

遺伝病のカテゴリ	小児疾病分類 NO.	指定難病分類 NO.	疾患名	国際分類 ISDS (International Skeletal Dysplasia Society) Unger et al. Am J Med Genet 2023	和訳	注釈	
単一	骨系統疾患7	代謝疾患	326 大理石骨病 1. 早発型 # 3. 中間型 # 2. 遅発型 # 4. 腎尿細管性アシドーシスを伴う病型	24 Osteopetrosis and related osteoclast disorders 24-0010 Osteopetrosis, neonatal or infantile form, TCIRG1-related 24-0020 Osteopetrosis, neonatal or infantile form, CLCN7-related 24-0030 Osteopetrosis, neonatal or infantile form, SNX10-related 24-0040 Osteopetrosis, infantile form, with nervous system involvement, OSTM1-related 24-0050 Osteopetrosis, infantile form, osteoclast-poor with immunoglobulin deficiency, TNFRSF11A-related 24-0060 Osteopetrosis, intermediate form, TCIRG1-related 24-0070 Osteopetrosis, intermediate form, TNFSF11-related 24-0080 Osteopetrosis, intermediate form, PLEKHM1-related 24-0090 Osteopetrosis, intermediate form, CLCN7-related 24-0100 Osteopetrosis, late-onset, dominant form, CLCN7-related 24-0110 Osteopetrosis with renal tubular acidosis, CA2-related 24-0120 Osteopetrosis with ectodermal dysplasia and immune defect (OLEDAID), IKBKG-related 24-0130 Osteopetrosis, moderate form, SLC4A2-related 24-0140 Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion, FERMT3-related 24-0150 Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion, RASGRP2-related	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 大理石骨病, 乳児型, 神経系の罹患を伴う 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 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 中間型 大理石骨病, 遅発型2型 腎尿細管性アシドーシスを伴う大理石骨病 外胚葉異形成と免疫不全を伴う大理石骨病 なし 大理石骨病, 白血球接着不全を伴う中等症型 大理石骨病, 白血球接着不全を伴う中等症型	病名に "Osteopetrosis" が含まれているもののみを挙げた。	
単一	骨系統疾患8		なし	30 Disorganized development of skeletal components group 30-0010; 30-0020	1. Multiple cartilaginous exostoses, EXT1-related; 2. Multiple cartilaginous exostoses, EXT2-related	多発性軟骨性外骨腫症 病名に "exostosis" が含まれているもののみを挙げた。	
単一	骨系統疾患9		なし	30 Disorganized development of skeletal components group 30-0140から 30-0170	14, 15: Enchondromatosis, IDH1-related (Ollier disease); Enchondromatosis, IDH2-related (Ollier disease); 16, 17: Enchondromatosis with hemangiomas, IDH1-related (Maffucci disease); Enchondromatosis with hemangiomas, IDH2-related (Maffucci disease)	14, 15: 内軟骨腫症 (Ollier); 16, 17: 血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci)	病名に "Enchondromatosis" が含まれているもののみを挙げた。
単一	骨系統疾患10		なし	2 Type 2 collagen disorders 2-0010 Achondrogenesis, COL2A1-related (formerly type 2, type Langer-Saldino) 2-0020 Hypochondrogenesis, COL2A1-related 2-0030 Platyspondylic dysplasia, type Torrance, COL2A1-related 2-0040 Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC), COL2A1-related 2-0050 Spondyloepimetaphyseal dysplasia, COL2A1-related 2-0060 Kniest dysplasia, COL2A1-related 2-0070 Spondyloepiphyseal dysplasia, COL2A1-related 2-0080 SED with metatarsal shortening, COL2A1-related 2-0090 Stickler syndrome, COL2A1-related 2-0100 Dysplasia of the proximal femoral epiphyses, COL2A1-related	軟骨無発生症2型 軟骨低発生症 扁平椎異形成症, Torrance 型 先天性骨椎骨端異形成症 なし Kniest 骨異形成症 脊椎末梢異形成症 中足骨短縮を伴う骨椎骨端異形成症 Stickler 症候群1型 大腿骨近位骨端異形成症		
