

# Orphanet Japan 日本語翻訳版疾患一覧

2020.03.05 更新

あーき

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
412	<a href="#">異常βリポ蛋白血症</a>	<a href="#">Dysbetalipoproteinemia</a>	2014年3月版
90117	<a href="#">遺伝性運動感覚ニューロパチー、沖縄型</a>	<a href="#">Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type</a>	2017年11月版
100985	<a href="#">遺伝性痙性対麻痺 4 型 (常染色体優性)</a>	<a href="#">Autosomal dominant spastic paraplegia type 4</a>	2017年4月版
422526	<a href="#">遺伝性淡明細胞型腎細胞癌</a>	<a href="#">Hereditary clear cell renal cell carcinoma</a>	2017年12月版
35687	<a href="#">エルドハイム-チェスター病</a>	<a href="#">Erdheim-Chester disease</a>	2013年6月版
79665	<a href="#">ガードナー症候群</a>	<a href="#">Gardner syndrome</a>	2017年5月版
891	<a href="#">家族性滲出性硝子体網膜症</a>	<a href="#">Familial exudative vitreoretinopathy</a>	2014年1月版
280406	<a href="#">家族性ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群 (感音難聴を伴う)</a>	<a href="#">Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness</a>	2017年1月版
440	<a href="#">家族性尿道下裂</a>	<a href="#">Familial hypospadias</a>	2006年5月版
97	<a href="#">家族性発作性運動失調症</a>	<a href="#">Familial paroxysmal ataxia</a>	2015年1月版
2331	<a href="#">川崎病</a>	<a href="#">Kawasaki disease</a>	2015年1月版
99922	<a href="#">眼類天疱瘡</a>	<a href="#">Ocular cicatricial pemphigoid</a>	2018年2月版
195	<a href="#">キャットアイ症候群</a>	<a href="#">Cat-eye syndrome</a>	2016年1月版
2250	<a href="#">嗅覚低下-鼻・眼低形成-低ゴナドトロピン性性腺機能低下症症候群</a>	<a href="#">Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome</a>	2009年5月版
95409	<a href="#">急性副腎不全</a>	<a href="#">Acute adrenal insufficiency</a>	2012年10月版
166427	<a href="#">驚愕てんかん</a>	<a href="#">Startle epilepsy</a>	2017年8月版
3197	<a href="#">驚愕病 (遺伝性)</a>	<a href="#">Hereditary hyperekplexia</a>	2010年8月版

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
284339	<a href="#">橋小脳低形成症 7 型</a>	<a href="#">Pontocerebellar hypoplasia type 7</a>	2013 年 7 月版
2750	<a href="#">口顔指症候群 1 型</a>	<a href="#">Orofaciodigital syndrome type 1</a>	2012 年 9 月版
67044	<a href="#">血小板減少症 (先天性赤血球形成異常性貧血を伴う)</a>	<a href="#">Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia</a>	2013 年 9 月版
33577	<a href="#">結節性非化膿性脂肪織炎</a>	<a href="#">Nodular non-suppurative panniculitis</a>	2007 年 3 月版
90289	<a href="#">限局性強皮症</a>	<a href="#">Localized scleroderma</a>	2010 年 7 月版
3165	<a href="#">好酸球性筋膜炎</a>	<a href="#">Eosinophilic fasciitis</a>	2013 年 1 月版
374	<a href="#">ゴールデンハー症候群</a>	<a href="#">Goldenhar syndrome</a>	2014 年 3 月版
1299	<a href="#">鰓弓骨格生殖器症候群</a>	<a href="#">Branchioskeletogenital syndrome</a>	2017 年 10 月版
1452	<a href="#">鎖骨頭蓋形成不全症</a>	<a href="#">Cleidocranial dysplasia</a>	2013 年 11 月版
86906	<a href="#">視床下部過誤腫 (笑い発作を伴う)</a>	<a href="#">Hypothalamic hamartomas with gelastic seizures</a>	2018 年 1 月版
139431	<a href="#">ジーボンス症候群</a>	<a href="#">Jeavons syndrome</a>	2009 年 1 月版
563	<a href="#">周産期心筋症</a>	<a href="#">Peripartum cardiomyopathy</a>	2014 年 1 月版
42642	<a href="#">周期性発熱-アフタ性口内炎-咽頭炎-頸部リンパ節炎症候群</a>	<a href="#">PFAPA syndrome</a>	2014 年 7 月版
2462	<a href="#">シュプリンツェン-ゴールドバーグ症候群</a>	<a href="#">Shprintzen-Goldberg syndrome</a>	2016 年 10 月版
86919	<a href="#">掌蹠角化症-斜指症症候群</a>	<a href="#">Keratosis palmaris et plantaris-clinodactyly syndrome</a>	2007 年 9 月版
2202	<a href="#">掌蹠角化症-難聴症候群</a>	<a href="#">Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome</a>	2015 年 7 月版
1010	<a href="#">常染色体優性掌蹠角化症・先天性脱毛症</a>	<a href="#">Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia</a>	2013 年 7 月版
1366	<a href="#">常染色体劣性掌蹠角化症・先天性脱毛症</a>	<a href="#">Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia</a>	2013 年 7 月版

