

## 委員会報告

## 2019年版骨系統疾患国際分類の和訳\*

日本整形外科学会小児整形外科委員会  
骨系統疾患国際分類和訳ワーキンググループ

滝川一晴<sup>1,2</sup> 西山正紀<sup>1,3</sup> 村上玲子<sup>1,4</sup> 瀬川裕子<sup>1,5</sup>  
湊川真理<sup>6,7</sup> 室月 淳<sup>8,9,10</sup> 宮 嵩 治<sup>1,11</sup> 小崎慶介<sup>1,12</sup>

## はじめに

骨系統疾患には数多くの疾患が含まれ、その表現型、病態は多様である。これら多くの疾患を整理する目的で、1969年に世界各国の専門家が集まり、命名法、分類に関する話し合いが行われ公表された。以後、数多くの新しい疾患が加わり、また病態が解明されるに連れ、多数回の改訂を重ね、前回2015年版の分類では疾患数は436に上った<sup>1)</sup>。今回の改訂が10版目にあたる。一方、日本整形外科学会の骨系統疾患委員会(2007年より身障福祉・義肢装具等委員会と統合し小児整形外科委員会に改組)では、1983年版の国際分類から和訳作業を続け、2010年版、2015年版の和訳を日整会誌に報告した<sup>2),3)</sup>。最新の2019年版国際分類は2019年10月に公表された<sup>4)</sup>。近年、産科医療の進歩により骨系統疾患の出生前診断が広く行われるようになってきたこと、また小児医療の進歩により全身管理

を含めた小児科医による骨系統疾患の診療の幅が広がってきたことから、2010年版、2015年版に引き続き小児整形外科委員会のもとに骨系統疾患国際分類和訳ワーキンググループ(WG)を立ち上げ、日本産科婦人科学会、日本小児科学会からもメンバーを推薦していただき、和訳作業を行った。今回も和訳作業の経過と結果を日整会誌に報告することになった。会員の日常診療、学会発表、論文執筆などに役立てていただければ幸いである。

## 2019年版国際分類の概要

2019年版国際分類には42グループ461疾患が収められており、2015年版の42グループ436疾患と比較して、グループ数やグループ分けに変更はないが、疾患数は増加している。437の原因遺伝子が同定され、425疾患(全体の92%)との関連が明らかになっている。対象疾患の考え方は2015年版と同様である(表1)。なお、1家系の報告であっても原因遺伝子が同定された疾患は分類に含まれている。

グループ13の脊椎・骨端(・骨幹端)異形成症のように、原因遺伝子の解明により新規の多くの疾患が加えられた一方で、グループ10の常染色体優性遺伝の多発性骨端異形成症のようにX線像を含む表現型から区別のつきにくい疾患を1つの登録に集約している。

骨形成不全症は、表現型に基づいたSillence分類を使用し、前回同様に1~5型に分類されている。

2つのグループでグループ名が変更された。グループ18のCampomelic dysplasia and related disordersは、Bent bone dysplasia group 彎曲骨異形成症グループに変更された(2010年以前の名称に戻った)。グループ

**Key words:** Japanese translation, Genetic skeletal disorders, Skeletal dysplasia, Nosology and classification

\*The Japanese translation of "Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision"

<sup>1</sup>日本整形外科学会小児整形外科委員会

<sup>2</sup>静岡県立こども病院整形外科

<sup>3</sup>国立病院機構三重病院整形外科

<sup>4</sup>新潟大学大学院医歯学総合研究科機能再建医学講座整形外科分野

<sup>5</sup>東京医科歯科大学医学部附属病院整形外科

<sup>6</sup>日本小児科学会

<sup>7</sup>信州大学医学部遺伝医学教室

<sup>8</sup>日本産科婦人科学会

<sup>9</sup>宮城県立こども病院産科

<sup>10</sup>東北大学大学院医学系研究科胎児医学分野

<sup>11</sup>国立成育医療研究センター放射線診療部

<sup>12</sup>心身障害児総合医療療育センター整形外科

表 1 2019 年版国際分類の対象疾患

- 
- 1) 以下に相当する重度の骨格系病変
    - 骨系統疾患
    - 代謝性骨疾患
    - 異骨症
    - 骨格系の異常を示す malformation (形成不全)/reduction (欠失) 症候群
  - 2) 論文になっているか、または PubMed や Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) 等に収載されている
  - 3) 家系例で遺伝的基盤が証明されているか、異なる家系における表現型の同質性から遺伝的基盤の可能性が高い
  - 4) 実験的解析により、nosologic autonomy が確認されている
- 

プ 19 の Slender bone dysplasia group は Primordial dwarfism and slender bones group 原発性低身長症と狭細骨グループに変更された。

今回はいくつかの表記に関する変更があった。1 番大きな変更は、各疾患の原因タンパク質の収載をやめたことである。また、X 染色体遺伝形式については、「XLD/XLR」の表記をやめ「XL」とのみ表記している。遺伝子座または遺伝子 (Locus or Gene) の項目は、遺伝子 (Gene(s)) に変更となった。

OMIM (表記は MIM から OMIM に変更) 番号に加えて、ORPHNET コードが今回初めて収載された (ORPHNET は、オーファンドラッグと希少疾患に関する情報を提供するヨーロッパの Web サイト)。

### 和訳作業とその方針

日整会小児整形外科委員会では 2019 年版国際分類の公表を受けて和訳作業に関する検討を行った。2020 年 2 月に電子メールにて 2019 年版の last author の Matthew L. Warman および first author の Geert R. Mortier に和訳の許諾を得た後に、雑誌からの正式な和訳許諾を 3 月に得た。

並行して、前述のように日本産科婦人科学会、日本小児科学会に協力を呼びかけて WG に参加する会員の推薦を受けた。新型コロナウイルス対策のため、会合は行わずに 2020 年 3 月から電子メールを用いて作業を進めた。WG では 2015 年版までの和訳作業の方針を踏襲したが、WG メンバーからいくつかの提案があり、以下のような議論を行った。

グループ 18 の Campomelic dysplasia は、以前から「屈曲肢異形成症」と和訳されていたが、2015 年の分類で「彎曲肢異形成症」と和訳されている。しかし、グループ 18 の名称が「彎曲骨異形成症」に戻り、

グループ名とこの疾患名の区別もつきにくいいため、疾患名を 2010 年版以前の表記の「屈曲肢異形成症」に戻した。

グループ 20 の B3GAT3 deficiency の Note: Multisystem linkeropathy including osteopenia with fractures (osteogenesis imperfecta-like) and dislocations (Larsen-like) and developmental delay にある “linkeropathy” は池川志郎先生 (理化学研究所, 生命医科学研究センター, ゲノム機能医科学研究部門骨関節疾患研究チーム, チームリーダー) 命名の比較的新しい用語である。Multisystem linkeropathy の訳としてご本人に相談して「多系統 GAG リンカー病」のご提案をいただいた。リンカー病の前に GAG もしくはプロテオグリカンという語がないと元の意味を表さないで、直訳ではないが Multisystem linkeropathy に GAG を補い日本語訳は「多系統 GAG リンカー病」とした。

グループ 23 の「濃化異骨症」の表記は、今回 “pyknodysostosis” となっているが、2015 年版以前は “pyknodysostosis” と表記されている。整形外科用語集 (日本整形外科学会編) では、“pyknodysostosis” のみが収載されているため、今回の日本語訳に併載する英語は、オリジナルとは異なるが引き続き “pyknodysostosis” の表記とした。

前回と同一の疾患名については前回の和訳を基本的には踏襲する方針で和訳作業を行った。しかし、時代とともに推奨される用語の変化もあるため、いくつかの用語については従来の日本語訳を変更した。整形外科用語集では未収載のグループ 27 の “lysosomal storage disease” は、従来は「リソソーム蓄積症」と和訳されてきた。しかし、一般の使用頻度は「ライソゾーム病」が多く、日本医学会医学用語辞典にも「ラ

「イソゾーム病」が記載されているため名称を変更した。同じく日本医学会医学用語辞典で“dwarfism”の和訳として、「小人症」は旧表現の扱いとなっているため、グループ19およびグループ8注釈のdwarfismの和訳は「低身長症」とした。

古代ギリシア語を語源とするグループ15の“Geleophysic dysplasia”はこれまで「幸福顔貌骨異形成症」と和訳されてきたが、実際には幼少時の死亡例が少なくとも5例報告されており、和訳病名と病状との乖離がある。この和訳病名は患者家族に外国語のままよりも不快感を与える可能性があるため、2010年の和訳の際に古代ギリシア語が語源の“Thanatophoric dysplasia”の和訳を「致死性骨異形成症」から原文のカタカナ表記の「タナトフォリック骨異形成症」に変更したのに倣い、本疾患の和訳病名も「ゲレオフィジック骨異形成症」に変更した。

さらに、今回新たに加わったグループ39の“Sirenomelia”は、同じく古代ギリシア語が語源の用語でその直訳は「人魚体(奇形)」であるが、上記と同じ理由から「シレノメリア」とした。

また、原文の明らかな誤りや2015年版日本語訳の病名や注釈の不正確な部分は修正してある。

なお、2006年版の和訳からbrachydactyly(グループ37, 38)など手指と足趾を合わせて指す用語の場合、整形外科学用語集のように「短指(趾)症」とせず「短指症」と訳している。これは実際の会話や記述に際しての利便性を図る目的である。

## 文 献

- 1) Bonafe L, Cormier-Daire V, Hall C, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *Am J Med Genet A* 2015; 167 (12): 2869-92.
- 2) 日本整形外科学会骨系統疾患委員会. 骨系統疾患の国際分類(2010)の和訳. *日整会誌* 2013; 87(7): 587-623.
- 3) 日本整形外科学会骨系統疾患委員会. 骨系統疾患国際分類(2015)の和訳. *日整会誌* 2017; 91(7): 462-505.
- 4) Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. *Am J Med Genet A* 2019; 179(12): 2393-419.

COIなし

## 骨系統疾患国際分類(2019)和訳

令和2年度 日本整形外科学会小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳ワーキンググループ

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
<b>1. FGFR3 chondrodysplasia group</b>	<b>1. FGF3 軟骨異形成症グループ</b>			
Thanatophoric dysplasia type 1 (TD1)	タナトフォリック骨異形成症1型 (TD1)	AD	<i>FGFR3</i>	187600
Thanatophoric dysplasia type 2 (TD2)	タナトフォリック骨異形成症2型 (TD1)	AD	<i>FGFR3</i>	187601
Severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans (SADDAN)	重症軟骨無形成症・発達遅滞・黒色表皮腫 (SADDAN)	AD	<i>FGFR3</i>	616482
Achondroplasia	軟骨無形成症	AD	<i>FGFR3</i>	100800
Hypochondroplasia	軟骨低形成症	AD	<i>FGFR3</i>	146000
Camptodactyly, tall stature and hearing loss syndrome (CATSHL)	屈指・高身長・難聴症候群 (CATSHL)	AD, AR	<i>FGFR3</i>	610474
See also group 33 for craniosynostosis syndromes linked to <i>FGFR3</i> mutations, as well as LADD syndrome in group 41 for another <i>FGFR3</i> -related phenotype	<i>FGFR3</i> 変異と関連する頭蓋骨癒合症候群については、グループ33を参照。 <i>FGFR3</i> 関連の別の表現型として、グループ41の涙・耳・歯・指症候群も参照			
<b>2. Type 2 collagen group</b>	<b>2. 2型コラーゲングループ</b>			
Achondrogenesis type 2 (Langer-Saldino)	軟骨無発症2型 (Langer-Saldino型)	AD	<i>COL2A1</i>	200610
Hypochondrogenesis	軟骨低発症	AD	<i>COL2A1</i>	200610
Platyspondylic dysplasia, Torrance type	扁平椎異形成症, Torrance型	AD	<i>COL2A1</i>	151210
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC)	先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)	AD, AR*	<i>COL2A1</i>	183900
				616583
				604864
Spondyloepiphyseal dysplasia with marked metaphyseal change (SEMD)	著しい骨幹端変化を伴う脊椎骨端異形成症 (SEMD)	AD	<i>COL2A1</i>	184250
				184253
				184255
Kniest dysplasia	Kniest 骨異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	156550
Spondyloperipheral dysplasia	脊椎末梢異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	271700
SED with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia)	中足骨短縮を伴う脊椎骨端形成症 (以前のCzech 異形成症)	AD	<i>COL2A1</i>	609162
Stickler syndrome type 1	Stickler症候群1型	AD	<i>COL2A1</i>	108300
Dysplasia of the proximal femoral epiphyses	大腿骨近位骨端異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	608805
				150600
See also group 10 (multiple epiphyseal dysplasia) for overlapping phenotypes with normal stature and premature onset arthrosis	正常身長と早発性関節症を伴う表現型と重複しているためグループ10 (多発性骨端異形成症) も参照			
<b>3. Type 11 collagen group</b>	<b>3. 11型コラーゲングループ</b>			
Stickler syndrome type 2	Stickler症候群2型	AD	<i>COL11A1</i>	604841
Marshall syndrome	Marshall症候群	AD	<i>COL11A1</i>	154780
Stickler syndrome type 3 (nonocular)	Stickler症候群3型 (眼症状なし)	AD	<i>COL11A2</i>	184840
Fibrochondrogenesis	線維性軟骨発症	AR, AD	<i>COL11A1</i>	228520
		AR, AD	<i>COL11A2</i>	614524

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
18060 93274 85165	Includes previous San Diego type	従来のサンディエゴ型を含む
15 427		
85164	Loss-of-function mutation	機能損失変異
93296	Achondrogenesis type 2 and hypochondrogenesis form one phenotypic continuum	軟骨無発生症2型と軟骨低発生症は一つの表現型の連続体を形成している
93297	Achondrogenesis type 2 and hypochondrogenesis form one phenotypic continuum	軟骨無発生症2型と軟骨低発生症は一つの表現型の連続体を形成している
85166	See also severe spondylodysplastic dysplasias (group 14)	重症脊椎異形成症 (グループ14) も参照
94068	Includes mild skeletal dysplasia (SED) with premature onset arthrosis and SED Stanescu type. Mild SED cases may resemble multiple epiphyseal dysplasia (MED) (see note) . AR* :A few cases with biallelic COL2A1 mutations have been reported	早発性関節症を伴う軽症脊椎骨端異形成症と脊椎骨端異形成症 Stanescu型を含む。軽症脊椎骨端異形成症症例はおそらく多発性骨端異形成症と類似する (注釈参照) 。 劣性 : 二対立 COL2A1 変異の報告がある
93346 93316 93315 85198 485 1856	Includes SEMD Strudwick type, SMD Algerian type, dyspondyloenchondromatosis and some cases of SMD corner fracture type	脊椎骨端骨幹端異形成症 Strudwick型, 脊椎骨幹端異形成症 Algerian型, 異常脊椎内軟骨腫症, 脊椎骨幹端異形成症corner fracture型のいくつかの症例を含む
137678	Often associated with the p.R275C mutation	R275C変異を伴う事もある
828 90653	See also COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, and COL9A3	COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3も参照
2380	Heterogeneous condition , not all cases are due to COL2A1 mutation ( usually p.G393S; p.G717S; p.G1170S )	全ての症例がCOL2A1 変異 (通常はG393S, G717S, G1170S) に起因するわけではなく, 異質性のある病態
90654	Can also result from somatic mosaicism for a COL11A1 mutation	COL11A1 変異による体細胞モザイクから生じる事もある
560 166100 2021	One report with homzygous p. Gly901Glu mutation in two affected sibs (PMID 22499343)	ホモ接合Gly901Glu変異による2例の罹患同胞の1報告がある (PMID 22499343)

