-rhino-phalangiens de type 1 et 3 ORPHA77258
- Dysplasie acro-capito-fémorale ORPHA63446
- Syndrome de Saldino-Mainzer ORPHA140969
- Syndrome de Sensenbrenner (Dysplasie cranio-ectodermique) ORPHA1515

Dysplasies acromésoméliques

- Dysplasie acromésomélique type Maroteaux ORPHA40
- Dysplasie acromésomélique type Grebe ORPHA2098
- Syndrome d'aplasie fibulaire-brachydactylie (syndrome de Du Pan) ORPHA2639
- Dysplasie acromésomélique avec anomalies génitales
- Dysplasie acromésomélique type Osebold-Remondini ORPHA93382, Brachydactylie type A6, (Syndrome d'Osebold-Remondini)

Dysplasie cléido-crânienne ORPHA1452

Dysplasies métaphysaires

- Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid ORPHA174
- CHH (Hypoplasie cartilage-cheveux/ Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive/Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick) ORPHA175
- Chondrodysplasie métaphysaire CHH-like liée à POP1
- Chondrodysplasie métaphysaire de Jansen ORPHA33067
- Syndrome d'Eiken ORPHA79106
- Syndrome de Shwachman-Diamond ORPHA811
- Anadysplasie métaphysaire ORPHA1040
- Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr ORPHA2501
- Dysplasie métaphysaire avec hypoplasie maxillaire et brachydactylie ORPHA2504

Dysplasies avec luxations multiples

- Syndrome de Desbuquois avec anomalie des mains ORPHA1425
- Syndrome de Desbuquois sans anomalies des mains ORPHA1425
- Syndrome de Desbuquois, variant Kim ORPHA1425
- Dysplasie pseudodiastrophique ORPHA85174
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type leptodactylique (type Hall) ORPHA93360
- Chondrodysplasie avec luxations congénitales liée à CHST3 (Syndrome de Larsen autosomique récessif) ORPHA263463
- Atélostéogenèse type 3 (AO3) ORPHA56305
- Syndrome de Larsen autosomique dominant ORPHA503
- Syndrome de Larsen de la Réunion ORPHA294049
- Syndrome de Larsen-like lié à B3GAT3 ORPHA284139

Dysplasies polyépiphysaires ORPHA251

Dysplasie diastrophique ORPHA628

Pseudo-achondroplasie ORPHA750

Dysplasies spondylo-métaphysaires (SMD) ORPHA254

- Dysplasie spondylo-enchondrale (SPENCD) ORPHA1855
- Odontochondrodysplasie (ODCD) ORPHA166272, Syndrome de Goldblatt)
- Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sutcliffe (Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins) ORPHA93315
- Dysplasie spondylo-métaphysaire avec dystrophie des cônes et des bâtonnets ORPHA85167
- Dysplasie spondylo-métaphysaire type axial avec dégénérescence rétinienne ORPHA168549
- Dysplasie de Kozlowski ORPHA93314
- Dysplasie spondylométaphysaire type Sedaghatian ORPHA93317

Dysplasies spondyloépi(meta)physaires [SE(M)D] DSEM

- Dysplasie de Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) ORPHA239
- Dysplasie de Smith-McCort ORPHA178355
- Dysplasie immuno-osseuse de Schimke ORPHA1830
- Dysplasie spondyloépiphysaire (SED) type Wolcott-Rallison ORPHA1667
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (DSEM) liée à la matriline-3 ORPHA156728
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (DSEM) avec calcifications ORPHA93358
- Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (DSET) liée à l'X ORPHA93284
- SPONASTRIME ORPHA93357
- Brachyolmie-amélogénèse imparfaite ORPHA2899
- Syndrome CODAS (cérébro-oculo-dento-auriculo-squelettique) ORPHA1458
- Opsismodysplasie ORPHA2746

- Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale (SEDC) ORPHA94068
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (SEMD) type Strudwick ORPHA93346
- Dysplasie de Kniest ORPHA485
- Dysplasie spondylo-périphérique ORPHA1856
- Dysplasie spondyloépiphysaire (SED) avec raccourcissement des métatarsiens (Dysplasie tchèque type métatarsique) ORPHA137678
- Syndrome de Stickler ORPHA828

