

Groupe d'auteurs R. VARGAS-POUSSOU, N. BURNICHON

HOPITAL EUROPEEN GEORGES POMPIDOU LABORATOIRE DE GENETIQUE – SECTEUR TUBULOPATHIES

LIENS INTERNET POUR INFORMATION SUR LES MALADIES DEPISTÉES

Filière de santé de maladies rénales rares ORKiD: <https://www.filiereorkid.com/la-filiere/>

Centre de référence des maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (MARHEA):
https://www.filiereorkid.com/crmr_marhea/

Centre de référence des maladies rénales rares (NEPHROGONES)
<https://www.chu-lyon.fr/fr/service-de-nephrologie-rhumatologie-dermatologie-pediatriques>

Centre de référence des maladies rénales rares du Sud-ouest (SORARE): <https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-reference-des-maladies-renales-rares->

Lien Orphanet pour information sur les maladies rares :
<https://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease.php?lng=FR>

Arbres décisionnels ANPGM (Association National de Praticiens de Génétique Moléculaire)
<https://anpgm.fr/arbres-d%C3%A9cisionnels/>
ANPGM 085 (V3) Tubulopathies

Numéros Orphanet et OMIM :

Maladie	Numéro ORPHANET	Numéro MIM
Acidose Tubulaire proximale	ORPHA93607	604278
Acidose tubulaire mixte - Ostéopetrose	ORPHA2785	267200 - 259730
Syndrome de Dent 1	ORPHA93622	300009
Syndrome de Dent 2	ORPHA93623	300555
Syndrome d'e Lowe	ORPHA534	309000
Syndrome de Fanconi Rénal 1	ORPHA3337	134600
Syndrome de Fanconi Rénal 2	ORPHA3337	613388
Syndrome de Fanconi Rénal 3	ORPHA3337	615605
Rachitisme Hypophosphatémique avec hypercalciurie	ORPHA157215	241530
Hypophosphatémie avec hypercalciurie 1	ORPHA244305	612286
Hypophosphatémie avec hypercalciurie 2	ORPHA244305	612287
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	ORPHA300547	143880 616963
Glycosurie Rénale	ORPHA69076	233100
Hypouricémie rénale	ORPHA94088	22050
Syndrome de Bartter anténatal	Type 1	601678
	Type 2	241200
	Type 3	607364
	Type 4	ORPHA89938 602522 - 613090

Syndrome de Bartter anténatal transitoire	ORPHA93604	300971
Syndrome de Bartter classique	ORPHA93605	607364
Hypercalcémie Familiale Bénigne type 1	ORPHA93372	145980
Hypercalcémie Familiale Bénigne type 2	ORPHA101049	145981
Hypercalcémie Familiale Bénigne type 3	ORPHA101050	600740
Hypocalcémie Autosomique dominante	ORPHA428	601198
Hypocalcémie Autosomique dominante type 2	ORPHA428	615361
Hypomagnésémie/Hypercalciurie	ORPHA31043	248250
Hypomagnésémie/Hypercalciurie avec atteinte oculaire	ORPHA2196	248190
Syndrome Helix	ORPHA528105	617671
Syndrome de Gitelman	ORPHA358	263800
Hypomagnésémie/Hypokaemia rénales d'origine mitochondriale (Gitelman-like)	-	-
Syndrome EAST (ouSeSAME)	ORPHA:199343	612780
Syndrome de Gordon ou psseudopypoaldostéronisme de type 2	ORPHA757	614491- 614492 – 614495 - 614500
Acidose tubulaire distale Récessive	ORPHA93609 ORPHA93611 ORPHA402041	267300 602722 600791
Acidose tubulaire distale Dominante et Incomplète	ORPHA93608 ORPHA93610	179800
Pseudohypoaldostéronisme de type 1	ORPHA756	264350 -177735
Syndrome de Liddle	ORPHA526	177200 – 618114 - 618126
Excès Apparent de Minéralocorticoïdes	ORPHA320	218030
Hyperaldostéronisme de type 1	ORPHA403	103900
Hyperaldostéronisme de type 2	-	605635
Hyperaldostéronisme de type 3	ORPHA251274	613677
Hyperaldostéronisme familial de type 4	-	617027
Hyperaldostéronisme primaire avec épilepsie et anomalies neurologiques (PASNA)	-	615474
Diabète Insipide Néphrogénique lié à l'X	ORPHA223	304800
Diabète Insipide Néphrogénique Autosomique récessive et dominante	ORPHA223	125800
Syndrome Néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	ORPHA93606	300539
Diabète Insipide central	ORPHA30925	125700
Syndrome d'amélogénèse imparfaite - néphrocalcinose	ORPHA1031	204690
Tubulopathie avec hypokaliémie et surdité	-	619406