単一	骨系統疾患11		なし	23 Chondrodysplasia punctata (CDP) group 23-0010 CDP, X-linked recessive, ARSE-related (brachytelephalangic type; CDPX1) 23-0020 CDP, X-linked dominant, EBP-related (Conradi-Hünermann type; CDPX2) 23-0030 Congenital hemidysplasia, ichthyosis, limb defects (CHILD) syndrome, NSDHL-related 23-0040 Keutel syndrome, MGP-related 23-0050 Greenberg dysplasia, LBR-related 23-0060 Rhizomelic CDP, PEX7-related 23-0070 Rhizomelic CDP, DHPAT-related 23-0080 Rhizomelic CDP, AGPS-related 23-0090 Rhizomelic CDP, FAR1-related 23-0100 Rhizomelic CDP, PEX5-related 23-0110 CDP tibial-metacarpal type	点状軟骨異形成症 (ペルオキシソーム病を除く) X連鎖性潜性末節骨短縮型点状軟骨異形成症 (CDPX1) # X染色体顕性Conradi-Hünermann型点状軟骨異形成症 (CDPX2) # CHILD症候群 (先天性片側異形成, 魚鱗病, 四肢欠損) # Keutel症候群 # Greenberg骨異形成症 # 近位肢型点状軟骨異形成症 # 脛骨・中手骨型点状軟骨異形成症 ワルファリン胎芽症, SLE胎芽症, ビタミンK欠乏症などの非遺伝性疾患に合併する症候性の点状軟骨異形成も存在する。	点状軟骨異形成症, X連鎖性潜性, 末節骨短縮型 (CDPX1) 点状軟骨異形成症, X染色体顕性, Conradi-Hünermann 型 (CDPX2) CHILD症候群 (先天性片側異形成, 魚鱗病, 四肢欠損) Keutel症候群 Greenberg 骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症 近位肢型点状軟骨異形成症, 脛骨・中手骨型	病名に "CDP" を含むもののみを挙げた。 ※「Rhizomelic CDP」は、Perosis病
単一	骨系統疾患12		なし	9 Pseudoachondroplasia and the multiple epiphyseal dysplasias 9-0010	Pseudoachondroplasia, COMP-related	偽性軟骨無形成症	
単一	骨系統疾患13		なし	6 Filamins and related disorders 6-0090	Larsen syndrome, FLNB-related	Larsen症候群	
単一	骨系統疾患14	骨・関節疾患	272	30 Disorganized development of skeletal components group 30-0080	Fibrodysplasia ossificans progressiva, ACVR1-related	進行性骨化性線維異形成症	
単一	骨系統疾患15		なし	8 TRPV4 disorders 8-0010 から 8-0050		寛容性骨異形成症 脊椎骨端骨幹端異形成症Maroteaux型 (偽性Morquio症候群2型) 脊椎骨端異形成症Kozlowski型 短体幹症 (常染色体顕性型) 短指を伴う家族性指関節症	
単一	骨系統疾患16		なし	24 24: Osteopetrosis and related osteoclast disorders 24-0160 Osteosclerotic metaphyseal dysplasia, LRKK1-related 24-0170 Pyknodysostosis, CTSK-related 24-0180 Dysosteosclerosis, SLC29A3-related 24-0190 Dysosteosclerosis, TNFRSF11A-related 24-0200 Dysosteosclerosis with degenerative encephalopathy and brain malformation, CSF1R-related 25 25: Osteosclerotic disorders 25-0010 Desmosterolosis, DHCR4-related 25-0020 Raine dysplasia, FAM20C-related 25-0030 Caffey disease, COL1A1-related 25-0040 Caffey dysplasia (severe variants with prenatal onset) 25-0050 Dysplastic cortical hyperostosis, Kozlowski-Tsuruta type 25-0060 Dysplastic cortical hyperostosis, Al-Gazali type 25-0070 Osteopikilosis, LEMD3-related 25-0080 Melorheostosis with osteopikilosis, LEMD3-related 25-0090 Melorheostosis, MAP2K1-related 25-0100 Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS), AMER1-related 25-0110 Pyle disease, SFRP4-related 25-0120 Craniometaphyseal dysplasia, ANKH-related 25-0130 Craniometaphyseal dysplasia, GJA1-related 25-0140 Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann, TGFB1-related 