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Otospondyloomegaepiphyseal dysplasia (OSMED), recessive type	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 劣性型	AR	<i>COL11A2</i>	215150
Otospondyloomegaepiphyseal dysplasia (OSMED), dominant type (Weissenbacher-Zweymüller syndrome, Stickler syndrome type 3)	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 優性型 (Weissenbacher-Zweymüller症候群, Stickler症候群3型)	AD	<i>COL11A2</i>	184840
See also Stickler syndrome type 1 in group 2	グループ2のStickler症候群1型も参照			
<b>4. Sulphation disorders group</b>				
<b>4. 硫酸化障害グループ</b>				
Achondrogenesis type 1B (ACG1B)	軟骨無発症1B型 (ACG1B)	AR	<i>SLC26A2</i>	600972
Atelosteogenesis type 2 (AO2)	骨発生不全症2型 (AO2)	AR	<i>SLC26A2</i>	256050
Diastrophic dysplasia (DTD)	捻曲性骨異形成症 (DTD)	AR	<i>SLC26A2</i>	222600
MED, autosomal recessive type	多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型	AR	<i>SLC26A2</i>	226900
SEMD, PAPSS2 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, PAPSS2型	AR	<i>PAPSS2</i>	612847
Brachyolmia, recessive type	短体幹症, 常染色体劣性型	AR	<i>PAPSS2</i>	612847
Chondrodysplasia gPPAP type (includes Catel-Manzke-like syndrome)	軟骨異形成症gPAPP型 (Catel-Manzke 様症候群を含む)	AR	<i>IMPAD1</i>	614078
Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type (recessive Larsen syndrome)	先天性関節脱臼を伴う軟骨異形成症, CHST3型 (劣性Larsen症候群)	AR	<i>CHST3</i>	143095
Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type	Ehlers-Danlos症候群, 筋拘縮型	AR	<i>CHST14</i>	601776
		AR	<i>DSE</i>	615539
See also group 7 and group 20 for other conditions with multiple dislocations.	多発性脱臼を伴う他の疾患はグループ7とグループ20も参照			
<b>5. Perlecan group</b>				
<b>5. Perlecan グループ</b>				
Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker and Rolland-Desbuquois types	分節異常骨異形成症, Silverman-Handmaker型, Rolland-Desbuquois型	AR	<i>HSPG2</i>	224410 224400
Schwartz-Jampel syndrome (myotonic chondrodystrophy)	Schwartz-Jampel症候群 (筋ミオトニー軟骨異栄養症)	AR	<i>HSPG2</i>	255800
Note: <i>HSPG2</i> encodes perlecan, hence the group name	注釈: <i>HSPG2</i> はperlecanをコード化している, そのためグループ名となっている			
<b>6. Aggrecan group</b>				
<b>6. Aggrecan グループ</b>				
SED, Kimberley type	脊椎骨端異形成症, Kimberley型	AD	<i>ACAN</i>	608361
SEMD, Aggrecan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Aggrecan型	AR	<i>ACAN</i>	612813
Short stature and advanced bone age	低身長と亢進した骨年齢	AD	<i>ACAN</i>	165800
<b>7. Filamin group and related disorders</b>				
<b>7. Filaminグループと関連疾患</b>				
Frontometaphyseal dysplasia	前頭骨幹端異形成症	XL	<i>FLNA</i>	305620
		AD	<i>MAP3K7</i>	617137
		AD	<i>TAB2</i>	
Cardiospondylocarpofacial syndrome	心脊椎手根骨顔面症候群	AD	<i>MAP3K7</i>	157800
Melnick-Needles syndrome	Melnick-Needles症候群	XL	<i>FLNA</i>	309350
Otopalatodigital syndrome type 1 (OPD1)	耳口蓋指症候群1型 (OPD1)	XL	<i>FLNA</i>	311300
Otopalatodigital syndrome type 2 (OPD2)	耳口蓋指症候群2型 (OPD2)	XL	<i>FLNA</i>	304120
Terminal osseous dysplasia (TOD)	末端骨異形成症 (TOD)	XL	<i>FLNA</i>	300244
Atelosteogenesis type 1 (AO1)	骨発生不全1型 (AO1)	AD	<i>FLNB</i>	108720
				112310
Atelosteogenesis type 3 (AO3)	骨発生不全3型 (AO3)	AD	<i>FLNB</i>	108721
Larsen syndrome (dominant)	Larsen症候群 (優性)	AD	<i>FLNB</i>	150250

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
1427		
3450		
93298	Formerly known as achondrogenesis, Fraccaro type	以前は軟骨無発生症, Fraccaro型として知られていた
56304	Includes de la Chapelle dysplasia, McAlister dysplasia, and neonatal osseous dysplasia	de la Chapelle 骨異形成症, McAlister骨異形成症, 新生児骨異形成症を含む
628		
93307	Classified in OMIM as EDM4; see also multiple epiphyseal dysplasias and pseudoachondroplasia group (group 10) and EDM7 in group20	OMIMではEDM4として分類; 多発性骨端異形成症および偽性軟骨無形成症グループ (グループ10) とグループ20のEDM7も参照
93282	Formerly "Pakistani type". See also SEMD group (group 13)	以前の "Pakistani型". SEMDグループ (グループ13) も参照
448242	Probably includes Toledo and Hobaek types of brachyolmia	おそらくToledo型とHobaek型の短体幹症を含む
280586		
263463	Includes recessive Larsen syndrome, humero-spinal dysostosis, and SED Omani type	劣性Larsen症候群, 上腕骨・脊椎異骨症, 脊椎骨端異形成症 Omani型を含む
2953	Includes adducted thumb-clubfoot syndrome	内転母指・内反足症候群を含む
1865		
156731		
800	Mild and severe forms; includes previous Burton dysplasia	軽症型および重症型; 以前のBurton骨異形成症を含む
253		
171866		
364817	Sometimes with osteochondritis dissecans	時に離断性骨軟骨炎を伴う
1826		
3238		
2484	Includes osteodysplasty	骨異形成を含む
90650		
90650		
88630	Includes digitocutaneous dysplasia	指皮膚異形成症を含む
1190	Includes Boomerang dysplasia, Piepkorn dysplasia, and spondyloumerofemoral (giant cell) dysplasia	ブーメラン骨異形成症, Piepkorn 骨異形成症, 脊椎上腕骨大腿骨 (巨細胞性) 異形成症も含む
1263		
56305		
503		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Spondylacropotarsal synostosis syndrome	脊椎手根骨足根骨癒合症候群	AR	<i>FLNB</i>	272460
		AD, AR	<i>MYH3</i>	
Franck-ter Haar syndrome	Franck-ter Haar症候群	AR	<i>SH3PXD2B</i>	249420
See also group 4 for recessive Larsen syndrome and group 20 for conditions with multiple dislocations	グループ4の劣性Larsen症候群およびグループ20の多発性脱臼を伴う疾患も参照			
<b>8. TRPV4 group</b>		<b>8. TRPV4 グループ</b>		
Metatropic dysplasia	変容性骨異形成症	AD	<i>TRPV4</i>	156530
Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Maroteaux type (Pseudo-Morquio syndrome type 2)	脊椎骨端骨幹端異形成症, Maroteaux型 (偽性Morquio症候群2型)	AD	<i>TRPV4</i>	184095
Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski型	AD	<i>TRPV4</i>	184252
Brachyolmia, autosomal dominant type	短体幹症, 常染色体優性型	AD	<i>TRPV4</i>	113500
Familial digital arthropathy with brachydactyly	短指を伴う家族性指関節症	AD	<i>TRPV4</i>	606835
See also group 4 and 13 for other forms of brachyolmia	グループ4とグループ13の他の型の短体幹症も参照			
<b>9. Ciliopathies with major skeletal involvement</b>		<b>9. 大きな骨変化を伴う絨毛異常症</b>		
Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)	軟骨外胚葉性異形成症 (Ellis-van Creveld)	AR	<i>EVC1</i>	225500
		AR	<i>EVC2</i>	
		AR	<i>WDR35</i>	
		AR	<i>DYNC2LI1</i>	
Short ribs: polydactyly syndrome (SRPS) type 1/3 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	短肋骨多指症候群 (SRPS) 1/3型 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	AR	<i>DYNC2H1</i>	613091
		AR	<i>IFT80</i>	
		AR	<i>WDR34</i>	
		AR	<i>WDR60</i>	
		AR	<i>DYNC2LI1</i>	
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR	<i>DYNC2H1</i>	613091
		AR	<i>DYNC2LI1</i>	
		AR	<i>WDR34</i>	
		AR	<i>TCTEX1D2</i>	
		AR	<i>WDR60</i>	
		AR	<i>WDR19</i>	
		AR	<i>IFT140</i>	
		AR	<i>TTC21B</i>	
		AR	<i>IFT80</i>	
		AR	<i>IFT172</i>	
		AR	<i>IFT81</i>	
		AR	<i>IFT52</i>	
		AR	<i>TRAF3IP1</i>	
		AR	<i>CFAP410</i>	
		AR	<i>CEP120</i>	
		AR	<i>KIAA0586</i>	
		AR	<i>KIAA0753</i>	
SRPS type 2 (Majewski)	短肋骨多指症候群2型 (Majewski)	AR	<i>DYNC2H1</i>	263520
		AR	<i>NEK1</i>	
		AR	<i>IFT81</i>	
		AR	<i>TRAF3IP1</i>	

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
3275		
137834	Includes Borrone dermatocardioskeletal syndrome	Borrone 皮膚心骨格症候群を含む
2635	Includes "hyperplastic," lethal and nonlethal forms. Can also result from somatic mosaicism for a <i>TRPV4</i> mutation	重症型, 非重症型のいかんにかかわらず「過形成」のものを含む. <i>TRPV4</i> 変異による体細胞モザイクから生じる事もある
263482	Includes parastremmatic dwarfism (OMIM 168400)	parastremmatic 低身長症 (OMIM 168400) を含む
93314		
93304		
85169		
289	See also Weyers acrofacial (acrofacial) dysostosis in group 34	グループ34のWeyers先端顔面 (先端歯) 異形成症も参照
93270	There is significant clinical and radiological overlap between SRP1/3 and ATD. Some forms of both remain unlinked to the genes.	SRP1/3とATDは臨床的にもX線診断的にも著明にオーバーラップしている. 両者の一部には既知の遺伝子と連鎖していないタイプが存在する.
93271		
474	Dynein motor	ダイニンモーター
	Retrograde transport (IFT-A)	逆行性輸送 (IFT-A)
	Anterograde transport (IFT-B)	順行性輸送 (IFT-B)
	Basal body	基底小体
	Centrosome	中心体
93269		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
SRPS type4 (Beemer)	短肋骨多指症候群4型 (Beemer)	AR	<i>IFT122</i>	269860
		AR	<i>IFT80</i>	
SRPS type5	短肋骨多指症候群5型	AR	<i>WDR35</i>	614091
SRPS unclassified	短肋骨多指症候群未分類	AR	<i>ICK</i>	
		AR	<i>INTU</i>	
		AR	<i>FUZ</i>	
		AR	<i>IFT43</i>	
		AR	<i>WDR35</i>	
Orofaciodigital syndrome type4 (Mohr-Majewski)	口顔面指症候群4型 (Mohr-Majewski)	AR	<i>TCTN3</i>	258860
Orofaciodigital syndrome type2 (Mohr syndrome)	口顔面指症候群2型 (Mohr症候群)	AR	<i>NEK1</i>	252100
Cranioectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 1,2	頭蓋外胚葉異形成症 (Levin-Sensenbrenner) 1型, 2型	AR	<i>IFT122</i>	218330
		AR	<i>WDR35</i>	
		AR	<i>WDR19</i>	
		AR	<i>IFT43</i>	
		AR	<i>IFT52</i>	
Mainzer-Saldino syndrome	Mainzer-Saldino症候群	AR	<i>IFT140</i>	266920
		AR	<i>IFT172</i>	
Axial spondylometaphyseal dysplasia	軸性脊椎骨幹端異形成症	AR	<i>CFAP410</i>	602271
		AR	<i>NEK1</i>	
Thoracolaryngeopelvic dysplasia (Barnes)	胸郭咽頭骨盤異形成症 (Barnes)	AD		187760
See also paternal UPD14 and cerebrotostomandibular syndrome (group35)	父性片親ダイソミー14および脳肋骨下顎症候群 (グループ35) も参照			
<b>10. Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia group</b>	<b>10. 多発性骨端異形成症および偽性軟骨無形成症グループ</b>			
Pseudoachondroplasia (PSACH)	偽性軟骨無形成症 (PSACH)	AD	<i>COMP</i>	177170
Multiple epiphyseal dysplasia (MED)	多発性骨端異形成症 (MED)	AD	<i>COMP</i>	132400
		AD	<i>COL9A2</i>	600204
		AD	<i>COL9A3</i>	600969
		AD	<i>MATN3</i>	607078
		AD	<i>COL9A1</i>	614135
Stickler syndrome, recessive type	Stickler症候群, 劣性型	AR	<i>COL9A1</i>	614134
		AR	<i>COL9A2</i>	614284
		AR	<i>COL9A3</i>	120270
See also multiple epiphyseal dysplasia, recessive type in group 4 and 20 as well as Angel-shaped phalango-epiphyseal dyplasia (ASPED) in group 15	グループ15の天使形指節骨・骨端異形成症 (ASPED) 同様にグループ4と20の多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型も参照			
<b>11. Metaphyseal dysplasias</b>	<b>11. 骨幹端異形成症</b>			
Metaphyseal dysplasia, Schmid type (MCS)	骨幹端異形成症, Schmid型 (MCS)	AD	<i>COL10A1</i>	156500
Cartilage-hair hypoplasia (CHH; metaphyseal dysplasia, McKusick type)	軟骨・毛髮低形成症 (CHH; 骨幹端異形成症, Mckusick型)	AR	<i>RMRP</i>	250250
Metaphyseal dysplasia, POP1 type	骨幹端異形成症, POP1型	AR	<i>POP1</i>	617396
Metaphyseal dysplasia, Jansen type	骨幹端異形成症, Jansen型	AD	<i>PTHR1</i>	156400
Eiken dysplasia	Eiken 異形成症	AR	<i>PTHR1</i>	600002

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
93268		
1505		
2753		
2751	There are also overlapping OFD phenotypes due to mutation in <i>INTU</i> , <i>CEP120</i> , and <i>C2CD3</i>	<i>INTU</i> , <i>CEP120</i> , <i>C2CD3</i> の変異のため重複する口・顔面・指症候群の表現型もある
1515		
140969		
168549		
3317		
750		
93308	Not all MED (·like) cases seem to have mutations in these	全ての多発性骨端異形成症 (様) 症例にこれらの遺伝子の突然
166002	genes	変異があるわけではないようである
166002		
93311		
166002		
250984	See also groups 2 and 3	グループ2および3も参照
174		
175	Includes anauxetic dysplasia	anauxetic 異形成症を含む
93347	Includes anauxetic dysplasia	anauxetic 異形成症を含む
33067	Activating mutations·see also Blomstrand dysplasia (group 23)	活性化突然変異・グループ23のBlomstrand 骨異形成症も参照
79106	Activating mutations·see also Blomstrand dysplasia (group 23)	活性化突然変異・グループ23のBlomstrand 骨異形成症も参照