Dysplasie spondylodysplastiques létales

- Achondrogenèse type 1A ORPHA93299
- Achondrogenèse type 1B ORPHA93298
- Achondrogenèse type 2 ORPHA93296
- Nanisme thanatophore ORPHA2655
- Dysplasie Schneckenbecken ORPHA3144
- Fibrochondrogenèse létale ORPHA2021
- Chondrodysplasie de Blomstrand ORPHA50945

Dysplasie spondylodysplastiques non forcément létales

- Dysplasie spondylométaphysaire type Sedaghatian ORPHA93317
- Opsismodysplasie ORPHA2746
- Dysplasie spondylo-métaphysaire autosomique récessive type Mégarbané (type MAGMAS) ORPHA401979
- Dysplasie métatropique ORPHA2635
- Fibrochondrogenèse non létale ORPHA2021
- Hypochondrogenèse ORPHA93297

Fibrodysplasie ossifiante progressive ORPHA337

Maladie des exostoses multiples ORPHA321

Ostéolyses

- Ostéolyse expansive familiale ORPHA85195
- Dysplasie mandibulo-acrale de type A ORPHA2457
- Dysplasie mandibulo-acrale de type B ORPHA2457
- Progeria de Hutchinson-Gilford ORPHA740
- Syndrome de Torg-Winchester ORPHA3460
- Syndrome de Hajdu-Cheney ORPHA955
- Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie ORPHA2774
- Pycnodysostose ORPHA763
- Dysplasie de Singleton-Merten ORPHA85191
- Maladie de Gorham-Stout ORPHA73

Développement anarchique d'un élément du squelette (Dysplasies osseuses primaires avec)

- Dysplasie fibreuse, forme polyostotique, forme monostotique, Syndrome de McCune Albright ORPHA249 et ORPHA562
- Enchondromatose/Maladie d'Ollier ORPHA296
- Syndrome de Maffucci ORPHA163634
- Hétéroplasie osseuse progressive ORPHA2762
- Dysplasie gnatho-diaphysaire ORPHA53697
- Métachondromatose ORPHA2499
- Dysplasie ostéoglophonique ORPHA2645
- Neurofibromatose type 1 ORPHA636
- Ostéochondromatose carpotarsienne ORPHA2767
- Chérubinisme avec fibromatose gingivale (Syndrome de Ramon) ORPHA3019
- Dysplasie épiphysaire hémimélique (Maladie de Trevor) ORPHA1822
- Génoméochondromatose ORPHA85197, type 1 et ORPHA93398, type2)

Ostéogénèses imparfaites et autres fragilités osseuses congénitales

- Ostéogénèse imparfaite modérée (OI type 1) ORPHA216796
- Ostéogénèse imparfaite létale (OI type 2) ORPHA216804
- Ostéogénèse imparfaite sévère/progressivement déformante (OI type 3) ORPHA216812
- Ostéogénèse imparfaite type 4 ORPHA216820
- Ostéogénèse imparfaite avec calcification des membranes interosseuses et/ou cals hypertrophiques (OI type 5) ORPHA216828
- Syndrome de Bruck ORPHA2771
- Syndrome ostéoporose-pseudogliome ORPHA2788
- Ostéoporose idiopathique juvénile ORPHA85193
- Syndrome de Cole-Carpenter ORPHA2050
- Syndrome spondylo-oculaire ORPHA85194
- Syndromes d'Ehlers-Danlos type progéroïdes ORPHA75496
- Gérodermie ostéodysplasique ORPHA2078
- Hypophosphatasie ORPHA436

Ostéopétroses de l'enfant et de l'adulte et autres maladies condensantes

- Ostéopétrose, forme infantile sévère ORPHA667, Ostéopétrose maligne autosomique récessive)
- Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale ORPHA85179
- Ostéopétrose, forme intermédiaire ORPHA667
- Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale ORPHA2785
- Ostéopétrose à début tardif, type 1 ORPHA2783, Ostéopétrose autosomique dominante type 1)