25-0150 Hyperostosis-Hyperphosphatemia syndrome, GALNT3-related 25-0160 Hyperostosis-Hyperphosphatemia syndrome, FGF23-related 25-0170 Hyperostosis-Hyperphosphatemia syndrome, KL-related 25-0180 Cerebellar hypoplasia-endosteal sclerosis, POLR3B-related 25-0190 Hematodiaphyseal dysplasia Ghosal, TBXAS1-related 25-0200 Hypertrophic osteoarthropathy, HPGD-related 25-0210 Hypertrophic osteoarthropathy, SLC02A1-related 25-0220 Oculodentosseous dysplasia (ODOD), GJA1-related, dominant, mild type 25-0230 Oculodentosseous dysplasia (ODOD) GJA1-related, recessive, severe type 25-0240 Osteoectasia with hyperphosphatemia (juvenile Paget disease), OPG-related 25-0250 Osteosclerosis, LRP5-related 25-0260 Sclerosteosis, SOST-related 25-0270 Sclerosteosis, LRP4-related 25-0280 Endosteal hyperostosis, van Buchem type, SOST-related 25-0290 Endosteal hyperostosis, Worth type 25-0300 Craniodiaphyseal dysplasia, SOST-related 25-0310 Craniodiaphyseal dysplasia, SP7-related 25-0320 Trichodentosseous dysplasia, DLX3-related 25-0330 Diaphyseal medullary stenosis with malignant fibrous histiocytoma, MTAP-related 25-0340 Craniotubular dysplasia, TMEM53-related 25-0350 Craniometaphyseal dysplasia, Wormian bone type 25-0360 Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia, PTDS1-related 25-0370 Osteochondrodysplasia with hypertrichosis (Cantu syndrome), ABCG9-related 25-0380 Familial Paget disease of bone, SQSTM1-related 25-0390 Inclusion body myopathy, Paget disease of bone and frontotemporal dementia 25-0400 Endosteal hyperostosis, oligodontia, short stature, facial dysmorphism and intellectual disability, POLR3GL-related 25-0410 Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type 25-0420 Trichothiodystrophy with axial osteosclerosis	骨硬化性疾患 骨硬化性骨幹端異形成症 濃化異骨症 異骨性骨硬化症 異骨性骨硬化症 なし デスマステロール症 Raine 骨異形成症 Caffey 病 (乳児型・寛解型) Caffey 病 (出生前発症の重症型) 異形成性皮質骨増殖症, Kozlowski-Tsuruta型 異形成性皮質骨増殖症, Al-Gazali 型 骨斑軟症 骨斑軟症を伴う流脈骨腫 流脈骨腫 (アロレオトーンシス) 頭蓋骨硬化を伴う骨線索症 Pyle 病 頭蓋骨幹端異形成症 頭蓋骨幹端異形成症 骨幹異形成症 Camurati-Engelmann 病 骨増殖症・高リン血症症候群 骨増殖症・高リン血症症候群 骨増殖症・高リン血症症候群 骨増殖症・高リン血症症候群 小脳低形成・骨内臓器硬化症 血液骨幹異形成症 Ghosal 過形成型骨関節症 過形成型骨関節症 眼歯骨異形成症 (ODOD) 軽症型 眼歯骨異形成症 (ODOD) 重症型 高ホスファターゼ症を伴う骨肥大症 (若年性Paget 病) 骨硬化症 硬化性骨腫 硬化性骨腫 硬化性骨腫 骨内臓器骨増殖症, van Buchem型 骨内臓器骨増殖症, Worth型 頭蓋骨幹端異形成症 頭蓋骨幹端異形成症 毛髪骨異形成症 悪性繊維性組織球腫を伴う骨幹部骨髄腔狭窄症 なし 頭蓋骨幹端骨幹端異形成症, Worm 骨型 Lenz-Majewski 骨増殖異形成症 なし なし なし 骨幹端異形成症, Braun-Tinschert 型 A 中央骨硬化症を伴う中間肢短縮欠乏性毛髪異常		
単一	骨系統疾患17		なし	31 Overgrowth (tail stature) syndromes and segmental overgrowth 31-0020	Congenital contractural arachnodactyly (Beals-Hecht syndrome), FBN2-related	先天性拘縮性も状指症	
多因子	なし	骨・関節疾患	68			黄色粘帯骨化症	
多因子	なし	骨・関節疾患	69			後縦帯骨化症	
多因子	なし	骨・関節疾患	70			広範骨柱管狭窄症	
多因子	なし	骨・関節疾患	71			特発性大腿骨頭壊死症	
多因子	なし	骨・関節疾患	271			強直性脊椎炎	
多因子	なし		なし			びまん性特発性骨増殖症 (DISH: Diffuse Idiopathic Skeletal Hyperostosis)	
多因子	なし		なし			乾癬性関節炎	
多因子	なし		なし			炎症性腸疾患関連関節炎	
多因子	なし		なし			SAPHO症候群	