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia (Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, SBDS)	膝不全, 周期性好中球減少を伴う骨幹端異形成症 (Shwachman-Bodian-Diamond症候群, SBDS)	AR	<i>SBDS</i>	260400
		AR	<i>EFL1</i>	617941
		AR	<i>DNAJC21</i>	
		AD	<i>SRP54</i>	
Metaphyseal anadysplasia type 1	回復性骨幹端異形成症1型	AD, AR	<i>MMP13</i>	602111
Metaphyseal anadysplasia type 2	回復性骨幹端異形成症2型	AR	<i>MMP9</i>	613073
Metaphyseal dysplasia, Spahr type	骨幹端異形成症, Spahr型	AR	<i>MMP13</i>	250400
Metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia	上顎低形成を伴う骨幹端異形成症	AD	<i>RUNX2</i>	156510
<b>12. Spondylometaphyseal dysplasias (SMD)</b>		<b>12. 脊椎骨幹端異形成症 (SMD)</b>		
Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD)	脊椎内軟骨異形成症 (SPENCD)	AR	<i>ACP5</i>	271550
Odontochondrodysplasia (ODCD)	歯軟骨異形成症 (ODCD)	AR	<i>TRIP11</i>	184260
SMD, Sutcliffe type or corner fractures type	脊椎骨幹端異形成症, Sutcliffe型 / corner fracture型	AD	<i>FN1</i>	184255
SMD with cone-rod dystrophy	錐体・杆体ジストロフィーを伴う脊椎骨幹端異形成症	AR	<i>PCYT1A</i>	608940
SMD with conical dystrophy	角膜ジストロフィーを伴う脊椎骨幹端異形成症	AR	<i>PLCB3</i>	
See also SMD Kozlowski (group 8) , SMD Sedaghatian type (group 14) and axial SMD (group9) ; there are many individual reports of SMD variants.	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski型 (グループ8) , 脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian型 (グループ14) , 軸性脊椎骨幹端異形成症 (グループ9) も参照。脊椎骨幹端異形成症のvariantsには多くの個別の報告がある。			
<b>13. Spondylo-epi- (meta) -physeal dysplasias (SE (M) D)</b>		<b>13. 脊椎・骨端 (・骨幹端) 異形成症 (SE (M) D)</b>		
Dyggve-Melchior-Clausen dysplasia (DMC)	Dyggve-Melchior-Clausen 異形成症 (DMC)	AR	<i>DYM</i>	223800
		AR	<i>RAB33B</i>	615222
Immuno-osseous dysplasia (Schimke)	免疫不全性骨異形成症 (Schimke)	AR	<i>SMARCAL1</i>	242900
SED with diabetes mellitus, Wolcott-Rallison type	糖尿病を伴う脊椎骨端異形成症, Wolcott-Rallison型	AR	<i>EIF2AK3</i>	226980
SEMD, Matrilin type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Matrilin型	AR	<i>MATN3</i>	608728
SEMD, Shohat type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Shohat型	AR	<i>DDRGK1</i>	602557
SEMD with leukodystrophy, AIFM1 type	白質ジストロフィーを伴う脊椎骨端異形成症, AIFM1型	XL	<i>AIFM1</i>	300232
SEMD, biglycan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, バイグリカン型	XL	<i>BGN</i>	300106
SEMD with immune deficiency, EXTL3 type	免疫不全を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, EXTL3型	AR	<i>EXTL3</i>	617425
SEMD with intellectual disability, NANS type	知的障害を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, NANS型	AR	<i>NANS</i>	610442
SEMD with intellectual disability, RSPRY1 type	知的障害を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, RSPRY1型	AR	<i>RSPRY1</i>	616723
SEMD, TMEM 165 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, TMEM165型	AR	<i>TMEM165</i>	614727
SEMD, PISD type	脊椎骨端骨幹端異形成症, PISD型	AR	<i>PISD</i>	
SEMD,UFSP2 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, UFSP2型	AD	<i>UFSP2</i>	617974
				142669
SEMD, short limb-abnormal calcification type	脊椎骨端骨幹端異形成症, 短肢・異常石灰化型	AR	<i>DDR2</i>	271665
SED tarda, X-linked (SED-XL)	遅発性脊椎骨端異形成症, X連鎖 (SED-XL)	XL	<i>TRAPPC2</i>	313400

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
811		
1040	Includes SEMD Missouri type	脊椎骨端骨幹端異形成症 Missouri型を含む
1040		
2501		
2504	May cause multiple vertebral fracture due to osteoporosis	おそらく骨粗鬆症のために多発性椎体骨折の原因となる
1855	Includes combined immunodeficiency with autoimmunity and spondylometaphyseal dysplasia (OMIM 607944)	複合型免疫不全・自己免疫疾患・脊椎骨幹端異形成症 (OMIM 607944) を含む
166272	See also achondrogenesis type 1A in group 14; may represent a phenotypic spectrum	グループ14の軟骨無発症1A型も参照: おそらく表現型のスペクトラムを意味する
93315	Some cases are linked to <i>COL2A1</i> but not the original family	<i>COL2A1</i> と連鎖する例もあるが, 2型コラーゲングループではない
85167		
239	Includes Smith-McCort dysplasia (OMIM 607326)	Smith-McCort 骨異形成症 (OMIM 607326) を含む
1830		
1667		
156728	See also matrilin-related MED in group 10	グループ10の matrilin 関連 MED も参照
93352		
168484		
93349	Previously known as SEMD, Camera type	以前の脊椎骨端骨幹端異形成症, Camera型として知られている
508533	Also known as Immunoskeletal dysplasia with neurodevelopmental abnormalities; see also immuno-osseous dysplasia (Schimke)	神経発達異常を伴う免疫骨格異形成症としても知られている; 免疫骨性異形成症 (Schimke) も参照
168454	Also known as SEMD, Genevieve type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Genevieve型としても知られている
457395	Also known as SEMD Faden-Alkuraya type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Faden-Alkuraya型としても知られている
314667	Congenital disorder of glycosylation type IIK	glycosylation IIK型の先天性疾患
	Phenotypically variable; see also case reported by Liberfarb RM et al. (PMID:3561949)	表現型多様性: Liberfarb RMらの報告も参照 (PMID:3561949)
2114	Includes familial hip dysplasia (Beukes)	家族性股関節異形成症 (Beukes) を含む
93358	See also other dysplasia with stippling in group 21	グループ21の点状石灰化を伴う他の骨異形成症も参照
93284		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Ehlers-Danlos syndrome, spondylodysplastic type	Ehlers-Danlos症候群, 脊椎異形成症型	AR	<i>SLC39A13</i>	612350
SPONASTRIME dysplasia	SPONASTRIME 骨異形成症	AR	<i>TONSL</i>	271510
Platyspondyly (brachyolmia) with amelogenesis imperfecta	エナメル質形成不全を伴う扁平椎 (短体幹症)	AR	<i>LTBP3</i>	601216
CODAS syndrome	脳眼歯耳骨格症候群	AR	<i>LONP1</i>	600373
EVEN-PLUS syndrome	EVEN-PLUS症候群	AR	<i>HSPA9</i>	616854
CAGSSS syndrome	CAGSSS症候群	AR	<i>IARS2</i>	616007
Steel syndrome	Steel症候群	AR	<i>COL27A1</i>	615155
See also opsismodysplasia (group 14), mucopolysaccharidosis type 4 (Morquio syndrome) and other conditions in group 27, as well as PPRD (SED with progressive arthropathy) in group 31	成熟遅延骨異形成症 (グループ14), グループ27のムコ多糖症4型 (Morquio症候群) と他の疾患, グループ31の進行性偽性リウマチ骨異形成症 (進行性関節症を伴う脊椎骨端異形成症) も参照			
<b>14. Severe spondylodysplastic dysplasias</b>	<b>14. 重症脊椎異形成症</b>			
Achondrogenesis type 1A (ACG1A)	軟骨無発症1A型 (ACG1A)	AR	<i>TRIP11</i>	200600
Schneckenbecken dysplasia	蝸牛様骨盤異形成症	AR	<i>SLC35D1</i>	269250
Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian type	脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian型	AR	<i>GPX4</i>	250220
Severe spondylometaphyseal dysplasia (SMD Sedaghatian-like)	重症脊椎骨幹端異形成症 (脊椎骨幹端異形成症 Sedaghatian 様)	AR	<i>SBDS</i>	
Opsismodysplasia	成熟遅延骨異形成症	AR	<i>INPPL1</i>	258480
MAGMAS related skeletal dysplasia	MAGMAS関連骨異形成症	AR	<i>PAM16</i>	613320
See also thanatophoric dysplasia, types 1 and 2 (group 1); achondrogenesis type 2 and Torraine dysplasia (group 2); fibrochondrogenesis (group 3); achondrogenesis type 1B (group 4); and metatropic dysplasia (group 8)	タナトフォリック骨異形成症1型と2型 (グループ1), 軟骨無発症2型とTorraine骨異形成症 (グループ2), 線維性軟骨発症 (グループ3), 軟骨無発症1B型 (グループ4), 変容性骨異形成症 (グループ8) も参照			
<b>15. Acromelic dysplasias</b>	<b>15. 遠位肢異形成症</b>			
Trichorhinopalangeal dysplasia types 1/3	毛髪鼻指節異形成症 1型/3型	AD	<i>TRPS1</i>	190350 190351
Trichorhinopalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	毛髪鼻指節異形成症 2型 (Langer-Giedion)	AD	<i>TRPS1 and EXT1</i>	150230
Acrocapitofemoral dysplasia	先端大腿骨頭異形成症	AR	<i>IHH</i>	607778
Geleophysic dysplasia	グレオフィジック骨異形成症	AR	<i>ADAMTSL2</i>	231050
		AD	<i>FBN1</i>	614185
		AD	<i>LTBP3</i>	617809
Acromicric dysplasia	先端短肢異形成症	AD	<i>FBN1</i>	102370
		AD	<i>LTBP3</i>	
Weil-Marchesani syndrome	Weill-Marchesani症候群	AD	<i>FBN1</i>	608328
		AR	<i>ADMTS10</i>	277600
		AR	<i>ADAMTS17</i>	613195
		AR	<i>LTBP2</i>	614819
Myhre dysplasia	Myhre 骨異形成症	AD	<i>SMAD4</i>	139210
Acrodsyostosis	先端異骨症	AD	<i>PDE4D</i>	614613
		AD	<i>PRKARIA</i>	101800
ASPED	天使形指節骨・骨端異形成症	AD		105835
Leri Pleonosteosis	Leri過剰骨化症	AD	8q22.1	151200
SED, MIR 140 type	脊椎骨幹端異形成症, MIR140型	AD	<i>MIR140</i>	
See also brachydactyly group (group 37 and 38)	短指症グループ (グループ37, 38) も参照			

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
157965		
93357		
2899		
1458		
496751		
436174		
438117		
93299		
3144		
93317		
2746	Includes lethal and milder cases	重症例および軽症例を含む
401979		
77258		
502	Microdeletion syndrome; see also multiple cartilaginous exostoses in group 29	微細欠失症候群；グループ29の多発性軟骨性外骨腫症も含む
63446		
2623	Some forms unlinked to either gene	いくつかの型はどの遺伝子とも非連鎖
969	Includes acrolaryngeal dysplasia, previously known as Fantasy Island dysplasia or Tattoo dysplasia, and Moore-Federman syndrome	以前Fantasy Island骨異形成症あるいはTattoo骨異形成症として知られていた先端咽頭骨異形成症とMoore-Federman症候群を含む
3449		
2588		
950	Includes acroscaphodyspasia (PMID 30006632)	先端杯状異骨症を含む (PMID 30006632)
63442	Possibly related or allelic to brachydactyly type C	短指症C型と関連もしくは対立の可能性
2900	Duplication at 8q22.1 encompassing <i>GDF6</i> and <i>SDC2</i>	<i>GDF6</i> と <i>SDC2</i> を含む8q22.1での重複
	Brachydactyly with cone-shaped epiphyses	円錐骨端を伴う短指症

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
<b>16. Acromesomelic dysplasias</b>	<b>16. 遠位中間肢異形成症</b>			
Acromesomelic dysplasia type Maroteaux (AMDM)	遠位中間肢異形成症Maroteaux型 (AMDM)	AR	<i>NPR2</i>	602875
Grebe dysplasia	Grebe 骨異形成症	AR	<i>GDF5</i>	200700
		AR	<i>BMPR1B</i>	609441
Fibular hypoplasia and complex brachydactyly (Du pan)	腓骨低形成複雑短指症 (Du pan)	AR	<i>GDF5</i>	228900
		AR	<i>BMPR1B</i>	
Acromesomelic dysplasia, Osebold-Remondini type	遠位中間肢異形成症, Osebold-Remondini型	AD		112910
<b>17. Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasias</b>	<b>17. 中間肢・近位肢中間肢異形成症</b>			
Dyschondrosteosis (Leri-Weill)	異軟骨骨症 (Leri-Weill)	Pseudo-AD	<i>SHOX</i>	127300
Mesomelic dysplasia, Langer type	中間肢異形成症, Langer型	Pseudo-AR	<i>SHOX</i>	249700
Omodysplasia, recessive type	肩骨異形成症, 劣性型	AR	<i>GPC6</i>	258315
Omodysplasia, dominant type	肩骨異形成症, 優性型	AD	<i>FZD2</i>	164745
Robinow syndrome, recessive type	Robinow症候群, 劣性型	AR	<i>ROR2</i>	268310
		AR	<i>NXN</i>	
Robinow syndrome, dominant type	Robinow症候群, 優性型	AD	<i>WNT5A</i>	180700
		AD	<i>DVL1</i>	616331
		AD	<i>DVL3</i>	616894
		AD	<i>FZD2</i>	
Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	中間肢異形成症, Kantaputra型	AD	<i>HOXD</i>	156232
Mesomelic dysplasia, Nievergelt type	中間肢異形成症, Nievergelt型	AD		163400
Mesomelic dysplasia, Kozlowski-Reardon type	中間肢異形成症, Kozlowski-Reardon型	AR		249710
Mesomelic dysplasia with acral synostoses (Verloes-David-Pfeiffer type)	先端癒合症を伴う中間肢異形成症 (Verloes-David-Pfeiffer型)	AD	<i>SULF1 and SLCO5A1</i>	600383
Mesomelic dysplasia, Savarirayan type (triangular tibia-fibular aplasia)	中間肢異形成症, Savarirayan型 (三角形脛骨・腓骨無形成)	AD	<i>ID4</i>	605274
See also Werner syndrome (group39) ; also consider mesomelic dysplasia, Camera type (OMIM 611886) and mesomelic dysplasia, Fryns type (PMID 3342548)	Werner syndrome (group39) も参照 ; また, 中間肢異形成症, Camera型 (OMIM 611886) と中間肢異形成症, Fryns型 (PMID 3342548) も考慮			
<b>18. Bent bone dysplasia group</b>	<b>18. 彎曲骨異形成症グループ</b>			
Campomelic dysplasia (CD)	屈曲肢異形成症 (CD)	AD	<i>SOX9</i>	114290
Stüve-Wiedemann dysplasia	Stüve-Wiedemann骨異形成症	AR	<i>LIFR</i>	601559
Kyphomelic dysplasia, several forms	後弯肢異形成症, 各型			211350
Bent bone dysplasia	彎曲骨異形成症	AD	<i>FGFR2</i>	614592
Bent bones can also be observed in conditon with osseous fragility (group 25)	彎曲骨は骨脆弱性を伴う病態に観察されることもありうる (グループ25)			
<b>19. Primordial dwarfism and slender bones group</b>	<b>19. 原発性低身長症と狭細骨グループ</b>			
3-M syndrome	3-M症候群	AR	<i>CUL7</i>	273750
		AR	<i>OBSL1</i>	612921
		AR	<i>CCDC8</i>	614205