- Ostéopétrose à début tardif, type 2 ORPHA53, Ostéopétrose d'Albers-Schönberg/Ostéopétrose autosomique dominante type 2)
- Ostéopétrose-dysplasie ectodermique-déficit immunitaire (OLEDAID) ORPHA69088
- Pycnodysostose ORPHA763
- Ostéopocilie isolée ORPHA166119
- Mélorhéostose avec ostéopocilie ORPHA1879, Mélorhéostose avec ostéopoïkilose)
- Otéopathie striée - sclérose crânienne (OSSC) ORPHA2780
- Mélorhéostose ORPHA2485

Autres maladies osseuses sclérosantes (Groupe 24)

- Dysplasie cranio-métaphysaire ORPHA1522
- Dysplasie diaphysaire de Camurati-Engelmann ORPHA1328
- Dysplasie de Ghosal ORPHA1802
- Ostéoarthropathie hypertrophique ORPHA248095
- Pachydermopériostose ORPHA2796
- Dysplasie oculo-dento-osseuse ORPHA2710
- Maladie de Paget juvénile ORPHA2801
- Sclérostéose ORPHA3152
- Hyperostose endostéale, type van Buchem ORPHA3416
- Dysplasie tricho-dento-osseuse ORPHA3352
- Dysplasie cranio-diaphysaire ORPHA1513
- Dysplasie hyperostotique de Lenz-Majewski ORPHA2658
- Maladie de Pyle ORPHA3005

Dysplasies osseuses avec os grêles (Dysplasies avec gracilité osseuse)

- Syndrome 3M ORPHA2616
- Syndrome de Kenny-Caffey ORPHA2333
- Ostéocraniosténose ORPHA2763
- Syndrome IMAGE ORPHA85173
- Syndrome d'Hallermann-Streiff ORPHA2108

Nanismes primordiaux

- Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types 1 et 3 ORPHA2636
- Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type 2 ORPHA2637
- Syndrome de Seckel ORPHA808
- Syndrome de Meier-Gorlin ORPHA2554, Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille)
- Syndrome de Floating-Harbor ORPHA2044
- Syndrome LIG4 ORPHA99812

Chondrodysplasies ponctuées ORPHA93442

- Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélique ORPHA176, groupe incluant notamment :
 - Syndrome de Conradi-Hünemann-Happle (Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X, ORPHA35173)
 - Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie ORPHA79345
 - Chondrodysplasie ponctuée tibio-métacarpienne ORPHA79346
- Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique ORPHA177
- Syndrome CHILD ORPHA139
- Syndrome de Keutel ORPHA85202
- Dysplasie de Greenberg ORPHA1426
- Dysplasie de type Astley-Kendall ORPHA85175

Maladies lysosomales avec atteinte osseuse (Dysostosis Multiplex)

- Mucopolysaccharidose type 1H/1S (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie) ORPHA579
- Mucopolysaccharidose type 2 (Hunter) ORPHA580
- Mucopolysaccharidose type 3 (Sanfilippo) ORPHA581
- Mucopolysaccharidose type 4 (Morquio) ORPHA582
 - Mucopolysaccharidose type 4A (309297)
 - Mucopolysaccharidose type 4B (309310)
- Mucopolysaccharidose type 6 (Maroteaux-Lamy) ORPHA583

Hypercalcémies à PTH basse

- Hypersensibilités à la Vitamine D
 - La plupart de cause non identifiée
 - Intoxication à la vitamine D
 - Mutations du gène de la 24 hydroxylase ou hypercalcémie infantile autosomique récessive ORPHA300547
- Hypercalcémie par synthèse inadaptée de 1,25(OH)₂D (secondaire à une autre pathologie)
 - Cytostéatonecrose du nouveau-né
 - Pathologies avec granulomatose (sarcoïdose/ORPHA797, tuberculose...)
 - Hypercalcémie infantile du syndrome de Williams (microdélétion de la région 7q11.23/ORPHA904)
- Hypophosphatasie
 - Hypophosphatasie périnatale létale ORPHA247623
 - Hypophosphatasie prénatale bénigne ORPHA247638
 - Hypophosphatasie infantile ORPHA247651
 - Hypophosphatasie de l'enfant ORPHA247667
 - Hypophosphatasie de l'adulte ORPHA247676
 - Odontohypophosphatasie ORPHA247685

