

Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate

La liste des pathologies

Hypersensibilités à la Vitamine D (<1 / 1 000 000)

Hypercalcémie par synthèse inadaptée de 1,25(OH)₂D

Hypercalcémie par libération inadaptée de calcium à partir du stock osseux

Hyperphosphatasie (Formes sévères 1/300 000)

Hyperphosphatasie (<1 / 1 000 000)

Hyperparathyroïdies primaires et/ou adénomes du sujet jeune ou familiaux et/ou auto-immunes (1-9 / 100 000)

Hypercalcémies hypocalciurie familiales

Hyperparathyroïdie néonatale sévère (anomalie de CaSR)

Dysostose métaphysaire type Maladie de Jansen (<1 / 1 000 000)

Hypoparathyroïdie isolée et/ou autoimmune

Hypocalcémie autosomique dominante

Hypoparathyroïdie syndromique

Pseudopseudo et pseudohypoparathyroïdies (PHP et PPHP) (Prévalence globale PHP et PPHP: 1-9 / 1 000 000)

Hétéroplasie osseuse progressive (POH)

Acrodysostose ou PHP2

Rachitisme avec défaut de signalisation de la vitamine D (1-5 / 10 000)

Hypophosphatémie FGF23 induites (génétiques et oncogéniques) :

Hypophosphatémie liée à l'X (1/20 000)

Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant (<1 / 1 000 000)

Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif

Syndrome de McCune-Albright (1-9 / 1 000 000)

Syndrome du naevus sébacé linéaire (environ 1 : 10 000)

Nanisme ostéoglophonique (<1 / 1 000 000)

Hypophosphatémie par anomalies du tubule rénal (FGF23 effondré) :

Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie (<1 / 1 000 000)

Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose (<1 / 1 000 000)

Cystinose (1-9 / 100 000)

Syndrome de Fanconi primaire

Maladie de Dent, Maladie de Dent type 1, Maladie de Dent type 2

Syndrome oculo-cérébro-rénale (1-9 / 1 000 000)

Calcinose tumorale

Ostéoporose de l'enfant et de l'adolescent (non-Ostéogenèse Imparfaite)