



**FASCICULE IV**

**ANOMALIES  
HÉRÉDITAIRES DU  
MÉTABOLISME**



Le thésaurus proposé ici a été établi par Madame le Docteur Bouniol et validé par l'ATIH. Aucune modification n'y a été apportée depuis février 2005. Il fournit la liste des maladies métaboliques et enzymatiques congénitales actuellement reconnues. Elles sont fréquemment à l'origine de manifestations diverses (viscérales, morphologiques, psychiques...) qui peuvent en elles-mêmes être l'objet de soins particuliers. Le code (« code Cim-10 ») donné en regard du libellé est celui de la seule affection métabolique ou enzymatique. Les utilisateurs veilleront au respect des règles relatives au codage respectif de la manifestation et de son étiologie en vigueur dans le système d'informations dans lequel ils se placent.

Vous pouvez aussi consulter ce thésaurus au format Excel en suivant le lien <http://www.atih.sante.fr/openfile.php?id=2332>.

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES ACIDES AMINÉS AROMATIQUES</b>
E70.0		Phénylcétonurie classique (typique) (atypique)
E70.0	Z35.8	Grossesse chez une phénylcétonurique
		<b>Autres hyperphénylalaninémies par déficit en phénylalanine-hydroxylase</b>
E70.1		Déficit en dihydroptéridine-réductase
E70.1		Déficit de synthèse des biotérines
E70.1		Autres anomalies du métabolisme des biotérines
		<b>Anomalies du métabolisme de la tyrosine</b>
E70.2		Alcaptonurie [ochronose]
E70,2		Tyrosinémie de type I
E70.2		Tyrosinose oculocutanée [tyrosinémie de type II]
E70.2		Tyrosinémie de type III
E70.2	voir déficits neurotrans	Déficit du métabolisme de la DOPA
		<b>Albinisme</b>
E70.3		Albinisme cutanéoculaire
		<b>Autres anomalies du métabolisme des acides aminés aromatiques</b>
E70.8		Anomalie du métabolisme de l'histidine
E70.8		Anomalie du métabolisme du tryptophane
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES ACIDES AMINÉS À CHAÎNE RAMIFIÉE</b>
		<b>Maladie des urines à odeur de sirop d'érable</b>
E71.0		Maladie des urines à odeur de sirop d'érable, forme classique [leucinose classique]
E71.0		Maladie des urines à odeur de sirop d'érable, forme subaigüe [leucinose subaigüe]
E71.0		Maladie des urines à odeur de sirop d'érable, forme tardive [leucinose tardive]
E71.0		Maladie des urines à odeur de sirop d'érable, forme thiamine-sensible [leucinose thiamine-sensible]
		<b>Autres anomalies du métabolisme des acides aminés à chaîne ramifiée</b>
E71.1		Acidémie isovalérique
E71.1		Acidémie méthylmalonique (héréditaire)

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
E71.1		Acidémie méthylmalonique par anomalie de la MMCoA-mutase
E71.1		Acidémie méthylmalonique Cbl a / Cbl b
E71.1		Acidémie méthylmalonique Cbl c / Cbl d
E71.1		Acidémie méthylmalonique autre
E71.1		Acidémie propionique
E71.1		Déficit multiple en carboxylases
E71.1		Déficit en biotinidase
E71.1		Déficit en holocarboxylase-synthétase
E71.1		Déficit en 3-méthyl-crotonyl-CoA-carboxylase
E71.1		Déficit en bêtacétothiolase
E71.1		Autres anomalies du métabolisme des acides aminés à chaîne ramifiée, autres
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES AUTRES ACIDES AMINÉS</b>
		<b>Anomalies du transport des acides aminés</b>
E72.0		Cystinose
E72.0		Cystinurie
E72.0		Maladie de Hartnup
E72.0		Syndrome de Lowe
E72.0		Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie
		<b>Anomalies du métabolisme des acides aminés soufrés</b>
E72.1		Cystathioninurie
E72.1		Déficit isolé en sulfite-oxydase
E72.1	E79.8	Déficit en sulfite-oxydase associé à un déficit en xantine-oxydase (cofacteur = molybdène)
E72.1		Homocystinurie par déficit en cystathionine-synthétase B6-résistante
E72.1		Homocystinurie par déficit en cystathionine-synthétase B6-sensible
E72.1		Déficit en N5-N10-méthylène-tétrahydrofolate-réductase [Met-THF]
E72.1		Troubles de la reméthylation autres que déficit en méthylène-tétrahydrofolate-réductase [Met-THF] Cbl e, Cbl g
E72.1		Hyperméthioninémie
E72.1		Déficit en diméthylglycine-déshydrogénase
		<b>Anomalies du cycle de l'uréogénèse</b>
E72.2		Acidurie argininosuccinique
E72.2		Argininémie
E72.2		Citrullinémie
E72.2		Autres déficits du cycle de l'urée
E72.2		Déficit en ornithine-transcarbamylase, garçon néonatal
E72.2		Déficit en ornithine-transcarbamylase, garçon tardif
E72.2		Déficit en ornithine-transcarbamylase, fille
E72.2		Déficit en carbamy- phosphate-synthétase
E72.2		Déficit en N-acétyl-glutamate-synthétase [NAGA-synthétase]
		<b>Anomalies du métabolisme de la lysine et de l'hydroxylysine</b>
E72.3		Acidurie glutarique de type I
E72.3		Hydroxylysinémie
E72.3		Hyperlysinémie
		<b>Anomalies du métabolisme de l'ornithine</b>
E72.4		Ornithinémie de type I [atrophie gyrée]
E72.4		Triple H [hyperornithinémie, hyperammoniémie, homocitrullinurie]