しーは

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
813	<a href="#">シルバー-ラッセル症候群</a>	<a href="#">Silver-Russell syndrome</a>	2007年9月版
308166	<a href="#">進行性変動性紅斑角皮症</a>	<a href="#">Erythrokeratoderma variabilis progressiva</a>	2015年10月版
828	<a href="#">スティックラー症候群</a>	<a href="#">Stickler syndrome</a>	2008年11月版
3198	<a href="#">スティッフパーソン症候群と関連疾患</a>	<a href="#">Stiff person syndrome and related disorders</a>	2007年8月版
306504	<a href="#">接合部型表皮水疱症 (呼吸器および腎障害を伴う)</a>	<a href="#">Junctional epidermolysis bullosa with respiratory and renal involvement</a>	2010年1月版
2612	<a href="#">線状脂腺母斑症候群</a>	<a href="#">Linear nevus sebaceus syndrome</a>	2008年6月版
371428	<a href="#">多中心性骨溶解症・結節症・関節症スペクトラム</a>	<a href="#">Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum</a>	2015年6月版
218	<a href="#">ダリエ病</a>	<a href="#">Darier disease</a>	2009年4月版
438216	<a href="#">点突然変異による PURA 関連重症新生児筋緊張低下・痙攣・脳症症候群</a>	<a href="#">PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome due to a point mutation</a>	2017年9月版
861	<a href="#">トリーチャー・コリンズ症候群</a>	<a href="#">Treacher-Collins syndrome</a>	2014年1月版
34217	<a href="#">ナクソス病</a>	<a href="#">Naxos disease</a>	2006年3月版
137622	<a href="#">難治性下痢・後鼻孔閉鎖・眼異常症候群</a>	<a href="#">Intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome</a>	2008年4月版
823	<a href="#">二分脊椎 (孤発性)</a>	<a href="#">Isolated spina bifida</a>	2005年1月版
73014	<a href="#">乳児難治性下痢症</a>	<a href="#">Intractable diarrhea of infancy</a>	2006年3月版
306507	<a href="#">乳児ネフローゼ症候群 (LAMB2 関連)</a>	<a href="#">LAMB2-related infantile-onset nephrotic syndrome</a>	2018年4月版
425120	<a href="#">乳児発症 STING 関連血管炎</a>	<a href="#">STING-associated vasculopathy with onset in infancy</a>	2017年12月版
2261	<a href="#">尿道下裂・知的障害症候群、ゴールドブラット型</a>	<a href="#">Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome</a>	2012年2月版
122	<a href="#">バート・ホッグ・デュベ症候群</a>	<a href="#">Birt-Hogg-Dubé syndrome</a>	2008年11月版