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
40		
2098	Includes acromesomelic dysplasia Hunter-Thompson type and acromesomelic dysplasia with genital anomalies; see also brachydactylies (group 37)	遠位中間肢異形成症Hunter-Thompson型および性器異常を伴う遠位中間肢異形成症を含む; 短指症 (グループ37) も参照
2639	See also brachydactylies (group 37)	短指症 (グループ37) も参照
93437		
240	Includes Reinhardt-Pfeiffer dysplasia, (OMIM 191400)	Reinhardt-Pfeiffer骨異形成症 (OMIM 191400) を含む
2632		
93329		
93328	See also Robinow syndrome, dominant type	Robinow症候群, 優性型も参照
1507	Includes previous COVESDEM (costo-vertebral segmentation defect with mesomelia) ; see also brachydactyly type B	以前のCOVESDEM (中間肢短縮を伴う肋骨・脊椎分節異常) を含む; 短指症B型も参照
3107		
1836	Duplications at HOXD gene cluster locus; Includes mesomelic dysplasia , Korean type	HOXD遺伝子クラスター遺伝子座での重複; 中間肢異形成症, Korean型を含む
2633		
2631		
2496	Microdeletion syndrome involving two adjacent genes	2つの隣接遺伝子を含む微細欠失症候群
85170	Microdeletion on 6p22.3; Microdeletion on 2q11.2 encompassing <i>LAF4</i> can cause a phenotype with overlapping skeletal features (PMID 18616733)	6p22.3の微細欠失; <i>LAF4</i> を含む2q11.2上の微細欠失は, 骨格の特徴に共通点がある表現型の原因となり得る (PMID18616733)
140	Includes acampomelic campomelic dysplasia (ACD) , mild campomelic dysplasia (OMIM 602196) and isolated Pierre-Robin sequence	acampomelic campomelic dysplasia (ACD), 軽症型屈曲肢異形成症 (OMIM 602196), 孤立性Pierre-Robinシークエンスを含む
3206	Includes former neonatal Schwartz-Jampel syndrome or SJS type 2	以前新生児Schwartz-Jampel症候群またはSchwartz-Jampel症候群2型と呼ばれていた疾患を含む
1801	Probably heterogeneous	おそらく異質性
313855		
2616	Includes dolichospondylic dysplasia and Yakut short stature syndrome	長脊椎異形成症とYakut低身長長症候群を含む

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Sanjad-Sakati syndrome	Sanjad-Sakati症候群	AR	<i>TBCE</i>	241410
Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey症候群	AD	<i>FAM111A</i>	127000
Osteocraniostenosis	骨頭蓋狭窄症	AD	<i>FAM111A</i>	602361
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1/3 (MOPD1)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 1型/3型 (MOPD1)	AR	<i>RNU4ATAC</i>	210710
Roifman syndrome	Roifman症候群	AR	<i>RNU4ATAC</i>	616651
Multiple epiphyseal dysplasia with microcephaly and nystagmus (Lowry-Wood syndrome)	小頭症と眼振を伴う多発性骨端異形成症 (Lowry-Wood症候群)	AR	<i>RNU4ATAC</i>	226960
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2 (MOPD2; Majewski type)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 2型 (MOPD2; Majewski型)	AR	<i>PCNT2</i>	210720
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism (other types)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 (他型)	AR	<i>ATR</i>	210600
		AR	<i>RBBP8</i>	606744
		AR	<i>CEP152</i>	613823
		AR	<i>DNA2</i>	615807
		AR	<i>TRAIP</i>	616777
		AR	<i>NSMCE2</i>	617253
		AR	<i>CENPE</i>	616051
		AR	<i>CRIP1</i>	615789
IMAGE syndrome (intrauterine growth retardation, metaphyseal dysplasia, adrenal hypoplasia, and genital anomalies)	IMAGE症候群 (子宮内発育遅延, 骨幹端異形成, 副腎低形成, 性器異常)	AD	<i>CDKN1C</i>	614732
		AR	<i>POLE</i>	618336
Hallermann-Streiff syndrome	Hallermann-Streiff症候群	AR		234100
Saul-Wilson syndrome	Saul-Wilson症候群	AD	<i>COG4</i>	618150
<b>20. Dysplasias with multiple joint dislocations</b>		<b>20. 多発性脱臼を伴う骨異形成症</b>		
Desbuquois dysplasia type1 (with accessory ossification center in index finger)	Desbuquois 骨異形成症1型 (示指に余剰骨化中心を伴う)	AR	<i>CANTI</i>	251450
Desbuquois dysplasia with short metacarpals and elongated phalanges (Kim type)	中手骨短縮と指節骨延長を伴うDesbuquois 骨異形成症 (Kim型)	AR	<i>CANTI</i>	251450
Desbuquois dysplasia type 2 (Baratela-Scott syndrome)	Desbuquois 骨異形成症 2型 (Baratela-Scott 症候群)	AR	<i>XYLT1</i>	615777
Multiple epiphyseal dysplasia, recessive type	多発性骨端異形成症, 劣性型	AR	<i>CANTI</i>	617719
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) , leptodactylic or Hall type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) , 細指型/Hall型	AD	<i>KIF22</i>	603546
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) , Beighton type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) , Beighton型	AR	<i>B3GALT6</i>	271640
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) , EXOC6B type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) , EXOC6B型	AR	<i>EXOC6B</i>	618395
Pseudodiastrophic dysplasia	偽性捻曲性骨異形成症	AR		264180
CSGALNACT1 deficiency ( joint dislocations and mild skeletal dysplasia )	CSGALNACT1 欠損症 (関節脱臼と軽度骨異形成症)	AR	<i>CSGALNACT1</i>	616615
B3GAT3 deficiency	B3GAT3 欠損症	AR	<i>B3GAT3</i>	245600
Short stature with joint laxity and myopia	関節弛緩と近視を伴う低身長	AR	<i>GZF1</i>	617662
Multiple joint dislocations with amelogenesis imperfecta	エナメル質形成不全を伴う多発性関節脱臼	AR	<i>SLC10A7</i>	618363

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
93324	Referred to in OMIM as Kenny-Caffey type 1 but does not correspond to the disorder described by Kenny and Caffey which is the dominant form	OMIMにはKenny-Caffey1型として引用されているが、KennyとCaffeyによって記載された優性型の疾患には相当しない
93325		
2763		
2636	Usually homozygous mutation; Includes Taybi-Linder cephaloskeletal dysplasia	通常、ホモ接合変異; Taybi-Linder 頭骨格異常形成症を含む
353298		
1824	See also group10 because of multiple epiphyseal dysplasia	多発性骨端異常形成症のためグループ10も参照
2637		
	Seckel syndrome 1	Seckel症候群 1
	Seckel syndrome 2	Seckel症候群 2
	Seckel syndrome 5	Seckel症候群 5
	Seckel syndrome 8	Seckel症候群 8
	Seckel syndrome 9	Seckel症候群 9
	Seckel syndrome 10	Seckel症候群 10
	Overlaps with primary microcephaly syndrome	原発性小頭症候群との重複
85173	With immunodeficiency	免疫不全症を伴う
2108		
85172		
1425	There are also cases with or without accessory ossification centers unlinked to <i>CANT1</i>	余剰骨化中心を伴う/伴わない、 <i>CANT1</i> と非連鎖の場合もある
1425		
1425		
	Classified in OMIM as EDM7; very rare form of MED	OMIM では EDM7として分類されている; 非常に稀な多発性骨端異常形成症の型
93360		
93359		
93359	Phenotype resembles SEMD-JL leptodactylic or Hall type	表現型は関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹異常形成症 細指型/Hall型に類似する
85174		
284139	Multisystem linkeropathy including osteopenia with fractures (osteogenesis imperfecta-like) and dislocations (Larsen-like) and developmental delay	骨折 (骨形成不全症様) と脱臼 (Larsen様) を伴う骨減少症および発達遅滞を含む多系統GAGリンカー病
527450	Phenotype resembles Larsen syndrome	表現型は Larsen症候群に類似する

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Severe (lethal) neonatal short limb dysplasia with multiple dislocations	多発性脱臼を伴う重症新生児短肢異形成症	AR	<i>FAM20B</i>	
Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscoliosis type 1	Ehlers-Danlos症候群, 脊柱後側弯症1型	AR	<i>PLOD1</i>	225400
Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscoliosis type 2	Ehlers-Danlos症候群, 脊柱後側弯症2型	AR	<i>FKBP14</i>	614557
See also SED with congenital dislocations, CHST3 type (group 4) ; atelosteogenesis type 3 and Larsen syndrome (group 7) ; B4GALT7 in group 25	先天性脱臼を伴う脊椎骨端異形成症, CHST3型 (グループ4), 骨発生不全症3型とLarsen症候群 (グループ7), グループ25のB4GALT7も参照			
<b>21. Chondrodysplasia punctata (CDP)</b>	<b>21. 点状軟骨異形成症 (CDP) グループ</b>			
CDP, X-linked dominant, Conradi-Hünermann type (CDPX2)	点状軟骨異形成症, X染色体優性, Conradi-Hünermann型 (CDPX2)	XL	<i>EBP</i>	302960
CDP, X-linked recessive, brachytelephalngic type (CDPX1)	点状軟骨異形成症, X連鎖性劣性, 末節骨短縮型 (CDPX1)	XL	<i>ARSE</i>	302950
CHILD (congenital hemidysplasia, ichthyosis, limb defects)	CHILD症候群 (先天性片側異形成, 魚鱗癬, 四肢欠損)	XL	<i>NSDHL</i>	308050
Keutel syndrome	Keutel症候群	AR	<i>MGP</i>	245150
Greenberg dysplasia	Greenberg 骨異形成症	AR	<i>LBR</i>	215140
Rhizomelic CDP	近位肢型点状軟骨異形成症	AR	<i>PEX7</i>	215100
		AR	<i>DHPAT</i>	222765
		AR	<i>AGPS</i>	600121
		AR	<i>FAR1</i>	616154
		AR	<i>PEX5</i>	616716
CDP tibial-metacarpal type	点状軟骨異形成症 脛骨・中手骨型	AD, AR		118651
Astley-Kendall dysplasia	Astley-Kendall 骨異形成症	AR?		
Note that stippling can occur in maternal autoimmune disease and several syndromes such as Zellweger, Smith-Lemli-Opitz and others. See also SEMD, short limb-abnormal calcification type in group 13.	点状石灰化は母体の自己免疫疾患やZellweger, Smith-Lemli-Opitz, その他いくつかの症候群で生じること注意. グループ13の脊椎骨端骨幹端異形成症, 短肢・異常石灰化型も参照.			
<b>22. Neonatal osteosclerotic dysplasias</b>	<b>22. 新生児骨硬化性異形成症</b>			
Blomstrand dysplasia	Blomstrand 骨異形成症	AR	<i>PTHR1</i>	215045
Desmosterolosis	デスモステロール症	AR	<i>DHCR24</i>	602398
Caffey disease (including perinatal, infantile and attenuated forms)	Caffey 病 (乳児型・寛解型を含む)	AD	<i>COL1A1</i>	114000
Caffey disease (severe variants with prenatal onset)	Caffey 病 (出生前発症の重症型)	AR		114000
Raine dysplasia (lethal and non-lethal forms)	Raine 骨異形成症 (重症型・非重症型)	AR	<i>FAM20C</i>	259775
Dysplastic cortical hyperostosis, Kozlowski-Tsuruta type	異形成性皮質骨増殖症, Kozlowski-Tsuruta型	AR?		
Dysplastic cortical hyperostosis, Al-Gazali type	異形成性皮質骨増殖症, Al-Gazali型	AR?		601356
See also Astley-Kendall dysplasia and CDPs in group 21	グループ21のAstley-Kendall骨異形成症と点状軟骨異形成症も参照.			
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型	AR	<i>TCIRG1</i>	259700
		AR	<i>CLCN7</i>	611490
Osteopetrosis, infantile form, with nervous system involvement (OPTB5)	大理石骨病, 乳児型, 神経系の罹患を伴う (OPTB5)	AR	<i>OSTM1</i>	259720

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
	Phenotype resembles Desbuquois dysplasia	表現型はDesbuquois 骨異形成症に類似する
1900		
300179		
35173		
79345		
139		
85202		
1426	Includes hydrops-ectopic calcification-moth-eaten appearance dysplasia (HEM) and dappled diaphyseal dysplasia	胎児水腫・異所性石灰化・虫食い像骨異形成症 (HEM) およびまだら状骨幹異形成症を含む
177		
79346		
85175	Relationship to OI and to Greenberg dysplasia unclear	骨形成不全症およびGreenberg異形成症との関係は不明
50945	Caused by recessive inactivating mutations; see also Eiken dysplasia and Jansen dysplasia	劣性の不活性化変異で生じる; Eiken骨異形成症とJansen骨異形成症も参照
35107	See also other sterol-metabolism related conditions	他のステロール代謝に関連する疾患も参照
1310	See also osteogenesis imperfecta related to collagen 1 genes (group 25)	1型コラーゲン遺伝子に関連する骨形成不全症 (グループ25) も参照
1310		
1832	Includes lethal and non-lethal cases (milder case with hypophosphatemic rickets)	重症型と非重症型を含む (低リン血症性くる病の軽症型)
2204	Two cases reported (see PMID 12401992)	2例報告あり (PMID 12401992)
667		
85179	Includes former osteopetrosis with infantile nueraxonal dysplasia (OMIM 600329)	以前の乳児神経軸索異形成症を伴う大理石骨病を含む (OMIM 600329)

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
<b>23. Osteopetrosis and related disorders</b>	<b>23. 大理石骨病と関連疾患</b>			
Osteopetrosis, infantile form, osteoclast-poor with immunoglobulin deficiency (OPTB7)	大理石骨病, 乳児型, 免疫グロブリン欠乏を伴う破骨細胞減少型 (OPTB7)	AR	<i>TNFRSF11A</i>	612301
Osteopetrosis, intermediate form	大理石骨病, 中間型	AR	<i>TNFSF11</i>	259710
		AR	<i>PLEKHM1</i>	611497
		AR	<i>CLCN7</i>	259710
Osteopetrosis with renal tubular acidosis (OPTB3)	腎細管性アシドーシスを伴う大理石骨病 (OPTB3)	AR	<i>CA2</i>	259730
Osteopetrosis, late-onset form type 2 (OPTA2)	大理石骨病, 遅発型2型 (OPTA2)	AD	<i>CLCN7</i>	166600
Osteopetrosis with ectodermal dysplasia and immune defect (OLEDAID)	外胚葉異形成と免疫不全を伴う大理石骨病 (OLEDAID)	XL	<i>IKBKG</i>	300301
Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion (LAD3)	大理石骨病, 白血球接着不全を伴う中等症型 (LAD3)	AR	<i>FERMT3</i>	612840
Osteosclerotic metaphyseal dysplasia	骨硬化性骨幹端異形成症	AR	<i>LRKK1</i>	615198
Pyknodysostosis	濃化異骨症	AR	<i>CTSK</i>	265800
Dysosteosclerosis	異骨性骨硬化症	AR	<i>SLC29A3</i>	224300
		AR	<i>TNFRSF11A</i>	224300
		AR	<i>CSF1R</i>	
This group characterized by an impaired bone resorption as common mechanism (osteoclast related) and therefore OPTA1 is not included in this group (see group 24)	このグループは共通のメカニズム (破骨細胞関連) として障害された骨吸収によって特徴付くためOPTA1はこのグループに含めない (グループ24参照)			
Note: Osteomesopyknosis may represent a form of osteopetrosis	注釈: 骨中間濃化症は大理石骨病の形態を示すことがある			
<b>24. Other sclerosing bone disorders</b>	<b>24. 他の骨硬化性骨疾患</b>			
Osteopoikilosis	骨斑紋症	AD	<i>LEMD3</i>	166700
Melorheostosis with osteopoikilosis	骨斑紋症を伴う流蠟骨症	AD	<i>LEMD3</i>	166700
Melorheostosis	流蠟骨症 (メロレオストーシス)	SP	<i>MAP2K1</i>	155950
Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS)	頭蓋骨硬化を伴う骨線条症 (OSCS)	XL	<i>AMER1</i>	300373
Cranio-metaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹端異形成症	AD	<i>ANKH</i>	123000
		AR	<i>GJA1</i>	218400
Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann	骨幹異形成症 Camurati-Engelmann 病	AD	<i>TGFB1</i>	131300
Hyperostosis-Hyperphosphatemia syndrome	骨増殖症・高リン血症症候群	AR	<i>GALNT3</i>	211900
		AR	<i>FGF23</i>	617993
		AR	<i>KL</i>	617994
Cerebellar hypoplasia-endosteal sclerosis	小脳低形成・骨内膜性硬化症	AR	<i>POLR3B</i>	213002
Hematodiaphyseal dysplasia Ghosal	血液骨幹異形成症 Ghosal	AR	<i>TBXAS1</i>	231095
Hypertrophic osteoarthropathy	過形成型骨関節症	AR	<i>HPGD</i>	259100
		AR	<i>SLCO2A1</i>	614441
Pachydermoperiostosis (hypertrophic osteoarthropathy, primary, autosomal dominant)	皮膚骨膜肥厚症 (過形成型骨関節症, 一次性, 常染色体優性)	AD		167100
Oculodentosseous dysplasia (ODOD) mild type	眼歯骨異形成症 (ODOD) 軽症型	AD	<i>GJA1</i>	164200
Oculodentosseous dysplasia (ODOD) severe type	眼歯骨異形成症 (ODOD) 重症型	AR	<i>GJA1</i>	257850
Osteoectasia with hyperphosphatasia (juvenile Paget disease)	高ホスファターゼ症を伴う骨肥大症 (若年性 Paget 病)	AR	<i>TNFRSF11B</i>	239000
Osteosclerosis	骨硬化症	AD	<i>LRP5</i>	144750