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>Anomalies du métabolisme de la glycine, de la sérine, de la proline et de la glutamine</b>
E72.5		Hyperglycinémie non cétosique
E72.5		Hyperhydroxyprolinémie
E72.5		Hyperprolinémies (types I et II)
E72.8		Déficit en prolidase
E72.5		Sarcosinémie
E72.8		Autres anomalies du métabolisme de la sérine
E72.8		Déficit de la glutamine synthétase
		<b>Autres anomalies précisées du métabolisme des autres acides aminés</b>
E72.8		Acidurie pyroglutamique [oxoprolinurie] par déficit en glutathion-synthétase
E72.8		Anomalies du cycle gammaglutamyl autres que déficit en glutathion-synthétase
E72.8		Anomalies du métabolisme des acides aminés bêta
E72.8		L-2 acidurie hydroxyglutarique
E72.8		D-2 acidurie hydroxyglutarique
E88.8		Acidurie malonique
E88.8		Aciduries organiques autres que celles dérivées des acides aminés ramifiés
E72.8		Hyperinsulinisme-hyperammoniémie par hyperperactivité de la glutamate-déshydrogénase
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES NEUROTRANSMETTEURS</b>
E53.1	R56.8	Convulsions pyridoxinodépendantes
E53.8	R56.8	Convulsions folinodépendantes
E88.8		Acidurie gamma-hydroxybutyrique [acidurie 4-hydroxybutyrique] [déficit en succinique-semialdéhyde-déshydrogénase]
E88.8		Déficit en acide gamma-amino-butérique [GABA] transaminase
E88.8		<i>Hyperplexia</i>
E70.2	G24.8	Dystonie répondant à la dopamine [dystonie par déficit en tyrosine-hydroxylase]
E88.8		Déficit en acide L-amino-aromatique-décarboxylase
E88.8		Déficit en mono-amine-oxydase A
		<b>INTOLÉRANCE AU LACTOSE</b>
E73.0		Déficit congénital en lactase
		<b>AUTRES ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES HYDRATES DE CARBONE</b>
		<b>Thésaurismose glycogénique</b>
E74.0		Glycogénose type I a [maladie de von Gierke]
E74.0		Glycogénose type I b, c, d
E74.0		Glycogénose type III [déficit en amylo-1-6-glucosidase] [maladie de Forbes, de Cori]
E74.0		Glycogénose type VI [déficit en phosphorylase hépatique] [maladie de Hers]
E74.0		Glycogénose type VII [maladie de Tarui]
E74.0		Glycogénose type IX [déficit en phosphorylase-kinase]
E74.0		Déficit en glycogène-synthétase [glycogénose type 0]
E74.0		Glycogénose type II [maladie de Pompe]
E74.0		Glycogénose type V [maladie de McArdle]
E74.0		Glycogénoses musculaires autres
E74.0		Glycogénose hépatorénale de Bickel-Fanconi [déficit en Glut II]
E74.0		Glycogénose type IV [maladie d'Andersen]