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
672	<a href="#">パリストター・ホール症候群</a>	<a href="#">Pallister-Hall syndrome</a>	2013年5月版
401953	<a href="#">反復発作性運動失調症 (不明瞭発語を伴う)</a>	<a href="#">Episodic ataxia with slurred speech</a>	2018年7月版
37612	<a href="#">反復発作性運動失調症 1型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 1</a>	2015年7月版
79135	<a href="#">反復発作性運動失調症 3型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 3</a>	2016年1月版
79136	<a href="#">反復発作性運動失調症 4型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 4</a>	2016年1月版
211067	<a href="#">反復発作性運動失調症 5型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 5</a>	2016年1月版
209967	<a href="#">反復発作性運動失調症 6型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 6</a>	2016年1月版
209970	<a href="#">反復発作性運動失調症 7型</a>	<a href="#">Episodic ataxia type 7</a>	2016年1月版
87884	<a href="#">非症候群性遺伝性難聴</a>	<a href="#">Non-syndromic genetic deafness</a>	2007年7月版
2670	<a href="#">ピアソン症候群</a>	<a href="#">Pierson syndrome</a>	2007年2月版
2896	<a href="#">ピット・ホプキンス症候群</a>	<a href="#">Pitt-Hopkins syndrome</a>	2010年5月版
90348	<a href="#">皮膚弛緩症 (常染色体優性)</a>	<a href="#">Autosomal dominant cutis laxa</a>	2011年1月版
3006	<a href="#">ピリドキシリン依存性てんかん</a>	<a href="#">Pyridoxine-dependent epilepsy</a>	2015年11月版
391641	<a href="#">ファインゴールド症候群 1型</a>	<a href="#">Feingold syndrome type 1</a>	2014年2月版
391646	<a href="#">ファインゴールド症候群 2型</a>	<a href="#">Feingold syndrome type 2</a>	2014年2月版
98974	<a href="#">フックス角膜内皮ジストロフィー</a>	<a href="#">Fuchs endothelial corneal dystrophy</a>	2012年5月版
2053	<a href="#">フリーマン・シェルドン症候群</a>	<a href="#">Freeman-Sheldon syndrome</a>	2014年2月版
231393	<a href="#">βサラセミア-X連鎖血小板減少症症候群</a>	<a href="#">Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome</a>	2011年5月版
1656	<a href="#">疱疹状皮膚炎</a>	<a href="#">Dermatitis herpetiformis</a>	2014年6月版

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
71289	<a href="#">無巨核球性血小板減少症を伴う橈尺骨癒合症</a>	<a href="#">Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome</a>	2007年9月版
502	<a href="#">毛髪鼻指節骨症候群 2 型</a>	<a href="#">Trichorhinophalangeal syndrome type 2</a>	2017年1月版
2308	<a href="#">ヤコブセン症候群</a>	<a href="#">Jacobsen syndrome</a>	2009年3月版
302	<a href="#">疣贅状表皮発育異常症</a>	<a href="#">Epidermodysplasia verruciformis</a>	2010年2月版
43393	<a href="#">ランバート-イトン筋無力症候群</a>	<a href="#">Lambert-Eaton myasthenic syndrome</a>	2013年11月版
2764	<a href="#">離断性骨軟骨炎</a>	<a href="#">Osteochondritis dissecans</a>	2015年3月版
3440	<a href="#">ワールデンブルグ症候群</a>	<a href="#">Waardenburg syndrome</a>	2015年11月版

## A - M

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
64	<a href="#">Alström 症候群</a>	<a href="#">Alström syndrome</a>	2014年6月版
2297	<a href="#">A 型インスリン抵抗症</a>	<a href="#">Insulin-resistance syndrome type A</a>	2009年1月版
2298	<a href="#">B 型インスリン抵抗症</a>	<a href="#">Insulin-resistance syndrome type B</a>	2009年1月版
168953	<a href="#">FGFR1 再構成を伴う骨髄系リンパ系腫瘍</a>	<a href="#">Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement</a>	2017年8月版
380	<a href="#">Greig 頭蓋多合指症候群</a>	<a href="#">Greig cephalopolysyndactyly syndrome</a>	2008年4月版
2342	<a href="#">Haim-Munk 症候群</a>	<a href="#">Haim-Munk syndrome</a>	2008年11月版
391417	<a href="#">HSD10 病</a>	<a href="#">HSD10 disease</a>	2018年10月版
85281	MECP2 重複症候群 → <a href="#">Xq28 トリソミー</a> ※	<a href="#">MECP2 duplication syndrome</a>	