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
178389	See also familial expansile osteolysis in osteolysis group (group 28)	骨溶解症グループ (グループ28) の家族性拡張性骨溶解症も参照
667		
210110		
2785		
53		
69088		
99844	Also mutations in <i>RASGRP2</i> have been reported ( PMID 18709451 )	<i>RASGRP2</i> 遺伝子変異の報告もあり ( PMID 18709451 )
500548	Heterogeneous conditions	異質性のある病態
763		
1782	Bi-allelic mutations in <i>CSF1R</i> cause a dysosteosclerosis-like phenotype	<i>CSF1R</i> の対立遺伝子変異が異骨性硬化症様の表現型の原因となる
166119	Includes Buschke-Ollendorff syndrome	Buschke-Ollendorff 症候群を含む
1306		
1879	Includes mixed sclerosing bone dysplasia	混合型骨硬化性異形成症を含む
2485	Probably locus heterogeneity	おそらく遺伝子座の異質性
2780		
1522		
1328	Probably locus heterogeneity	おそらく遺伝子座の異質性
306661		
85186		
1802		
248095	Includes cranio-osteopathy and cases of recessive pachydermoperiostosis	頭蓋・骨関節症と劣性の皮膚骨膜肥厚症を含む
2796	Relationship to recessive form (OMIM 259100, HPGD deficiency) unclear	劣性型 (OMIM 259100, HPGD 欠損) との関係は不明
2710		
2710	Possibly homozygous form of mild ODOD	軽症型 ODOD のホモ接合の可能性
2801		
2790	Includes AD osteopetrosis type 1 (OPTA1) (OMIM 607634) and endosteal hyperostosis, Worth type; see note group 23	常染色体優性遺伝の大粒石骨病 type 1 (OPTA1) (OMIM 607634) と骨内膜性骨増殖症, Worth type を含む; Group 23 参照
2783		
3416		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Sclerosteosis	硬化性骨症	AR	<i>SOST</i>	269500
		AR	<i>LRP4</i>	614305
Endosteal hyperostosis, van Buchem type	骨内膜性骨増殖症, van Buchem型	AR	<i>SOST</i>	239100
Trichodontoosseous dysplasia	毛髪歯骨異形成症	AD	<i>DLX3</i>	190320
Diaphyseal medullary stenosis with malignant fibrous histiocytoma	悪性線維性組織球腫を伴う骨幹部骨髓腔狭窄症	AD	<i>MTAP</i>	112250
Craniodiaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹異形成症	AD	<i>SOST</i>	122860
Cranioetadiaphyseal dysplasia, Wormian bone type	頭蓋骨幹端骨幹異形成症, Worm 骨型	AR		269300
Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia	Lenz-Majewski 骨増殖異形成症	AD	<i>PTDSS1</i>	151050
Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type	骨幹端異形成症, Braun-Tinschert型	AD		605946
Pyle disease	Pyle 病	AR	<i>SFRP4</i>	265900
In this group, many disorders have an increased bone formation as common mechanism (osteoblast related) . Consider also Robinow syndrome, dominant type (DVL1) (group17) and trichothiodystrophy with central osteosclerosis (PMID 15148554)	このグループでは、多くの疾患は共通のメカニズム (骨芽細胞関連) として、増加した骨形成がある。 Robinow症候群, 優性型 (DVL1) (グループ17) と中央骨硬化症を伴う硫黄欠乏性毛髪発育異常症 (PMID 15148554) も考慮			
<b>25. Osteogenesis Imperfecta and decreased bone density group</b>	<b>25. 骨形成不全症と骨密度低下を示すグループ</b>			
Osteogenesis imperfecta, non-deforming with persistently blue sclerae (OI type 1)	骨形成不全症, 永続的な青色強膜を伴う非変形型 (OI 1型)	AD	<i>COL1A1</i>	166200
			<i>COL1A2</i>	
Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form (OI type 2)	骨形成不全症, 周産期重症型 (OI 2型)	AD	<i>COL1A1</i>	166210
		AD	<i>COL1A2</i>	166210
		AR	<i>CRTAP</i>	610854
		AR	<i>LEPRE1</i>	610915
		AR	<i>PPIB</i>	259440
Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type (OI type 3)	骨形成不全症, 進行性変形型 (OI 3型)	AD	<i>COL1A1</i>	259420
		AD	<i>COL1A2</i>	259420
		AD	<i>IFTM5</i>	610967
		AR	<i>SERPINF1</i>	613982
		AR	<i>CRTAP</i>	610682
		AR	<i>LEPRE1</i>	610915
		AR	<i>PPIB</i>	259440
		AR	<i>SERPINH1</i>	613848
		AR	<i>FKBP10</i>	610968
		AR	<i>TMEM38B</i>	615066
		AR	<i>BMP1</i>	112264
		AR	<i>WNT1</i>	615220
		AR	<i>CREB3L1</i>	616229
		AR	<i>SPARC</i>	616507
		AR	<i>TENT5A</i>	617952
Osteogenesis imperfecta, moderate form (OI type 4)	骨形成不全症, 中等症型 (OI 4型)	AD	<i>COL1A1</i>	166220
(Note: In adult always, normal sclerae)	(注釈: 成人では常に正常強膜)	AD	<i>COL1A2</i>	166220
		AD	<i>WNT1</i>	615220
		AD	<i>IFTM5</i>	610967
		AR	<i>CRTAP</i>	610682
		AR	<i>PPIB</i>	259440
		AR	<i>FKBP10</i>	610968
		AR	<i>SP7</i>	613849

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
3152		
3416 3352	Specific 52 kb deletion downstream of <i>SOST</i>	<i>SOST</i> の下流の52kb欠失に特異的
85182	Also known as Hardcastle syndrome	Hardcastle症候群としても知られる
1513 85184	Dominant negative	変異型優性
2658 85188		
3005		
216796	OMIM OI type I	OMIM 骨形成不全症 I型
216804	OMIM OI type II	OMIM 骨形成不全症 II型
216804	OMIM OI type II	OMIM 骨形成不全症 II型
216804	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
216804	OMIM OI type VIII	OMIM 骨形成不全症 VIII型
216804	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
216812	OMIM OI type III	OMIM 骨形成不全症 III型
216812	OMIM OI type III	OMIM 骨形成不全症 III型
216812	OMIM OI type V	OMIM 骨形成不全症 V型
216812	OMIM OI type VI	OMIM 骨形成不全症 VI型
216812	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
216812	OMIM OI type VIII	OMIM 骨形成不全症 VIII型
216812	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
216812	OMIM OI type X	OMIM 骨形成不全症 X型
216812	OMIM OI type XI	OMIM 骨形成不全症 XI型
216812	OMIM OI type XIV	OMIM 骨形成不全症 XIV型
216812	OMIM OI type XIII	OMIM 骨形成不全症 XIII型
216812	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
216812	OMIM OI type XVI	OMIM 骨形成不全症 XVI型
216812	OMIM OI type XVII	OMIM 骨形成不全症 XVII型
216812	OMIM OI type XVIII	OMIM 骨形成不全症 XVIII型
216820	OMIM OI type IV	OMIM 骨形成不全症 IV型
216820	OMIM OI type IV	OMIM 骨形成不全症 IV型
216820	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
216820	OMIM OI type V	OMIM 骨形成不全症 V型
216820	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
216820	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
216820	OMIM OI type XI	OMIM 骨形成不全症 XI型
216820	OMIM OI type XII	OMIM 骨形成不全症 XII型

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Osteogenesis imperfecta with calcification of the interosseous membranes and/or hypertrophic callus (OI type 5)	骨間膜の石灰化・過形成仮骨を伴う骨形成不全症 (OI 5型)	AD	<i>IFITM5</i>	610967
Osteoporosis-X-linked form	骨粗鬆症, X連鎖性型	XL	<i>PLS3</i>	300910
		XL	<i>MBTPS2</i>	301014
Osteoporosis-AD form	骨粗鬆症, 常染色体優性遺伝型	AD	<i>WNT1</i>	615220
		AD	<i>LRP5</i>	166710
Bruck syndrome type 1 (BS1)	Bruck症候群1型 (BS1)	AR	<i>FKBP10</i>	259450
Bruck syndrome type 2 (BS2)	Bruck症候群2型 (BS2)	AR	<i>PLOD2</i>	609220
Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	骨粗鬆症・偽神経膠腫症候群	AR	<i>LRP5</i>	259770
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	骨脆弱性を伴う頭蓋ドーナツ様病変	AD	<i>SGMS2</i>	126550
Cole-Carpenter dysplasia (bone fragility with craniosynostosis)	Cole-Carpenter 骨異形成症 (頭蓋骨癒合症を伴う骨脆弱症)	AD	<i>P4HB</i>	112240
Cole-Carpenter like dysplasia	Cole-Carpenter 様異形成症	AR	<i>SEC24D</i>	616294
Spondylo-ocular dysplasia	脊椎・眼異形成症	AR	<i>XYLT2</i>	605822
Gnathodiaphyseal dysplasia	顎骨幹異形成症	AD	<i>ANO5</i>	166260
Ehlers-Danlos syndrome, spondylodysplastic type	エーラス・ダンロス症候群, 脊椎異形成型	AR	<i>B4GALT7</i>	130070
Geroderma osteodysplasticum	骨異形性老人様皮膚症	AR	<i>GORAB</i>	231070
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2B (ARCL2B)	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2B型 (ARCL2B)	AR	<i>PYCR1</i>	612940
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2A (ARCL2A) (Wrinkly skin syndrome)	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2A型 (ARCL2A) (Wrinkly skin症候群)	AR	<i>ATP6VOA2</i>	278250
				219200
Wiedmann-Rautenstrauch syndrome	Wiedmann-Rautenstrauch症候群	AR	<i>POLR3A</i>	264090
Singleton-Merten dysplasia type 1	Singleton-Merten 骨異形成症1型	AD	<i>IFIH1</i>	182250
Singleton-Merten dysplasia type 2	Singleton-Merten 骨異形成症2型	AD	<i>DDX58</i>	616298
Short stature, optic nerve atrophy and Pelger-Huet anomaly (SOPH syndrome)	低身長, 視神経萎縮, Pelger-Huet異常 (SOPH症候群)	AR	<i>NBAS</i>	614800
See also metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia in group 11	グループ11の上顎低形成を伴う骨幹端異形成症も参照			
<b>26. Abnormal mineralization group</b>	<b>26. 異常骨石灰化グループ</b>			
Hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile forms	低ホスファターゼ症, 周産期重症型・乳児型・若年型	AR	<i>ALPL</i>	241500
Hypophosphatasia, juvenile and adult forms	低ホスファターゼ症, 若年型・成人型	AD	<i>ALPL</i>	146300
Hypophosphatemic rickets, X-linked	低リン血症性くる病, X連鎖性	XL	<i>PHEX</i>	307800
Hypophosphatemic rickets, autosomal dominant	低リン血症性くる病, 常染色体優性	AD	<i>FGF23</i>	193100
Hypophosphatemic rickets, autosomal recessive, type 1 (ARHR1)	低リン血症性くる病, 常染色体劣性, 1型 (ARHR1)	AR	<i>DMP1</i>	241520
Hypophosphatemic rickets, autosomal recessive, type 2 (ARHR2)	低リン血症性くる病, 常染色体劣性, 2型 (ARHR2)	AR	<i>ENPP1</i>	613312
Hypophosphatemic rickets with hypercalciuria, X-linked recessive	高カルシウム尿症を伴う低リン血症性くる病, X連鎖劣性	XL	<i>CLCN5</i>	300554
Hypophosphatemic rickets with hypercalciuria, autosomal recessive (HHRH)	高カルシウム尿症を伴う低リン血症性くる病, 常染色体劣性 (HHRH)	AR	<i>SLC34A3</i>	241530
Vitamin D-dependent rickets, type 1A	ビタミンD依存性くる病, 1A型	AR	<i>CYP27B1</i>	264700
Vitamin D-dependent rickets, type 1B	ビタミンD依存性くる病, 1B型	AR	<i>CYP2R1</i>	600081
Vitamin D-dependent rickets, type 2A	ビタミンD依存性くる病, 2A型	AR	<i>VDR</i>	277440
Vitamin D-dependent rickets, type 2B	ビタミンD依存性くる病, 2B型	AR?		600785

