

Orphanet Japan 日本語翻訳版疾患一覧

2021.3.11 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	異常βリポ蛋白血症	Dysbetalipoproteinemia	2019年8月版
90117	遺伝性運動感覚ニューロパチー、沖縄型	Hereditary motor and sensory neuropathy, Okinawa type	2017年11月版
100985	遺伝性痙性対麻痺 4 型 (常染色体優性)	Autosomal dominant spastic paraplegia type 4	2017年4月版
422526	遺伝性淡明細胞型腎細胞癌	Hereditary clear cell renal cell carcinoma	2017年12月版
35687	エルドハイム-チェスター病	Erdheim-Chester disease	2013年6月版
79665	ガードナー症候群	Gardner syndrome	2017年5月版
891	家族性滲出性硝子体網膜症	Familial exudative vitreoretinopathy	2014年1月版
280406	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)	Familial steroid-resistant nephrotic syndrome with sensorineural deafness	2017年1月版
440	家族性尿道下裂	Familial hypospadias	2006年5月版
97	家族性発作性運動失調症	Familial paroxysmal ataxia	2015年1月版
2331	川崎病	Kawasaki disease	2020年2月版
99922	眼類天疱瘡	Ocular cicatricial pemphigoid	2018年2月版
195	キヤットアイ症候群	Cat-eye syndrome	2016年1月版
2250	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	Hyposmia-nasal and ocular hypoplasia-hypogonadotropic hypogonadism syndrome	2009年5月版
95409	急性副腎不全	Acute adrenal insufficiency	2019年12月版
166427	驚愕てんかん	Startle epilepsy	2017年8月版
3197	驚愕病 (遺伝性)	Hereditary hyperekplexia	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	橋小脳低形成症 7 型	Pontocerebellar hypoplasia type 7	2013 年 7 月版
2750	口顔指症候群 1 型	Orofaciodigital syndrome type 1	2012 年 9 月版
67044	血小板減少症 (先天性赤血球形成異常性貧血を伴う)	Thrombocytopenia with congenital dyserythropoietic anemia	2013 年 9 月版
33577	結節性非化膿性脂肪織炎	Nodular non-suppurative panniculitis	2007 年 3 月版
90289	限局性強皮症	Localized scleroderma	2010 年 7 月版
3165	好酸球性筋膜炎	Eosinophilic fasciitis	2013 年 1 月版
1299	鰹弓骨格生殖器症候群	Branchioskeletogenital syndrome	2017 年 10 月版
1452	鎖骨頭蓋形成不全症	Cleidocranial dysplasia	2013 年 11 月版
86906	視床下部過誤腫 (笑い発作を伴う)	Hypothalamic hamartomas with gelastic seizures	2018 年 1 月版
139431	ジーボンス症候群	Jeavons syndrome	2009 年 1 月版
563	周産期心筋症	Peripartum cardiomyopathy	2014 年 1 月版
42642	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	PFAPA syndrome	2014 年 7 月版
2462	シュプリンツェン-ゴールドバーグ症候群	Shprintzen-Goldberg syndrome	2016 年 10 月版
86919	掌蹠角化症-斜指症候群	Keratosis palmaris et plantaris-clinodactyly syndrome	2007 年 9 月版
2202	掌蹠角化症-難聴症候群	Palmoplantar keratoderma-deafness syndrome	2015 年 7 月版
1010	常染色体優性掌蹠角化症・先天性脱毛症	Autosomal dominant palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	2013 年 7 月版
1366	常染色体劣性掌蹠角化症・先天性脱毛症	Autosomal recessive palmoplantar keratoderma and congenital alopecia	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	シルバー-ラッセル症候群	Silver-Russell syndrome	2007年9月版
308166	進行性変動性紅斑角皮症	Erythrokeratoderma variabilis progressiva	2015年10月版
828	スティックラー症候群	Stickler syndrome	2008年11月版
3198	スティッフパーソン症候群と関連疾患	Stiff person syndrome and related disorders	2007年8月版
306504	接合部型表皮水疱症 (呼吸器および腎障害を伴う)	Junctional epidermolysis bullosa with respiratory and renal involvement	2010年1月版
2612	線状脂腺母斑症候群	Linear nevus sebaceus syndrome	2020年2月版
371428	多中心性骨溶解症・結節症・関節症スペクトラム	Multicentric osteolysis-nodulosis-arthropathy spectrum	2019年11月版