Hypercalcémies à PTH dosable, normale ou élevée

- Hyperparathyroïdies primaires et/ou adénomes du sujet jeune ou familiaux
 - Hyperparathyroïdie primitive ou adénome parathyroïdien familiaux ORPHA2207 et ORPHA99877
 - Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire ORPHA99880
 - Néoplasie endocrinienne multiple 1 ORPHA652 et 2 ORPHA653
 - Hypercalcémie hypocalciurie familiale ORPHA405
- Hyperparathyroïdie néonatale sévère ORPHA417
- Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen ORPHA33067
- Hyperparathyroïdies primaires auto-immunes : Anticorps bloquant l'activité du CaSR

Hypocalcémie à PTH basse : hypoparathyroïdies

- Hypoparathyroïdie isolée
 - Hypocalcémie-hypercalciurie familiale autosomique dominante (HAD, ORPHA428)
 - Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde ORPHA2239
 - Hypoparathyroïdie isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH ORPHA189466
- Hypoparathyroïdie auto-immune
 - Syndrome APECED (polyendocrinopathie auto-immune type 1, ORPHA3453)
 - Auto-anticorps activant anti CaSR
- Hypoparathyroïdie syndromique
 - Syndrome de Di George, 22q11 ORPHA567
 - Syndrome de Kearns-Sayre ORPHA480
 - Syndrome de Kenny-Caffey ORPHA2333
 - Syndrome HRD (syndrome de Sanjad-Sakati, ORPHA2323)
 - Syndrome de Bartter ORPHA263417
 - Syndrome HDR hypoparathyroïdie-surdité-dysplasie rénale ORPHA2237

Hypocalcémie à PTH élevée : pseudohypoparathyroïdies

- Pseudohypoparathyroïdies (PHP)
 - PHP1A ORPHA79443
 - PHP1B ORPHA94089
 - PHP1C ORPHA79444
- Pseudopseudohypoparathyroïdies (PPHP) ORPHA79445
- Hétéroplasie osseuse progressive (POH) ORPHA2762
- Acrodysostose ou PHP2 ORPHA950 et ORPHA94090

Hypocalcémie avec PTH élevée : défaut de la vitamine D

- Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant
- Rachitismes pseudo-carenciels
 - Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant ORPHA289157 (type I)
 - Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D ORPHA93160 (type II)

Hypophosphatémies par excès de FGF23

- Hypophosphatémie FGF23 induites (Fuite tubulaire isolée de phosphate)
 - Hypophosphatémie liée à l'X (XLH) ORPHA89936
 - Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant (ADHR1) ORPHA89937
 - Dysplasie ostéoglyphonique (nanisme ostéoglyphonique) ORPHA2645
 - Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif (ARHR1 et 2) ORPHA289176
 - Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale (ARHR3/Syndrome de Raine) ORPHA1832
 - Syndrome de McCune Albright ORPHA562
 - Syndrome de Schimmelpenning/Syndrome du naevus sébacé linéaire ORPHA2612
- Ostéomalacie oncogénique/Ostéomalacie hypophosphatémique oncogénique (TIO, tumor-induced osteomalacia) ORPHA352540

Hypophosphatémies par anomalies du tubule rénal : FGF23 effondré

- Fuite tubulaire de phosphate et hypercalciurie
 - Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie ORPHA157215
 - Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose ORPHA244305
- Fuite tubulaire par tubulopathie complexe
 - Cystinose ORPHA213
 - Syndrome de Toni-Debré-Fanconi/Syndrome de Fanconi primaire (rénotubulaire) ORPHA3337
 - Secondaire à une chimiothérapie à toxicité tubulaire (platine ou autre)
 - Syndrome de Dent (maladie de Dent, MD) ORPHA1652
 - Syndrome de Lowe/syndrome oculo-cérébro-rénal ORPHA534

Hyperphosphatémies par défaut d'excrétion tubulaire rénale des phosphates

- Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/Hyperostose hyperphosphatémique ORPHA306661