※Orphanet では同一疾患とみなされているため、右の疾患に情報が集約されています。

## M - Z

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
2496	<a href="#">Mesomelia-synostoses 症候群</a>	<a href="#">Mesomelia-synostoses syndrome</a>	2012 年 10 月版
2745	<a href="#">Opitz G/BBB 症候群</a>	<a href="#">Opitz G/BBB syndrome</a>	2012 年 8 月版
3033	<a href="#">Renal tubular dysgenesis</a>	<a href="#">Renal tubular dysgenesis</a>	2012 年 2 月版
793	<a href="#">SAPHO 症候群</a>	<a href="#">SAPHO syndrome</a>	2014 年 3 月版
50944	<a href="#">Schöpf-Schulz-Passarge 症候群</a>	<a href="#">Schöpf-Schulz-Passarge syndrome</a>	2013 年 11 月版
3175	<a href="#">X 連鎖痙縮-知的障害-てんかん症候群</a>	<a href="#">X-linked spasticity-intellectual disability-epilepsy syndrome</a>	2006 年 9 月版
1762	<a href="#">Xq28 トリソミー</a>	<a href="#">Trisomy Xq28</a>	2009 年 2 月版

## 1 - 2

ORPHA 番号	Orphanet 疾患名 (日本語)	Orphanet 疾患名 (英語)	翻訳原文 (英語) のバージョン
280302	<a href="#">1 型自己免疫性膵炎</a>	<a href="#">Autoimmune pancreatitis type 1</a>	2011 年 12 月版
238769	<a href="#">1q44 微細欠失症候群</a>	<a href="#">1q44 microdeletion syndrome</a>	2010 年 10 月版
261211	<a href="#">16p11.2p12.2 微細欠失症候群</a>	<a href="#">16p11.2p12.2 microdeletion syndrome</a>	2011 年 5 月版
261204	<a href="#">16p11.2p12.2 微細重複症候群</a>	<a href="#">16p11.2p12.2 microduplication syndrome</a>	2017 年 3 月版
1713	<a href="#">17p11.2 微細重複症候群</a>	<a href="#">17p11.2 microduplication syndrome</a>	2017 年 1 月版
217385	<a href="#">17p13.3 微細重複症候群</a>	<a href="#">17p13.3 microduplication syndrome</a>	2010 年 2 月版
261349	<a href="#">2p15p16.1 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2p15p16.1 microdeletion syndrome</a>	2011 年 6 月版
228402	<a href="#">2q23.1 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2q23.1 microdeletion syndrome</a>	2010 年 5 月版
1617	<a href="#">2q24 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2q24 microdeletion syndrome</a>	2014 年 10 月版
251019	<a href="#">2q32q33 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2q32q33 microdeletion syndrome</a>	2011 年 3 月版

251028	<a href="#">2q33.1 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2q33.1 microdeletion syndrome</a>	2017年1月版
1001	<a href="#">2q37 微細欠失症候群</a>	<a href="#">2q37 microdeletion syndrome</a>	2008年8月版
574	<a href="#">21 モノソミー</a>	<a href="#">Monosomy 21</a>	2012年1月版
261323	<a href="#">21q22.11q22.12 微細欠失症候群</a>	<a href="#">21q22.11q22.12 microdeletion syndrome</a>	2019年4月版
1727	<a href="#">22q11.2 微細重複症候群</a>	<a href="#">22q11.2 microduplication syndrome</a>	2011年2月版
48652	<a href="#">22q13 モノソミー</a>	<a href="#">Monosomy 22q13</a>	2008年5月版
20	<a href="#">3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症</a>	<a href="#">3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria</a>	2014年8月版
1620	<a href="#">3p 遠位部モノソミー</a>	<a href="#">Distal monosomy 3p</a>	2017年9月版
393	<a href="#">46,XX 精巣性性分化疾患</a>	<a href="#">46,XX testicular disorder of sex development</a>	2013年12月版
228384	<a href="#">5q14.3 微細欠失症候群</a>	<a href="#">5q14.3 microdeletion syndrome</a>	2010年5月版
251066	<a href="#">8p11.2 欠失症候群</a>	<a href="#">8p11.2 deletion syndrome</a>	2011年3月版
251076	<a href="#">8p23.1 重複症候群</a>	<a href="#">8p23.1 duplication syndrome</a>	2017年11月版
251071	<a href="#">8p23.1 微細欠失症候群</a>	<a href="#">8p23.1 microdeletion syndrome</a>	2012年12月版