218	ダリエ病	Darier disease	2009年4月版
438213	PURA 関連重症新生児筋緊張低下・痙攣・脳症症候群	PURA-related severe neonatal hypotonia-seizures-encephalopathy syndrome	2019年10月
861	トリーチャー・コリンズ症候群	Treacher-Collins syndrome	2020年12月版
34217	ナクソス病	Naxos disease	2006年3月版
137622	難治性下痢・後鼻孔閉鎖・眼異常症候群	Intractable diarrhea-choanal atresia-eye anomalies syndrome	2008年4月版
823	二分脊椎 (孤発性)	Isolated spina bifida	2005年1月版
73014	乳児難治性下痢症	Intractable diarrhea of infancy	2006年3月版
306507	乳児ネフローゼ症候群 (LAMB2 関連)	LAMB2-related infantile-onset nephrotic syndrome	2018年4月版
425120	乳児発症 STING 関連血管炎	STING-associated vasculopathy with onset in infancy	2017年12月版
2261	尿道下裂-知的障害症候群、ゴールドブラット型	Hypospadias-intellectual disability, Goldblatt type syndrome	2012年2月版
122	バート-ホッグ-デュベ症候群	Birt-Hogg-Dubé syndrome	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	パリストター・ホール症候群	Pallister-Hall syndrome	2013年5月版
401953	反復発作性運動失調症 (不明瞭発語を伴う)	Episodic ataxia with slurred speech	2018年7月版
37612	反復発作性運動失調症 1型	Episodic ataxia type 1	2015年7月版
79135	反復発作性運動失調症 3型	Episodic ataxia type 3	2016年1月版
79136	反復発作性運動失調症 4型	Episodic ataxia type 4	2016年1月版
211067	反復発作性運動失調症 5型	Episodic ataxia type 5	2016年1月版
209967	反復発作性運動失調症 6型	Episodic ataxia type 6	2016年1月版
209970	反復発作性運動失調症 7型	Episodic ataxia type 7	2016年1月版
87884	非症候群性遺伝性難聴	Non-syndromic genetic deafness	2007年7月版
2670	ピアソン症候群	Pierson syndrome	2020年7月版
2896	ピット・ホプキンス症候群	Pitt-Hopkins syndrome	2020年2月版
90348	皮膚弛緩症 (常染色体優性)	Autosomal dominant cutis laxa	2011年1月版
3006	ピリドキシリン依存性てんかん	Pyridoxine-dependent epilepsy	2015年11月版
391641	ファインゴールド症候群 1型	Feingold syndrome type 1	2020年8月版
391646	ファインゴールド症候群 2型	Feingold syndrome type 2	2020年8月版
98974	フックス角膜内皮ジストロフィー	Fuchs endothelial corneal dystrophy	2012年5月版
2053	フリーマン・シェルドン症候群	Freeman-Sheldon syndrome	2020年11月版
231393	βサラセミア-X連鎖血小板減少症症候群	Beta-thalassemia-X-linked thrombocytopenia syndrome	2011年5月版
1656	疱疹状皮膚炎	Dermatitis herpetiformis	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	無巨核球性血小板減少症を伴う橈尺骨癒合症	Radio-ulnar synostosis-amegakaryocytic thrombocytopenia syndrome	2007年9月版
502	毛髪鼻指節骨症候群 2 型	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	2017年1月版
2308	ヤコブセン症候群	Jacobsen syndrome	2020年3月版
302	疣贅状表皮発育異常症	Epidermodysplasia verruciformis	2010年2月版
43393	ランバート-イトン筋無力症候群	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	2013年11月版
2764	離断性骨軟骨炎	Osteochondritis dissecans	2015年3月版
3440	ワールデンブルグ症候群	Waardenburg syndrome	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	Alström 症候群	Alström syndrome	2019年8月版
2297	A 型インスリン抵抗症	Insulin-resistance syndrome type A	2009年1月版
2298	B 型インスリン抵抗症	Insulin-resistance syndrome type B	2020年3月版
168953	FGFR1 再構成を伴う骨髄系リンパ系腫瘍	Myeloid/lymphoid neoplasm associated with FGFR1 rearrangement	2017年8月版
380	Greig 頭蓋多合指症候群	Greig cephalopolysyndactyly syndrome	2020年1月版
2342	Haim-Munk 症候群	Haim-Munk syndrome	2008年11月版
391417	HSD10 病	HSD10 disease	2018年10月版
85281	MECP2 重複症候群 → Xq28 トリソミー ※	MECP2 duplication syndrome	