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>Anomalies du métabolisme du fructose</b>
E74.1		Déficit en fructose-1-6-diphosphatase
E74.1		Intolérance héréditaire au fructose
		<b>Anomalies du métabolisme du galactose</b>
E74.2		Déficit en galactokinase
E74.2		Galactosémie par déficit en galactose-uridyl-transférase
E74.2		Galactosémie par déficit en uridine-diphosphate-galactose-4'-épimérase
		<b>Autres anomalies de l'absorption intestinale des hydrates de carbone</b>
E74.3		Déficit en sucrase : formes sévères
E74.3		Malabsorption glucose-galactose : formes sévères primitives
		<b>Anomalies du métabolisme du pyruvate et de la gluconéogénèse</b>
E74.4		Déficit en phosphoénol-pyruvate-carboxykinase
E74.4		Déficit en pyruvate-carboxylase
E74.4		Déficit en pyruvate-déshydrogénase
E74.4		Déficit du cycle de Krebs
E74.4		Hyperlactacidémies congénitales inclassées
E74.4	G31.8	Syndrome de Leigh
		<b>Autres anomalies du métabolisme des hydrates de carbone</b>
E74.8		Oxalose de type II
E74.8		Oxaluries de type I et type II
E74.8		Syndrome de Sjögren-Larsson
		<b>Anomalies héréditaires du métabolisme des polyols</b>
E74.8		Déficit en ribose-5-phosphate-isomérase
E74.8		Déficit en transaldolase
E74.8		Autres anomalies héréditaires du métabolisme des polyols
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES SPHINGOLIPIDES ET AUTRES ANOMALIES DU STOCKAGE DES LIPIDES</b>
		<b>Gangliosidose à GM2</b>
E75.0		Gangliosidose à GM2 adulte
E75.0		Gangliosidose à GM2 juvénile
E75.0		Maladie de Sandhoff
E75.0		Maladie de Tay-Sachs
		<b>Autres gangliosidoses</b>
E75.1		Gangliosidose à GM1 [maladie de Landing]
E75.1		Gangliosidose à GM3
E75.1		Mucopolipidose de type IV
		<b>Autres sphingolipidoses</b>
E75.2		Maladie de Gaucher de type I non traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Gaucher de type II non traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Gaucher de type III non traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Gaucher de type I traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Gaucher de type II traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Gaucher de type III traitée par enzymothérapie
E75.2		Déficit multiple en sulfatases [maladie d'Austin]
E75.2		Leucodystrophie métachromatique
E75.2		Maladie de Fabry(-Anderson) non traitée par enzymothérapie
E75.2		Maladie de Fabry(-Anderson) traitée par enzymothérapie

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
E75.2		Maladie de Krabbe
E75.2		Maladie de Niemann-Pick types A et B [type I]
E75.2		Maladie de Niemann-Pick type C [type II]
E75.2		Syndrome de Farber
E75.2		Maladie de Canavan [déficit en N-acétylaspartique-acylase]
		<b>Lipofuschinose [Lipofuschinose] à céréïdes neuronaux [CLN]</b>
E75.4		CLN 1 [déficit en palmitoyl-protéine-thioestérase], forme classique du nourrisson [maladie de Santavuori-Hagberg]
E75.4		CLN 1 [déficit en palmitoyl-protéine-thioestérase], forme tardive classique du nourrisson [maladie de Bielschowsky]
E75.4		CLN 1 [déficit en palmitoyl-protéine-thioestérase], forme juvénile [maladie de Spielmeyer-Vogt]
E75.4		CLN 2 [déficit en pepstatine-insensitive-peptidase], forme tardive classique du nourrisson
E75.4		CLN 2 [déficit en pepstatine-insensitive-peptidase], forme juvénile
E75.4		CLN 3 [déficit en battenine], forme juvénile classique [maladie de Batten]
E75.4		CLN 4, forme adulte classique [maladie de Kufs]
E75.4		CLN 5, forme tardive variant du nourrisson <i>finnish</i>
E75.4		CLN 6, forme tardive variant du nourrisson <i>non finnish</i>
E75.4		CLN 7, forme tardive variant du nourrisson <i>turkish</i>
E75.4		CLN 8 [Épilepsie progressive avec retard mental] [EPMR]
E75.4		CLN autres
		<b>Autres anomalies du stockage des lipides</b>
E75.5		Cholestérose cérébrotendineuse [van Bogaert-Scherer-Epstein]
E75.5		Maladie de Wolman [déficit en lipase acide]
E75.5		Maladie de stockage des esters du cholestérol
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES GLUCOSAMINOGLYCANES [POLYSACCHARIDES]</b>
		<b>Mucopolysaccharidoses de type I et de type II</b>
E76.0		Maladie de Hurler (mucopolysaccharidose de type I) non traitée par enzymothérapie
E76.0		Maladie de Hurler (mucopolysaccharidose de type I) traitée par enzymothérapie
E76.0		Maladie de Hurler-Scheie (mucopolysaccharidose de type I) non traitée par enzymothérapie
E76.0		Maladie de Hurler-Scheie (mucopolysaccharidose de type I) traitée par enzymothérapie
E76.0		Maladie de Scheie (mucopolysaccharidose de type I)
E76.1		Maladie de Hunter (mucopolysaccharidose de type II)
		<b>Autres mucopolysaccharidoses</b>
E76.2		Déficit en bêtaglucuronidase [MPS VII] [syndrome de Sly]
E76.2		Syndrome de Maroteaux-Lamy [MPS VI]
E76.2		Maladie de Morquio [MPS IV]
E76.2		Maladie de Sanfilippo [MPS III], types A, B, C, D
E76.8		Autres anomalies du métabolisme des glucosaminoglycanes