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
216828		
391330	OMIM OI typeXIX	OMIM 骨形成不全症 XIX型
216820	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
85193		
2771	See autosomal recessive OI, above; intrafamilial variability between OI3 and BS1 documented	上記常染色体劣性骨形成不全症を参照 ; OI3とBS1間には家族内多様性の報告あり
2771		
2788	May mimic OI type 3 and 4 without eye involvement	眼所見のない骨形成不全症 3型 と 4型に類似していることがある
85192	Overlap with SMD phenotype	脊椎骨幹端異形成症と表現型が重複する
2050		
	Cole-Carpenter syndrome 2	Cole-Carpenter症候群2型
85194		
53697		
75496	Formerly known as "EDS, progeroid form"; also known as "Larsen syndrome, la Réunion variant"; see also B3GALT6 deficiency in group 20	EDS 早老型やラーセン症候群 la Réunion variantとして知られていた疾患 ; グループ20のB3GALT6 欠損症も参照
2078		
90350	Skeletal features overlapping with progeroid EDS and geroderma osteodysplasticum	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形成性老人様皮膚症と重複あり
90350	Skeletal features overlapping with progeroid EDS and geroderma osteodysplasticum	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形成性老人様皮膚症と重複あり
3455		
85191		
85191		
391677		
436		
247676	Includes odontohypophosphatasia	歯限局型低ホスファターゼ症を含む
89936		
89937		
289176		
289176		
1652	Part of Dent's disease complex	Dent 病複合体の一部
157215		
289157		
289157		
93160		
93160		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Familial hyperparathyroidism type 1-4	家族性副甲状腺機能亢進症 1~4型	AD	<i>CDC73</i>	145000
		AD	<i>CDC73</i>	145001
		AD	-	610071
		AD	<i>GCM2</i>	617343
Neonatal hyperparathyroidism, severe form	新生児上皮小体機能亢進症, 重症型	AR, AD	<i>CASR</i>	239200
Neonatal hyperparathyroidism, transient form	新生児上皮小体機能亢進症, 一過性型	AR	<i>TRPV6</i>	618188
Familial hypocalciuric hypercalcemia with transient neonatal hyperparathyroidism	一過性新生児上皮小体機能亢進症を伴う家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症	AD	<i>CASR</i>	145980
Calcium pyrophosphate deposition disease (familial chondrocalcinosis) type 2	カルシウムピロリン酸塩沈着症 (家族性軟骨石灰症) 2型	AD	<i>ANKH</i>	118600
Cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome	皮膚骨格低リン血症症候群	SP	<i>HRAS</i>	
		SP	<i>NRAS</i>	
See also Jansen dysplasia and Eiken dysplasia (group 11) and Cole-Carpenter syndrome (group 25) ; see also group 22 for FAM20C related cases of hypophosphatemic rickets	骨幹端異形成症 Jansen type, Eiken 異形成症 (グループ11), Cole-Carpenter症候群 (グループ25) 参照 グループ22のFAM20Cが関連した低リン血症性くる病症例も参照			
<b>27. Lysosomal storage diseases with skeletal involvement (dysostosis multiplex group)</b>	<b>27.骨変化を伴うライソゾーム病 (多発性異骨症グループ)</b>			
Mucopolysaccharidosis type 1H-1S	ムコ多糖症 1H型・1S型	AR	<i>IDUA</i>	607014
				607015
				607016
Mucopolysaccharidosis type 2	ムコ多糖症 2型	XL	<i>IDS</i>	309900
Mucopolysaccharidosis type 3A	ムコ多糖症 3A型	AR	<i>SGSH</i>	252900
Mucopolysaccharidosis type 3B	ムコ多糖症 3B型	AR	<i>NAGLU</i>	252920
Mucopolysaccharidosis type 3C	ムコ多糖症 3C型	AR	<i>HGSNAT</i>	252930
Mucopolysaccharidosis type 3D	ムコ多糖症 3D型	AR	<i>GNS</i>	252940
Mucopolysaccharidosis type 4A	ムコ多糖症 4A型	AR	<i>GALNS</i>	253000
Mucopolysaccharidosis type 4B	ムコ多糖症 4B型	AR	<i>GLB1</i>	253010
Mucopolysaccharidosis type 6	ムコ多糖症 6型	AR	<i>ARSB</i>	253200
Mucopolysaccharidosis type 7	ムコ多糖症 7型	AR	<i>GUSB</i>	253220
Mucopolysaccharidosis-plus syndrome (VPS33A deficiency)	ムコ多糖症・加症候群 (VPS33A 欠損)	AR	<i>VPS33A</i>	617303
Fucosidosis	フコシドーシス	AR	<i>FUCA</i>	230000
Alpha-Mannosidosis	アルファ・マンノシドーシス	AR	<i>MAN2B1</i>	248500
Beta-Mannosidosis	ベータ・マンノシドーシス	AR	<i>MANBA</i>	248510
Aspartylglucosaminuria	アスパルチルグルコサミン尿症	AR	<i>AGA</i>	208400
GM1Gangliosidosis, several forms	GM1ガングリオシドーシス, 各型	AR	<i>GLB1</i>	230500
Sialidosis, several forms	シアリドーシス, 各型	AR	<i>NEU1</i>	256540
Sialic acid storage disease (SIASD)	シアル酸蓄積症 (SIASD)	AR	<i>SLC17A5</i>	269920
Galactosialidosis, several forms	ガラクトシアリドーシス, 各型	AR	<i>PPGB</i>	256540
Multiple sulfatase deficiency	多種サルファターゼ欠損症	AR	<i>SUMF1</i>	272200
Mucopolipidosis II (I-cell disease), alpha/beta type	ムコ脂質症 II 型 (I-cell 病), アルファ/ベータ型	AR	<i>GNPTAB</i>	252500
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), alpha/beta type	ムコ脂質症 III (偽性ハーラーポリジストロフィー), アルファ/ベータ型	AR	<i>GNPTAB</i>	252600
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), gamma type	ムコ脂質症 III (偽性ハーラーポリジストロフィー), ガンマ型	AR	<i>GNPTG</i>	252605

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
99879	Genetic hyperparathyroidism due to parathyroid adenoma occurs in a number of tumor-associated syndrome such as MEN	副甲状腺腺腫による遺伝性の副甲状腺機能亢進症がMENのような腫瘍関連症候群の多くで生じる
99880		
99879		
99879		
417		
417		
405	Other form of familial hypocalciuric hypercalcemia do not show significant skeletal phenotypes	その他の家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症では明らかな骨表現型を示さない
1416	Loss-of function mutations (see craniometaphyseal dysplasia in group 24)	機能損失変異 (group24の頭蓋骨幹端異形成症参照)
579		
580		
79269		
79270		
79271		
79272		
309297		
309310		
583		
584		
505248		
349		
61		
118		
93		
354		
812		
93399		
93400		
834		
351		
585		
576		
423461		
423470		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Other conditions resembling storage disease: congenital disorders of glycosylation and geleophysic dysplasia (group 15)	蓄積症に類似する他の状態: 先天性グリコンル化異常症やゲレオフィジック骨異形成症 (グループ15)			
<b>28. Osteolysis group</b>	<b>28. 骨溶解症グループ</b>			
Familial expansile osteolysis	家族性拡張性骨溶解症	AD	<i>TNFRSF11A</i>	174810 602080
Mandibuloacral dysplasia	下顎先端異形成症	AR	<i>LMNA</i>	248370
		AR	<i>ZMPSTE24</i>	608612
Progeria, Hutchinson-Gilford type	早老症, Hutchinson-Gilford型	AD	<i>LMNA</i>	176670
Multicentric osteolysis, nodulosis and arthropathy (MONA)	多中心性骨溶解症, 結節症, 関節症 (MONA)	AR	<i>MMP2</i>	259600
		AR	<i>MMP14</i>	277950
Hajdu-Cheney syndrome	Hajdu-Cheney症候群	AD	<i>NOTCH2</i>	102500
Multicentric carpal-tarsal osteolysis with and without nephropathy	多中心性手根骨・足根骨溶解症 (腎症を伴う/伴わない)	AD	<i>MAFB</i>	166300
See also Pyknodysostosis, cleidocranial dysplasia, Keutel syndrome, Farber disease and Singleton-Merten syndrome.	濃化異骨症, 鎖骨頭蓋異形成症, Keutel症候群, Farber 病, Singleton-Merten症候群も参照.			
Note: several neurologic conditions may cause acroosteolysis	注: いくつかの神経学的状態は先端骨溶解の原因となりうる.			
<b>29. Disorganized development of skeletal components group</b>	<b>29. 骨格成分の発生異常グループ</b>			
Multiple cartilaginous exostoses	多発性軟骨性外骨腫症	AD	<i>EXT1</i>	133700
		AD	<i>EXT2</i>	133700
Cherubism	ケルビム症	AD	<i>SH3BP2</i>	118400
Fibrous dysplasia, polyostotic form (McCune-Albright)	線維性骨異形成症, 多骨型 (McCune-Albright)	SP	<i>GNAS</i>	174800
Metachondromatosis	メタコンドロマトーシス	AD	<i>PTPN11</i>	156250
Osteoglyphonic dysplasia	骨空洞性異形成症	AD	<i>FGFR1</i>	166250
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	進行性骨化性線維異形成症	AD	<i>ACVR1</i>	135100
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	神経線維腫症 1型 (NF1)	AD	<i>NF1</i>	162200
Cherubism with gingival fibromatosis (Ramon syndrome)	歯肉線維腫症を伴うケルビム症 (Ramon症候群)	AR		266270
Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor)	片肢性骨端異形成症 (Trevor)	SP		127800
Lipomembraneous osteodysplasia with leukoencephalopathy (presenile dementia with bone cysts; Nasu-Hakola)	白質脳症を伴う脂肪膜性骨異栄養症 (骨囊腫を伴う初老期認知症; Nasu-Hakola)	AR	<i>TRM2,</i> <i>TYROBP</i>	221770
Enchondromatosis (Ollier) and Enchondromatosis with hemangiomas (Maffucci)	内軟骨腫症 (Ollier), および血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci)	SP	<i>IDH1, IDH2</i>	166000 614569
Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2水酸化グルタール酸尿症を伴う骨幹端軟骨腫症	SP	<i>IDH1</i>	614875
Genochondromatosis	遺伝性軟骨腫症	AD		137360
Gorham-Stout disease	Gorham-Stout病	SP		123880
Osteofibrous dysplasia	骨線維性異形成	AD, SP	<i>MET</i>	607278
See also Proteus syndrome in group 30; spondyloenchondrodysplasia in group 12; dyspondyloenchondromatosis in group 2; cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome in group 26	グループ30の Proteus症候群, グループ12の脊椎内軟骨異形成症, グループ2の異常脊椎内軟骨腫症, グループ26の皮膚骨低リン血症症候群も参照			

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
85195	Includes early-onset familial Paget disease of bone. See also osteopetrosis and dysosteosclerosis (group 23)	早発性の骨パジェット病を含む。 大理石骨病と異骨性骨硬化症も参照 (グループ23)
2457		
740		
371428	Includes Winchester-Torg syndrome and nodulosis-arthropathy-osteolysis syndrome	Winchester-Torg症候群と結節症, 関節症, 骨溶解症候群を含む
955	Includes serpentine fibula · polycystic kidney syndrome	蛇行腓骨・嚢胞腎症候群を含む
2774		
321		
321		
184		
562	Somatic mosaicism and imprinting phenomena	体細胞モザイクやインプリンティング現象
2499		
2645	Craniosynostosis is also an important feature (group 33)	頭蓋骨癒合症も重要な特徴 (グループ33)
337		
363700		
3019		
1822		
2770		
296		
163634		
99646		
85197	Probably includes Vaandrager-Peña syndrome	おそらくVaandrager-Peña症候群を含む
93398		
73	See also familial diffuse cystic angiomas of bone (PMID 2910603)	骨の家族性びまん性嚢胞性血管腫症も参照 (PMID 2910603)
488265		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
<b>30. Overgrowth (tall stature) syndromes with skeletal involvement</b>	<b>30. 骨格病変を包含する過成長 (高身長) 症候群</b>			
Weaver syndrome	Weaver症候群	AD	<i>EZH2</i>	277590
Sotos syndrome	Sotos症候群	AD	<i>NSD1</i>	117550
		AD	<i>NFIX</i>	614753
		AR	<i>APC2</i>	617169
Luscan-Lumish syndrome	Luscan-Lumish症候群	AD	<i>SETD2</i>	616831
Tatton-Brown-Rahman syndrome	Tatton-Brown-Rahman症候群	AD	<i>DNMT3A</i>	615879
Marshall-Smith syndrome	Marshall-Smith症候群	AD	<i>NFIX</i>	602535
Proteus syndrome	Proteus症候群	SP	<i>AKT1</i>	176920
CLOVES	先天的脂肪腫性過成長・血管奇形・表皮母斑・骨格/脊椎奇形	SP	<i>PIK3CA</i>	612918
Marfan syndrome	Marfan症候群	AD	<i>FBN1</i>	154700
Congenital contractural arachnodactyly	先天性拘縮性くも状指症	AD	<i>FBN2</i>	121050
Loeys-Dietz syndrome (types 1-6)	Loeys-Dietz症候群 (1~6型)	AD	<i>TGFBR1</i>	609192
		AD	<i>TGFBR2</i>	610168
		AD	<i>SMAD3</i>	613795
		AD	<i>TGFB2</i>	614816
		AD	<i>TGFB3</i>	615582
		AD	<i>SMAD2</i>	601366
Meester-Loeys syndrome	Meester-Loeys症候群	XL	<i>BGN</i>	300989
Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	2q37転座を伴う過成長症候群	SP	<i>NPPC</i>	
Tall stature with long halluces, NPR2 type	長母趾を伴う高身長, NPR2型	AD	<i>NPR2</i>	615923
Tall stature with long halluces, NPR3 type	長母趾を伴う高身長, NPR3型	AR	<i>NPR3</i>	
Moreo-Nishimura-Schmidt syndrome	Moreo-Nishimura-Schmidt症候群	SP		608811
See also Shprintzen-Goldberg syndrome in Craniosynostosis group 33	頭蓋骨癒合症グループのShprintzen-Goldberg症候群グループ33も参照			
<b>31. Genetic inflammatory/rheumatoid-like osteoarthropathies</b>	<b>31. 遺伝性炎症性/リウマチ様骨関節症</b>			
Progressive pseudorheumatoid dysplasia (PPRD; SED with progressive arthropathy)	進行性偽リウマチ様骨異形成症 (PPRD; 進行性関節症を伴う脊椎骨端異形成症)	AR	<i>WISP3</i>	208230
Chronic infantile neurologic cutaneous articular syndrome (CINCA) / neonatal onset multisystem inflammatory disease (NOMID)	慢性乳児神経皮膚関節症候群 (CINCA) / 新生児期発症多系統炎症性疾患 (NOMID)	AD	<i>CIAS1</i>	607115
Sterile multifocal osteomyelitis, periostitis, and pustulosis (CINCA/NOMID-like)	無菌性多巣性骨髓炎, 骨膜炎, 膿疱症 (CINCA/NOMID様)	AR	<i>IL1RN</i>	147679
Chronic recurrent multifocal osteomyelitis with congenital dyserythropoietic anemia (CRMO with CDA; Majeed syndrome)	先天性異常赤血球性貧血を伴う慢性再発性多巣性骨髓炎 (CDAを伴うCRMO; Majeed症候群)	AR	<i>LPIN2</i>	609628
Hyaline fibromatosis syndrome	ヒアリン線維腫症	AR	<i>ANTXR2</i>	236490
<b>32. Cleidocranial dysplasia and related disorders</b>	<b>32. 鎖骨頭蓋異形成症と類縁疾患群</b>			
Cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症	AD	<i>RUNX2</i>	119600
CDAGS syndrome (craniosynostosis, delayed fontanel closure, parietal foramina, imperforate anus, genital anomalies, skin eruption)	CDAGS症候群 (頭蓋骨癒合症, 泉門閉鎖遅延, 頭頂孔, 鎖肛, 性器異常, 発疹)	AR		603116