※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	Mesomelia-synostoses 症候群	Mesomelia-synostoses syndrome	2012年10月版
141132	眼・耳・脊椎スペクトラム	Oculo-auriculo-vertebral spectrum	2020年3月版
2745	Opitz G/BBB 症候群	Opitz G/BBB syndrome	2020年11月版
3033	Renal tubular dysgenesis	Renal tubular dysgenesis	2012年2月版
793	SAPHO 症候群	SAPHO syndrome	2019年6月版
50944	Schöpf-Schulz-Passarge 症候群	Schöpf-Schulz-Passarge syndrome	2013年11月版
3175	X連鎖痙縮-知的障害-てんかん症候群	X-linked spasticity-intellectual disability-epilepsy syndrome	2006年9月版
1762	Xq28 トリソミー	Trisomy Xq28	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	1型自己免疫性膵炎	Autoimmune pancreatitis type 1	2011年12月版
238769	1q44 微細欠失症候群	1q44 microdeletion syndrome	2010年10月版
261211	16p11.2p12.2 微細欠失症候群	16p11.2p12.2 microdeletion syndrome	2011年5月版
261204	16p11.2p12.2 微細重複症候群	16p11.2p12.2 microduplication syndrome	2017年3月版
1713	17p11.2 微細重複症候群	17p11.2 microduplication syndrome	2017年1月版
217385	17p13.3 微細重複症候群	17p13.3 microduplication syndrome	2010年2月版
261349	2p15p16.1 微細欠失症候群	2p15p16.1 microdeletion syndrome	2011年6月版
228402	2q23.1 微細欠失症候群	2q23.1 microdeletion syndrome	2010年5月版
1617	2q24 微細欠失症候群	2q24 microdeletion syndrome	2014年10月版

251019	2q32q33 微細欠失症候群	2q32q33 microdeletion syndrome	2011年3月版
--------	---------------------------------	--	----------

2 - 9

251028	2q33.1 微細欠失症候群	2q33.1 microdeletion syndrome	2017年1月版
1001	2q37 微細欠失症候群	2q37 microdeletion syndrome	2020年6月版
574	21 モノソミー	Monosomy 21	2012年1月版
261323	21q22.11q22.12 微細欠失症候群	21q22.11q22.12 microdeletion syndrome	2019年4月版
1727	22q11.2 微細重複症候群	22q11.2 microduplication syndrome	2020年9月版
48652	22q13 モノソミー	Monosomy 22q13	2008年5月版
20	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria	2020年2月版
1620	3p 遠位部モノソミー	Distal monosomy 3p	2017年9月版
393	46,XX 精巢性性分化疾患	46,XX testicular disorder of sex development	2019年9月版
228384	5q14.3 微細欠失症候群	5q14.3 microdeletion syndrome	2010年5月版
251066	8p11.2 欠失症候群	8p11.2 deletion syndrome	2011年3月版
251076	8p23.1 重複症候群	8p23.1 duplication syndrome	2017年11月版
251071	8p23.1 微細欠失症候群	8p23.1 microdeletion syndrome	2012年12月版