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES GLYCOPROTEINES [OLIGOSACCHARIDES]</b>
		<b>Défauts de la transformation posttraductionnelle des enzymes lysosomiaux</b>
E77.0		Mucopolidose II [maladie à inclusion cellulaire] [ <i>I.cell disease</i> ]
E77.0		Mucopolidose III [polydystrophie de type Hurler]
		<b>Défauts de la dégradation des glycoprotéines</b>
E77.1		Aspartylglucosaminurie
E77.1		Fucosidose
E77.1		Alphamannosidose
E77.1		Bêtamannosidose
E77.1		Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase [maladie de Schindler et Kanzaki]
E77.1		Sialidose [mucopolidose I]
E77.1		Galactosialidose
E77.1		Déficit en cathepsine K (pyncnodysostose)
		<b>Défauts de glycosylation des protéines [<i>carbohydrate deficient glycoprotein syndrome</i>] [CDG]</b>
E77.8		<i>Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome</i> [CDG], types Ia, Ib et autres types I
E77.8		<i>Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome</i> [CDG], type II
E77.8		<i>Carbohydrate deficient glycoprotein syndrome</i> [CDG], autres types
E77.8		Autres anomalies héréditaires du métabolisme des glycoprotéines
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES LIPOPROTÉINES ET AUTRES DYSLIPIDÉMIES</b>
		<b>Hyperlipidémies</b>
E78.0		Hypercholestérolémie familiale sévère par déficit en LDL récepteurs
E78.0		Hypercholestérolémie familiale sévère par déficit de l'apo B 100
E78.2		Dysbêtalipoprotéïnémie familiale [bêtalipoprotéïnémie large ou flottante]
		<b>Hyperchylomicronémie</b>
E78.3		Hyperchylomicronémie par déficit en activité LPL par atteinte de la protéine
E78.3		Hyperchylomicronémie par déficit en activité LPL par déficit en cofacteur Apo C II
E78.3		Hyperchylomicronémie sans autre précision
		<b>Déficit en lipoprotéines</b>
E78.6		Abêtalipoprotéïnémie
E78.6		Déficit en lécithine-cholestérol-acyltransférase [maladie de l'œil de poisson]
E78.6		Hypoalphalipoprotéïnémie par déficit en lipoprotéines de haute densité
E78.6		Hypobêtalipoprotéïnémie
E78.6		Maladie de Tangier (par déficit familial en HDL)
E78.6		Maladie d'Anderson
		<b>Déficits de synthèse du cholestérol et des acides biliaires</b>
Q87.1		Déficit en 7-8-dihydrocholestérol-déshydrogénase [syndrome de Smith-Lemli-Opitz]
E78.8		Desmostérolurie
E78.8		Acidurie mévalonique
E78.8		Autres déficits de synthèse du cholestérol
E78.8		Déficit de synthèse des acides biliaires



CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES PURINES ET DES PYRIMIDINES</b>
E79.1		Syndrome de Lesch-Nyhan [déficit en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyl-transférase] [HGPRT]
D53.0		Acidurie orotique [anémie par orotacidurie]
E79.8		Xanthinurie héréditaire
E79.8		Déficit en adényl-phosphoribosyl-transférase [APRT]
E79.8		Autres anomalies du métabolisme des purines
E79.8		Autres anomalies du métabolisme des pyrimidines
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DE LA PORPHYRINE</b>
		<b>Porphyrie érythropoïétique héréditaire</b>
E80.0		Porphyrie érythropoïétique congénitale
E80.0		Protoporphyrine érythropoïétique
E80.1		Porphyrie cutanée tardive héréditaire
E80.1		Porphyrie variegata
		<b>Autres porphyries</b>
E80.2		Coproporphyrine héréditaire
E80.2		Porphyrie aiguë intermittente (hépatique)
		<b>ANOMALIE DU MÉTABOLISME DE LA BILIRUBINE</b>
E80.5		Maladie de Crigler et Najjar
		<b>ANOMALIES DU MÉTABOLISME DES MINÉRAUX</b>
		<b>Anomalies du métabolisme du cuivre</b>
E83.0		Maladie de Menkes
E83.0		Maladie de Wilson
		<b>Anomalies du métabolisme du fer</b>
E83.1		Hémochromatose génétique
E83.1		Hémochromatose néonatale
		<b>Anomalies du métabolisme du zinc</b>
E83.2		<i>Acrodermatitis enteropathica</i>
		<b>HYPOTHYROÏDIE ET HYPOPARATHYROÏDIE HÉRÉDITAIRES</b>
E07.1		Hypothyroïdie par anomalie héréditaire de l'hormonosynthèse, avec goitre diffus
E07.1		Syndrome de Pendred
E07.1		Hypothyroïdie par anomalie héréditaire de l'hormonosynthèse, sans (mention de) goitre
E20.8		Hypoparathyroïdie par anomalie de l'hormonosynthèse
		<b>ANOMALIES SURRÉNALIENNES CONGÉNITALES LIÉES A UN DÉFICIT ENZYMATIQUE</b>
E25.0		Déficit en 21-hydroxylase
E25.0		Déficit en 11-bêtahydroxylase
E25.0		Déficit en 3-bêta-ol-déshydrogénase
E25.0		Insuffisance surrénalienne par autre déficit précisé

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>DÉFICITS DE L'OXYDATION MITOCHONDRIALE DES ACIDES GRAS</b>
		<b>Déficit de captation de la carnitine et du transport des acides gras à chaîne longue</b>
E71.3		Déficit du transporteur de la carnitine
E71.3		Déficit en carnitine-palmitoyl-transférase I
E71.3		Déficit en carnitine-palmitoyl-transférase II
E71.3		Déficit en carnitine-acyl-translocase
		<b>Bêtaoxydation des acides gras à chaîne longue</b>
E71.3		Déficit en <i>very long chain acylCoA deshydrogenase</i>
E71.3		Déficit en <i>long chain acylCoA deshydrogenase</i>
E71.3		Déficit en enzyme trifonctionnelle
E71.3		Déficit en <i>3-hydroxy long chain acylCoA deshydrogenase</i>
E71.3		Autres déficits de la bêtaoxydation mitochondriale des acides gras à chaîne longue
		<b>Acidurie glutarique de type II</b>
E71.3		Déficit en <i>electron transfer flavoprotein</i> [ETF]
E71.3		Déficit en <i>electron transfer flavoprotein dehydrogenase</i> [ETF-DH]
		<b>Bêtaoxydation des acides gras à chaîne moyenne et courte</b>
E71.3		Déficit en <i>medium chain acylCoA deshydrogenase</i>
E71.3		Déficit en <i>short chain acylCoA deshydrogenase</i>
		<b>Autres déficits de la bêtaoxydation</b>
E71.3		Autres déficits de la bêtaoxydation
		<b>DÉFICITS DE LA CÉTOGÈNE ET DE LA CÉTOLYSE</b>
		<b>Déficits de la cétogénèse</b>
E71.3		Déficit en HMGCoA-synthétase
E71.3		Déficit en HMGCoA-lyase
		<b>Déficits de la cétolyse</b>
E71.3		Déficit en succinylCoA-transférase
E71.3		Déficit en acétoacétylCoA-thiolase
		<b>DÉFICITS PEROXYSOMAux</b>
		<b>Déficits généralisés de la biogénèse peroxysomale</b>
Q87.8		Syndrome de Zellweger classique et variants
G60.1		Maladie de Refsum(-Thiébaud) infantile
E71.3		Adrénoleucodystrophie néonatale
		<b>Déficits multiples de la biogénèse peroxysomale</b>
Q77.3		Chondrodysplasie ponctuelle
E88.8		Déficits multiples de la bêtaoxydation peroxysomale
E88.8		Autres déficits multiples précisés de la biogénèse peroxysomale
		<b>Déficits isolés</b>
G60.1		Maladie de Refsum(-Thiébaud), forme classique de l'adulte
E71.3		Adrénoleucodystrophie, sans précision
E71.3		Adrénoleucodystrophie liée à l'X garçon
E71.3		Adrénoleucodystrophie liée à l'X fille
E71.3		Adrénomyéloneuropathie liée à l'X
E88.8		Déficit du catabolisme des acides biliaires
E88.8		Déficits isolés de la bêtaoxydation peroxysomale