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
3447	Some cases reported with <i>NSD1</i> , <i>EED</i> , and <i>SUZ12</i> mutations	<i>NSD1</i> , <i>EED</i> , <i>SUZ12</i> 変異を伴う報告もあり
821	includes Malan syndrome	Malan症候群を含む
420179		
404443		
561		
744		
140944		
558		
115		
60030		
	See also SEMD, biglycan type (group 13)	脊椎骨端骨幹端異形成症, バイグリカン型 (グループ13) も参照
498488	Overgrowth probably caused by overexpression of <i>NPPC</i>	過成長はおそらく <i>NPPC</i> の過剰発現が原因
329191	includes epiphyseal chondrodysplasia, Miura type; gain-of-function mutations	骨端軟骨異形成症 Miura型; 機能獲得変異を含む
	Loss-of-function mutations	機能欠失変異
498485		
1159		
1451		
210115		
77297		
2176	Previously known as infantile systemic hyalinosi, juvenile hyaline fibromatosis (OMIM 228600) and Poretic syndrome	かつての乳児全身性硝子化症、若年性ヒアリン線維腫症 (OMIM 228600) およびPoretic症候群
1452	See also metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia (group 11)	上顎低形成を伴う骨幹端異形成症も参照 (グループ11)
85199		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Yunis-Varon dysplasia	Yunis-Varon骨異形成症	AR AR	<i>FIG 4</i> <i>VAC14</i>	216340
Parietal foramina (isolated)	頭頂孔 (単独型)	AD AD	<i>ALX4</i> <i>MSX2</i>	609597 168500
Parietal foramina with cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症を伴う頭頂孔	AD	<i>MSX2</i>	168500
See also pyknodysostosis (group 23), wrinkly skin syndrome, mandibuloacral dysplasia, progeria and Hajdu-Cheny syndrome (group 28) for simillar clavicular defects.	同様の鎖骨欠損については、濃化異骨症 (グループ23), 皺状皮膚症候群, 下顎先端異形成, 早老症, Hajdu-Cheny症候群 (グループ28) も参照.			
<b>33. Craniosynostosis syndromes</b>		<b>33. 頭蓋骨癒合症候群</b>		
Pfeiffer syndrome	Pfeiffer症候群	AD AD	<i>FGFR1</i> <i>FGFR2</i>	101600 101600
Apert syndrome	Apert症候群	AD	<i>FGFR2</i>	101200
Craniosynostosis with cutis gyrate (Beare-Stevenson)	脳回状皮膚を伴う頭蓋骨癒合症 (Beare-Stevenson)	AD	<i>FGFR2</i>	123790
Crouzon syndrome	Crouzon症候群	AD	<i>FGFR2</i>	123500
Crouzon-like craniosynostosis with acanthosis nigricans (Crouzodermoskeletal syndrome)	黒色表皮腫を伴うCrouzon様頭蓋骨癒合症 (Crouzon 皮膚骨格症候群)	AD	<i>FGFR3</i>	612247
Craniosynostosis, Muenke type	頭蓋骨癒合症, Muenke型	AD	<i>FGFR3</i>	602849
Antley-Bixler syndrome	Antley-Bixler症候群	AR	<i>POR</i>	201750
Craniosynostosis Boston type	頭蓋骨癒合症, Boston型	AD	<i>MSX2</i>	604757
Saethre-Chotzen syndrome	Saethre-Chotzen症候群	AD	<i>TWIST1</i>	101400
Shprintzen-Goldberg syndrome	Shprintzen-Goldberg症候群	AD	<i>SKI</i>	182212
Baller-Gerold syndrome	Baller-Gerold症候群	AR	<i>RECQL4</i>	218600
Carpenter syndrome	Carpenter症候群	AR AR	<i>RAB23</i> <i>MEGF8</i>	201000 614976
Coronal craniosynostosis	冠状縫合早期癒合症	AD	<i>TCF12</i>	615314
Complex craniosynostosis	複雑性頭蓋骨癒合症	AD	<i>ERF</i>	600775
See also cranioectodermal dysplasia (group9), SEMD type RSPRY1 (group13), osteocraniostenosis (group19), Cole-Carpenter syndrome (group25), CDAGS syndrome (group32), craniofrontonasal syndrome (group34), Philadelphia type craniosynostosis (IHH duplication) (group41), and multiple synostosis syndrome FGF9 type (group42). Craniosynostosis can also be present in Loey-Dietz syndrome (group30)	頭蓋外胚葉異形成症 (グループ9), 脊椎骨端骨幹端異形成症 RSPRY1型 (グループ13), 骨頭蓋狭窄症 (グループ19) Cole-Carpenter症候群 (グループ25), CDAGS症候群 (グループ32), 頭蓋前頭鼻症候群 (グループ34), Philadelphia型 頭蓋骨癒合症 (IHH duplication) (グループ41), 多発性骨癒合症候群 FGF9型 (グループ42) も参照. 頭蓋骨癒合症は Loey-Dietz症候群 (グループ30) に生じることもある			
<b>34. Dysostoses with predominant craniofacial involvement</b>		<b>34. 頭蓋顔面骨罹患を主とする異骨症</b>		
Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	下顎顔面異骨症 (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	AD AR AD, AR	<i>TCOF1</i> <i>POLR1C</i> <i>POLR1D</i>	154500 613717 248390
Mandibulofacial dysostosis with microcephaly	小頭症を伴う下顎顔面異骨症	AD	<i>EFTUD2</i>	610536
Mandibulofacial dysostosis with alopecia	脱毛症を伴う下顎顔面異骨症	AD	<i>EDNRA</i>	616367
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	Miller症候群 (軸後性先端顔面異骨症)	AR	<i>DHODH</i>	263750
Acrofacial dysostosis, Nager type	先端顔面異骨症, Nager型	AD,AR	<i>SF3B4</i>	154400

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
3472		
60015	See also Frontoasal dysplasia type 1 (group 34)	前頭鼻異形成症1型 (グループ34) も参照
251290	<i>MSX2</i> mutation also cause craniosynostosis Boston type (group 33)	<i>MSX2</i> 変異は頭蓋骨癒合症Boston型 (グループ33) の原因にもなる
93258 710 87 1555 207	Most have <i>FGFR1</i> p.P252R mutation; Includes Jackson-Weiss syndrome (OMIM 123150)	多くは <i>FGFR1</i> p.P252R変異を有する; Jackson-Weiss症候群 (OMIM 123150) を含む
93262	Defined by specific <i>FGFR3</i> p. A391E mutation	特異的な <i>FGFR3</i> A391Eの変異により定義される
53271 83 63269	Defined by specific <i>FGFR3</i> p.P250R mutation	特異的な <i>FGFR3</i> P250Rの変異により定義される
1541	Heterozygous p. P148H mutation in two family	2家系でP148Hヘテロ接合変異
794 2462 1225 65759	Mutation in <i>FGFR3</i> , <i>FGFR2</i> , and <i>TCF12</i> have been reported to cause phenotypes resembling Saethre-Chotzen syndrome	<i>FGFR3</i> , <i>FGFR2</i> , <i>TCF12</i> の突然変異はSaethre-Chotzen症候群に類似した表現型の原因となる事が報告されている
35099	Mutation in <i>ERF</i> also cause Chitayat hyperphalangism syndrome	<i>ERF</i> の変異はChitayat指節骨過剰症候群の原因にもなる
861		
79113		
443995 246 245		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	先端顔面異骨症, Rodriguez型	AR	<i>SF3B4</i>	201170
Acrofacial dysostosis, Cincinnati type	先端顔面異骨症, Cincinnati型	AD	<i>POLR1A</i>	616462
Frontonasal dysplasia, type 1	前頭鼻異形成症, 1型	AR	<i>ALX3</i>	136760
Frontonasal dysplasia, type 2	前頭鼻異形成症, 2型	AR	<i>ALX4</i>	613451
Frontonasal dysplasia, type 3	前頭鼻異形成症, 3型	AR	<i>ALX1</i>	613456
Craniofrontonasal syndrome	頭蓋前頭鼻症候群	XL	<i>EFNB1</i>	304110
Acromelic frontonasal dysostosis	遠位肢前頭鼻異骨症	AD	<i>ZSWIM6</i>	603671
Hemifacial microsomia	片側顔面形成不全症	SP, AD		164210
Richieri-Costa-Pereira syndrome	Richieri-Costa-Pereira症候群	AR	<i>EIF4A3</i>	268305
Auriculocondylar syndrome, type 1	耳介下顎骨症候群, 1型	AD	<i>GNAI3</i>	602483
Auriculocondylar syndrome, type 2	耳介下顎骨症候群, 2型	AR, AD	<i>PLCB4</i>	614669
Auriculocondylar syndrome, type 3	耳介下顎骨症候群, 3型	AR	<i>EDN1</i>	615706
Orofaciodigital syndrome type I (OFD1)	口顔面指症候群 I 型 (OFD1)	XL	<i>OFD1</i>	311200
Weyers acrofacial (acrorental) dysostosis	Weyers 先端顔面 (先端歯) 異骨症	AD	<i>EVC1</i>	193530
		AD	<i>EVC2</i>	
See also orofacioidigital syndrome type IV in th Ciliopathy (group 9)	絨毛異常症の口顔面指症候群IV型も参照 (グループ9)			
<b>35. Dysostoses with predominant vertebral with and without costal involvement</b>	<b>35. 脊椎罹患 (肋骨異常を伴う/伴わない) を主とする異骨症</b>			
Currarino syndrome	Currarino症候群	AD	<i>MNX1</i>	176450
Spondylocostal dysostosis	脊椎肋骨異骨症	AR	<i>DLL3</i>	277300
		AR	<i>MESP2</i>	608681
		AR	<i>LFNG</i>	609813
		AR	<i>HES7</i>	613686
		AR, AD	<i>TBX6</i>	122600
		AR	<i>RIPPLY2</i>	616566
NAD deficiency syndrome	NAD欠損症候群	AR	<i>HAAO</i>	617660
		AR	<i>KYNU</i>	617661
Vertebral segmentation defect (congenital scoliois) with variable penetrance	種々の浸透度を有する分節性脊椎欠損症 (先天性側弯症)	AD	<i>MESP2</i>	608681
		AD	<i>HES7</i>	613686
Klippel-Feil syndrome	Klippel-Feil症候群	AD	<i>GDF6</i>	118100
		AR	<i>MEOX1</i>	214300
		AD	<i>GDF3</i>	613702
		AR	<i>MYO18B</i>	616549
Cerebrocostomandibular syndrome (rib gap syndrome)	脳肋骨下顎症候群 (rib gap症候群)	AD	<i>SNRPB</i>	117650
Diaphanospondylodysostosis	透明脊椎異骨症	AR	<i>BMPER</i>	608022
Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia (SMMD)	脊椎・巨大骨端・骨幹端異形成症 (SMMD)	AR	<i>NKX3-2</i>	613330
See also spondylocarpotarsal dysplasia in group 7	グループ7の脊椎手根骨足根骨異形成症も参照			
<b>36. Patellar dysostoses</b>	<b>36. 膝蓋骨異骨症</b>			
Ischiopatellar dysplasia (small patella syndrome)	坐骨膝蓋骨異形成症 (小膝蓋骨症候群)	AD	<i>TBX4</i>	147891
Nail-patella syndrome	爪・膝蓋骨症候群	AD	<i>LMX1B</i>	161200
Genitopatellar syndrome	性器膝蓋骨症候群	AD	<i>KAT6B</i>	606170

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
1788		
1200		
391474		
228390		
306542		
1520		
1827		
374	Includes Goldenhar syndrome and oculo-auriculo-vertebral spectrum; genetically heterogeneous; In some cases, a microduplication on 14q23.1	遺伝的異質性がある、Goldenhar症候群と眼・耳・脊椎スペクトラムを含む。14q23.1の微小重複を有する例もある
3102		
137888		
137888		
137888		
2750		
952	See also Ciliopathies (group 9)	絨毛異常症を参照 (グループ9)
1552	Overlap with caudal regression syndrome (see OMIM 600145; heterozygous mutation in <i>VANGL1</i> )	尾部退行症候群と重複する (OMIM600145参照; <i>VANGL1</i> のヘテロ接合性変異)
2311		
2311		
2311		
2311		
122600		
2311		
521438	With associated cardiac, limb, and renal defects	心臓, 四肢, 腎臓の欠損を伴う
2311		
2311		
2345	Role of <i>GDF6</i> mutations in AD spondylothoracic dysostosis remain unclear	優性脊椎胸郭異骨症における <i>GDF6</i> 変異の役割は不明
2345		
2345		
447974		
1393	Mutations in <i>COG1</i> are found in a cerebrocostomandibular-like syndrome ( CDG type IIg )	<i>COG1</i> の変異は脳・肋骨・下顎様症候群 (CDG II g型) で見られる
66637	Includes ischiospinal dysostosis	坐骨脊椎異骨症を含む
228387		
1509		
2614		
85201		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-Gorlin)	耳・膝蓋骨・低身長症候群 (Meier-Gorlin)	AR	<i>ORC1</i>	224690
		AR	<i>ORC4</i>	613800
		AR	<i>ORC6</i>	613803
		AR	<i>CDT1</i>	613804
		AR	<i>CDC6</i>	613805
		AD	<i>GMNN</i>	613835
		AR	<i>CDC45L</i>	617063
See also MED group (group 10) for conditions with patellar changes as well as ischio-pubic-patellar dysplasia as mild expression of campomelic dysplasia (group 18) and RAPADILINO syndrome (group 39); patellar hypoplasia is variable present in PITX1 related clubfoot (group 39)	屈曲肢異形成症の軽症型 (グループ18) と RAPADILINO 症候群 (グループ39) として坐骨・恥骨・膝蓋骨異形成症と同様、膝蓋骨異常を伴う病態の多発性骨端異形成症グループ (グループ10) を参照; 膝蓋骨低形成は PITX1 に関連する内反足 (グループ39) で不定に存在する			
<b>37. Brachydactyly (without extraskeletal manifestations)</b>		<b>37. 短指症 (骨外形態異常を伴わない)</b>		
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD	<i>IHH</i>	112500
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD	<i>BMPR1B</i>	112600
		AD	<i>BMP2</i>	112600
		AD	<i>GDF5</i>	112600
Brachydactyly type B	短指症B型	AD	<i>ROR2</i>	113000
Brachydactyly type B2	短指症B2型	AD	<i>NOG</i>	611377
Brachydactyly type C	短指症C型	AD, AR	<i>GDF5</i>	113100
Brachydactyly type D	短指症D型	AD	<i>HOXD13</i>	113200
Brachydactyly type E	短指症E型	AD	<i>PTHLH</i>	613382
		AD	<i>HOXD13</i>	113300
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	爪欠損を伴う短指症 (Cooks症候群)	AD	<i>KCNJ2</i>	106995
Preaxial brachydactyly, PAX3 type	軸前性短指症, PAX3型	AD	<i>PAX3</i>	
<b>38. Brachydactyly (with extraskeletal manifestations)</b>		<b>38. 短指症 (骨外形態異常を伴う)</b>		
Brachydactyly-mental retardation syndrome	短指症・精神遅滞症候群	AD	<i>HDAC4</i>	600430
Hyperphosphatasia with mental retardation, brachytelephalangy, and distinct face	精神遅滞, 末節骨短縮および特徴的な顔貌を伴う高ホスファターゼ症	AR	<i>PIGV</i>	239300
Brachydactyly-hypertentoin syndrome (Bilginturan)	短指症・高血圧症候群 (Bilginturan)	AD	<i>PDE3A</i>	112410
Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome (Feingold syndrome)	小頭・眼・指・食道・十二指腸症候群 (Feingold症候群)	AD	<i>MYCN</i>	164280
Hand-foot-genital syndrome	手・足・性器症候群	AD	<i>HOXA13</i>	140000
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD	<i>CREBBP</i>	180849
		AD	<i>EP300</i>	613684
Brachydaactyly, Temtamy type	短指症, Temtamy型	AR	<i>CHSY1</i>	605282
Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群	AD	<i>ARID1B</i>	135900
		AD	<i>SMARCB1</i>	614608
		AD	<i>SMARCA4</i>	614609
		AD	<i>SMARCE1</i>	616938
Catel-Manzke syndrome	Catel-Manzke症候群	AR	<i>TGDS</i>	616145
Pseudohypoparathyroidism type IA	偽性副甲状腺機能低下症 IA型	AD	<i>GNAS</i>	103580

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
2554		
2554		
2554		
2554		
2554		
2554		
2554		
93388		
93396	Duplication of <i>BMP2</i> enhancer	<i>BMP2</i> エンハンサーの重複
93383	See also Robinow syndrome/COVESDEM	Robinow症候群/COVESDEMも参照
140908		
93384	See also ASPED (group 15) and other <i>GDF5</i> disorders	ASPED (グループ15) と他の <i>GDF5</i> 異常症も参照
	Brachydactyly type D is often a component of brachydactyly type E	短指症D型はしばしば短指症E型の成分である
93387		
1487	Duplications of <i>SOX9/KCNJ2</i> regulatory region	<i>SOX9/KCNJ2</i> 調節領域の重複
	See PMID 25959774	PMID 25959774参照
1001	Some patients have microdeletions involving contiguous genes (2q37 deletion syndrome)	隣接遺伝子に微小欠失を有する (2q37欠損症候群) 症例もある
247262		
1276		
1305		
2438		
783		
353284		
363417		
1465	Mutations in various components of the SWI/SNF complex have been reported in patients with a diagnosis of Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群と診断された症例にはSWI/SNF複合体の種々のcomponentの遺伝子変異が報告されている
1388		
79443	Caused by loss-of-function mutations on the maternal allele; formerly known as Albright hereditary osteodystrophy	母のアレル上の機能損失変異に起因する; 以前のAlbright遺伝性骨異常症として知られている

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
See also group 15 for other conditions with brachydactyly as well as brachytelephalangi CDP (group 21) .	末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (グループ21) と同様, グループ15の短指症を伴う他の病態を参照.			
<b>39. Limb hypoplasia-reduction defects group</b>	<b>39. 四肢低形成/欠失グループ</b>			
Ulnar-mammary syndrome	尺骨・乳房症候群	AD	<i>TBX3</i>	181450
de Lange syndrome	de Lange症候群	AD	<i>NIPBL</i>	122470
		XL	<i>SMC1A</i>	300590
		AD	<i>SMC3</i>	610759
		AD	<i>RAD21</i>	614701
		XL	<i>HDAC8</i>	300882
Fanconi anemia (see note below)	Fanconi貧血 (下の注を参照)	AR	<i>Several</i>	227650
Thrombocytopenia-absent radius (TAR)	血小板減少症・橈骨欠損 (TAR)	AR	<i>RBM8A</i>	274000
Thrombocythemia with distal limb defects	四肢遠位欠損を伴う血小板増加症	AD	<i>THPO</i>	187950
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram症候群	AD	<i>TBX5</i>	142900
Okhiro syndrome (Duane-radial ray anomaly)	Okhiro症候群 (Duane-橈骨列異常)	AD	<i>SALL4</i>	607323
Cousin syndrome	Cousin症候群	AR	<i>TBX15</i>	260660
Roberts syndrome	Roberts症候群	AR	<i>ESCO2</i>	268300
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD)	長管骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD)	AD	<i>BHLHA9</i>	612576
Tibial hemimelia	脛骨欠損	AR		275220
Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb (Werner syndrome)	脛骨欠損・多合指症・母指三指節症 (Werner症候群)	AD	<i>SHH</i>	188740
Acheiropodia	欠手足症	AR	<i>SHH</i>	200500
Tetra-amelia	無四肢症	AR	<i>WNT3</i>	273395
		AR	<i>RSPO2</i>	618021
Gollop-Wolfgang syndrome	Gollop-Wolfgang症候群	AD	<i>BHLHA9</i>	228250
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	Al-Awadi Raas-Rothschild四肢・骨盤低(無)形成	AR	<i>WNT7A</i>	276820
Fuhrmann syndrome	Fuhrmann症候群	AR	<i>WNT7A</i>	228930
RAPADILINO syndrome	RAPADILINO症候群	AR	<i>RECQL4</i>	266280
Adams-Oliver syndrome	Adams-Oliver症候群	AD	<i>ARHGAP31</i>	100300
		AR	<i>DOCK6</i>	614219
		AD	<i>RBPJ</i>	614814
		AR	<i>EOGT</i>	615297
		AD	<i>NOTCH1</i>	616028
		AD	<i>DLL4</i>	616589
Poland syndrome	Poland症候群	SP, AD		173800
Femoral hypoplasia-unusual face syndrome (FHUFS)	大腿骨低形成・異常顔貌症候群 (FHUFS)	SP		134780
Fibular Aplasia, Tibial Compomelia, and Oligosyndactyly syndrome (FATCO)	腓骨無形成, 脛骨屈曲肢, 乏合指症候群 (FATCO)	SP, AD?		246570
Femur-fibula-ulna syndrome (FFU)	大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (FFU)	SP		228200
Hanhart syndrome (Hypoglossia-hypodactylia)	Hanhart症候群 (舌低形成・指低形成)	AD		103300
Scapulo-iliac dysplasia (Kosenow)	肩甲骨・腸骨異形成症 (Kosenow)	AD		169550
Clubfoot with or without deficiency of long bones and /or mirrorimage polydactyly	長管骨欠損を伴う/伴わない内反足・鏡像多趾症	AD	<i>PITX1</i>	119800
Sirenomelia	シレノメリア	SP		

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
3138		
199		
84	Several complementation groups and genes	いくつかの関連グループと遺伝子
3320	Deletion and common SNP on other allele that has regulatory function	欠失と調節機能をもつ他のアレル上の一般SNP
329319	Distal limb defects postulated as consequence of vascular occlusions	四肢遠位欠損は血管閉塞の結果とされる
392		
93293		
93333		
3103		
3329	Duplication which is less than 50% penetrant and shows markedly variable expression	50%未満の浸透性と著明に変化する表現型を示す重複
93322		
988	Mutation in ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) の変異
931	Deletion in LMBR1 that affects ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) に影響するLMBR1の欠失
3301		
1986	Duplications or triplications of genomic region including <i>BHLHA9</i>	<i>BHLHA9</i> を含むゲノム領域の重複または三重重複
2879		
2854		
3021		
974		
2911		
1988	Some phenotypic overlap with FFU syndrome (below)	いくつかの表現形は大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (下記) と重複
2492		
2019		
989		
2839		
199315	In some patient bilateral patellar hypoplasia (see group 36)	両膝蓋骨低形成を伴う事もある (グループ36参照)
3169	Probably heterogeneous	おそらく異質性

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Terminal transverse defects Note: the particularly complex genetic basis of Fanconi anemia and its complementation groups is acknowledged but not further listed in this nosology. The reader is referred to OMIM or to specialized reviews. See also CHILD in group 21 and the mesomelic and acromesomelic dysplasias.	末端横軸欠損 注) ファンコニー貧血とその相補群の特に複雑な遺伝子基盤は知られているがこの分類表ではさらに載せていない。OMIMまたは他の特別なレビューを参考にすること。グループ21のCHILD症候群や中間肢・遠位中間肢異形成症も参照。	SP		102650
<b>40. Ectrodactyly with and without other manifestations</b>	<b>40. 他の異常を伴う/伴わない欠指</b>			
Ankyloblepharon-ectodermal dysplasia-cleft palate (AEC)	眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群 (AEC)	AD	<i>TP63</i>	106260
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft-palate syndrome type 3 (EFC3)	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群3型 (EFC3)	AD	<i>TP63</i>	604292
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-macular dystrophy syndorome (EEM)	欠指・外胚葉異形成・黄斑ジストロフィ (EEM)	AR	<i>CDH3</i>	225280
Limb-mammary syndrome (including ADULT syndrome)	四肢・乳房症候群 (ADULT症候群を含む)	AD	<i>TP63</i>	603543
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	単独型裂手・裂足形態異常4型 (SHFM4)	AD	<i>TP63</i>	605289
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	単独型裂手・裂足形態異常1型 (SHFM1)	AD	<i>DLX5</i>	220600
		AD	<i>DLX6</i>	183600
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	単独型裂手・裂足形態異常3型 (SHFM3)	AD	<i>10q24</i>	246560
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 6 (SHFM6)	単独型裂手・裂足形態異常6型 (SHFM6)	AR	<i>WNT10B</i>	225300
Split-foot malformation with mesoaxial polydactyly (SFMMP)	中間軸性多指症を伴う裂足形態異常 (SFMMP)	AR	<i>ZAK</i>	616890
Harsfield syndrome	Hartsfield症候群	AD	<i>FGFR1</i>	615465
<b>41. Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism group</b>	<b>41. 多指・合指・母指三指節症グループ</b>			
Preaxial polydactyly type 1 (PPD1)	軸前性多指症1型 (PPD1)	AD	<i>SHH</i>	174400
Preaxial polydactyly type 2 (PPD2) / Triphalangeal thumb (TPT)	軸前性多指症2型 (PPD2) / 母指三指節 (TPT)	AD	<i>SHH</i>	174500
Preaxial polydactyly type 3 (PPD3)	軸前性多指症3型 (PPD3)	AD		174600
Preaxial polydactyly type 4 (PPD4)	軸前性多指症4型 (PPD4)	AD	<i>GLI3</i>	174700
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	Greig 頭多合指症候群	AD	<i>GLI3</i>	175700
Pallister-Hall syndrome	Pallister-Hall症候群	AD	<i>GLI3</i>	146510
Synpolydactyly (complex, fibulin1-associated)	多合指症 (fibulin 1 関連複合)	AD	<i>FBLN1</i>	608180
		AD		
Synpolydactyly	多合指症	AD	<i>HOXD13</i>	186000
Townes-Brocks syndrome (renal-ear-anal-radial syndrome)	Townes-Brocks症候群 (腎・耳・肛門・橈骨症候群)	AD	<i>SALL1</i>	107480
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD	<i>FGFR2</i>	149730
		AD	<i>FGF3</i>	
		AD	<i>FGF10</i>	
Acrocallosal syndrome	先端脳梁症候群	AR	<i>KIF7</i>	200990
Acro-pectoral syndrome	先端・胸症候群	AD		605967
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	先端・胸・椎体異形成症 (F症候群)	AD	<i>WNT6</i>	102510
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡像多指趾症 (Laurin-Sandrow症候群)	AD	<i>SHH</i>	135750
Cenani-Lenz syndactyly	Cenani-Lenz 合指症	AR	<i>LRP4</i>	212780

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
973		
1071		
1896		
1897		
69085		
2440		
2440	Structural variations at locus; also regulatory mutations affecting exon of <i>DYNCL1</i> that regulate <i>DLX5</i>	ローカスでの構造的多様性; <i>DLX5</i> を調節する <i>DYNCL1</i> のエクソンに影響している調節変異もある
2440	Duplication at 10q24 encompassing <i>LBX1</i> , <i>BTRC</i> , <i>POLL</i> , <i>DPCD</i> , and <i>FBXW4</i>	<i>LBX1</i> , <i>BTRC</i> , <i>POLL</i> , <i>DPCD</i> , <i>FBXW4</i> を含む10q24での重複
2440		
488232		
2117		
93339	Regulatory mutation or duplication of ZRS (limb enhance of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) の調節変異または重複
93336	Regulatory mutation or duplication of ZRS (limb enhance of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) の調節変異または重複
93337		
93338		
380		
672		
93403		
295195		
857		
2363		
36		
85203		
957	Structural variations of locus resulting in ectopic activation of <i>WNT6</i>	<i>WNT6</i> の異所性活性化をもたらすローカスの構造的多様性
2378	Duplication of ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) の重複
3258		

グループ/疾患名 (原文)	グループ/疾患名 (和訳)	遺伝形式	遺伝子	OMIM 番号
Cenani-Lenz like syndactyly	Cenani-Lenz 様合指症	SP, AD?	<i>GREM1</i> , <i>FMN1</i>	
Oligosyndactyly, radio-ulnar synostosis, hearing loss and renal defects syndrome	乏合指症・橈尺骨癒合症・難聴・腎欠損症候群	SP, AR?	<i>FMN1</i>	
Syndactyly, Malik-Percin type	合指症, Malik-Percin型	AD	<i>BHLHA9</i>	609432
STAR syndrome (syndactyly of toes, telecanthus, ano-and renal malformations)	STAR症候群 (合趾症・眼角隔離症・肛門・腎形態異常)	XL	<i>FAM58A</i>	300707
Syndactyly type 1 (III-IV)	合指症 1型 (III-IV)	AD		185900
Syndactyly type 3 (IV-V)	合指症 3型 (IV-V)	AD	<i>GJAI</i>	186100
Syndactyly type 4 (I-V) Haas type	合指症 4型 (I-V) Haas型	AD	<i>SEHH</i>	186200
Syndactyly Lueken type	合指症 Lueken型	AD	<i>IHH</i>	
Syndactyly type 5 (syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion)	合指症 5型 (手根骨と足根骨癒合を伴う合指症)	AD	<i>HOXD13</i>	186300
Syndactyly with craniosynostosis (Philadelphia type)	頭蓋骨癒合症を伴う合指症 (Philadelphia 型)	AD	<i>IHH</i>	185900
Syndactyly with microcephaly and mental retardation (Filippi syndrome)	小頭症・精神発達遅滞を伴う合指症 (Filippi 症候群)	AR	<i>CKAP2L</i>	272440
Meckel syndrome types 1-6	Meckel症候群1~6型	AR	<i>MKS1</i>	249000
		AR	<i>TMEM216</i>	603194
		AR	<i>TMEM67</i>	607361
		AR	<i>CEP290</i>	611134
		AR	<i>RPGRIP1L</i>	611561
		AR	<i>CC2D2A</i>	612284
Note: Smith-Lemli-Opitz syndrome can present with polydactyly and/or syndactyly. See also the Ciliopathy group 9.	注) Smith-Lemli-Opitz症候群は多指症・合指症を合併する。グループ9の絨毛異常症も参照。			
<b>42. Defects in joint formation and synostoses</b>	<b>42. 関節形成不全・骨癒合症</b>			
Multiple synostoses syndrome	多発性骨癒合症候群	AD	<i>NOG</i>	186500
		AD	<i>GDF5</i>	610017
		AD	<i>FGF9</i>	612961
		AD	<i>GDP6</i>	617898
Radio-ulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia	無巨核球性血小板減少を伴う橈尺骨癒合症	AD	<i>HOXA11</i>	605432
		AD	<i>MECOM</i>	616738
Liebenberg syndrome	Liebenberg症候群	AD	<i>PITX1</i>	186550
SAM syndrome	SAM症候群	AR	<i>GSC</i>	602471
See also spondylocarpotarsal synostosis syndrome (group 7) ; mesomelic dysplasia with acral synostoses (group 17) and others.	脊椎手根骨足根骨癒合症候群 (グループ7) ; 先端癒合症を伴う中間肢異形成症 (グループ17), 他も参照。			

ORPHNET コード	注釈 (原文)	注釈 (和訳)
	Monoallelic duplication of both loci (observed in one case only so far)	両方の遺伝子座の単一对立遺伝子重複 (これまでに1例のみ)
	Deletion	欠失
157801		
140952		
93402		
93404		
93405	Duplication of ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> )	ZRS (limb enhancer of <i>SHH</i> ) の重複
295189	Duplication of <i>IHH</i> and regulatory region	<i>IHH</i> と調節領域の重複
93406		
1527	Duplication of <i>IHH</i> and regulatory region	<i>IHH</i> と調節領域の重複
3255		
564		
3237		
71289		
1275	Deletion of <i>H2AFY</i> gene resulting in ectopic activation of <i>PITX1</i> in the upper limb	上肢での <i>PITX1</i> の異所性活性化をもたらす <i>H2AFY</i> 遺伝子の欠失
397623		