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
E88.8		Déficit en AcylCoA-oxydase
E88.8		Déficit en enzyme bifonctionnelle
E80.3		Acatlasie [maladie de Takahara]
E88.8		Déficit en 3-oxo-acylcoA-thiolase
E88.8		Déficits isolés de la synthèse des plasmalogènes
E74.8		Oxalose de type I
E71.3		Acidémie pipécolique
		<b>DÉFICITS DE LA CHAÎNE RESPIRATOIRE MITOCHONDRIALE</b>
		<b>Déficits enzymatiques</b>
E88.8		Déficit du complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale
E88.8		Déficit du complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale
E88.8		Déficit du complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale
E88.8		Déficit du complexe IV (cytochrome C oxydase) de la chaîne respiratoire mitochondriale
E88.8		Déficit du complexe V (ATPase) de la chaîne respiratoire mitochondriale
E88.8		Déficit multiple en complexes de la chaîne respiratoire mitochondriale
		<b>Anomalies du génome mitochondrial</b>
E88.8		Délétion/duplication de l'ADN mitochondrial
E88.8		Déplétion de l'ADN mitochondrial
E88.8		Mutation(s) ponctuelle(s) de l'ADN mitochondrial
H47.2		Maladie de Leber
H49.8		Syndrome de Kearns et Sayre
E88.8		Syndrome de Pearson
G71.3		Autres myopathies mitochondriales
E88.8		Cytopathie mitochondriale
E13.-	E88.8	Diabète sucré d'origine mitochondriale
E88.8		Anomalie du génome nucléaire
		<b>AUTRES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME</b>
		<b>Déficits de synthèse de la créatine</b>
E88.8		Acidurie guanidinoacétique
E88.8		Autres déficits de synthèse de la créatine
		<b>Déficit en alpha-1antitrypsine</b>
E88.0		Déficit en alpha-1-antitrypsine, forme hépatique
E88.0		Déficit en alpha-1-antitrypsine, forme pulmonaire
		<b>Anomalies du métabolisme des vitamines</b>
		<b>Vitamine D</b>
E88.8		Rachitisme pseudocarentiel de type I (par déficit de la 1-alpha-hydroxylase rénale)
		<b>Vitamine E</b>
E56.0		Déficit congénital de l'absorption et /ou du transport de la vitamine E
		<b>Vitamine K</b>
E56.1		Déficit de la gamma-glutamyl-carboxylase
E56.1		Déficit de la vitamine K époxyde-réductase
		<b>Vitamine B 1</b>
E.51.8		Anémie mégaloblastique thiamine sensible [TRMA - Syndrome de Rogers]
		<b>Acide folique</b>
E53.8		Défaut de transport des folates

CODE CIM-10	CODE ASSOCIÉ	LIBELLÉ
		<b>Vitamine B 12</b>
D51.0		Déficit congénital en facteur intrinsèque [anémie de Biermer congénitale]
D51.1		Déficit en cubuline et mégaline [Syndrome d'Imerslund-Najman-Gräsbeck]
D51.2		Déficit en transcobalamine II
D51.8		Déficit de synthèse des méthylcobalamines [Cbl E/Cbl G]
D51.8		Anomalie du transfert lysosomal de l'hydroxycobalamine [Cbl F]
		<b>Méthémoglobinémie héréditaire</b>
D74.0		Déficit en cytochrome B-5-réductase

*Créé le 05 janvier 2009*