骨・関節疾患 【専門家.診療機関リスト】

診療機関リスト・特殊検査等実施機関リスト				
診療機関	診療科・担当課	代表連絡先等		
		話番	URL	住所
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	716-	http	〒06
心身障害児総合医療療育センター	整形外科	974-	http	〒17
あいち小児保健医療総合センター	整形外科	-43-	http	〒47
兵庫県立こども病院	整形外科	945	http	〒65
静岡県立こども病院	整形外科	247-	http	〒42
東京大学医学部附属病院	整形外科・脊椎外科	815-	http	〒11
九州大学病院	整形外科	641-	http	〒81
九州大学病院	整形外科	641-	http	〒81
熊本大学病院	整形外科	344-	http	〒86

個人名は非公開情報として内部保管

ご芳名	
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	

【膠原病リウマチ疾患リスト】

小慢疾病群 No.	指定難病分類 No.	疾患名
膠原病7	免疫系疾患 40	高安動脈炎
なし	免疫系疾患 41	巨細胞性動脈炎
膠原病9	免疫系疾患 42	結節性多発動脈炎
膠原病10	免疫系疾患 43	顕微鏡的多発血管炎
膠原病8	免疫系疾患 44	多発血管炎性肉芽腫症
膠原病11	免疫系疾患 45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 (EGPA)
なし	免疫系疾患 46	悪性関節リウマチ
なし	免疫系疾患 47	バージャー病
膠原病6	免疫系疾患 56	ベーチェット病
慢性腎疾患12	免疫系疾患 221	抗糸球体基底膜抗体病 (抗糸球体基底膜腎炎)
慢性腎疾患11	免疫系疾患 224	IgA血管炎 (紫斑病性腎炎)
膠原病5	免疫系疾患 48	原発性抗リン脂質抗体症候群 (APS)
膠原病2	免疫系疾患 49	全身性エリテマトーデス
膠原病3	免疫系疾患 50	皮膚筋炎/多発性筋炎 (PM/DM)
膠原病14	免疫系疾患 52	混合性結合組織病 (MCTD)
膠原病4	免疫系疾患 53	シェーグレン症候群
なし	免疫系疾患 54	成人スチル病
膠原病1	免疫系疾患 107	若年性特発性関節炎
膠原病13	免疫系疾患 51	全身性強皮症
皮膚疾患15	なし	限局性強皮症
なし	なし	好酸球性筋膜炎
膠原病12	免疫系疾患 55	再発性多発軟骨炎
膠原病6	免疫系疾患 56	ベーチェット病
なし	免疫系疾患 306	好酸球性副鼻腔炎
免疫疾患26	免疫系疾患 300	I g G 4 関連疾患

疾患リスト【視覚疾患】

指定難病 分類 No.		小慢疾病 分類 No.	
視覚疾患	90	なし	網膜色素変性症(RP)
視覚疾患	301	なし	黄斑ジストロフィー
視覚疾患	302	なし	Leber (レーベル) 遺伝性視神経症
視覚疾患 (聴覚と並記)	303	なし	アッシャー(Usher) 症候群

【視覚疾患-診療機関リスト】

診療機関・研究機関				
診療機関・研究機関	診療科・担当部門	代表		
		電話	URL	住所
北海道大学病院	眼科	011-	http://	札幌
国立病院機構東京医療センター	眼科	03-3	http://	東京
国立成育医療研究センター	眼科	03-3	http://	東京
東京慈恵会医科大学附属病院	眼科	0570	http://	東京
順天堂大学医学部附属 順天堂医院	眼科	03-3	http://	東京
浜松医科大学医学部附属病院	眼科	053-	http://	静岡
名古屋大学医学部附属病院	眼科	052-	http://	愛知
京都大学医学部附属病院	眼科	075-	http://	京都
大阪大学医学部附属病院	眼科	06-6	http://	大阪
神戸市立神戸アイセンター病院	研究センター	078-	http://	神戸
産業医科大学病院	眼科	093-	http://	北九
九州大学病院	眼科	092-	http://	福岡

※医師名は非公開情報として内部保管

依頼状宛先	
ご芳名	
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	
12	

【疾患リスト聴覚平衡機能疾患】

指定難病 分類 No.		小慢疾病 分類 No.		
聴覚・平衡機能疾患	190	腎奇形44		鰓耳腎症候群
聴覚・平衡機能疾患	303	なし		アッシャー症候群
聴覚・平衡機能疾患	304	なし		若年発症型両側性感音難聴
聴覚・平衡機能疾患	305	なし		遅発性内リンパ水腫
なし		なし		先天性難聴
なし		なし		症候群性難聴
なし		なし		ペンドレッド症候群
なし		なし		ワーデンブルグ症候群
なし		なし		難聴-男性不妊症候群(DIS)
なし		なし		ペロー症候群
なし		骨系統疾患10		スティックラー症候群
なし		尿細管性アシドーシス32		遠位尿細管アシドーシスを伴う難聴
なし		QT 延長症候群15		ジャーベル・ランゲ-ニールセン症候群
骨・関節疾患	274	骨系統疾患5		ヴァンデルヘーベ症候群
代謝疾患	21	ミトコンドリア病56		ミトコンドリア難聴
内分泌疾患	235	副甲状腺機能低下症28		HDR症候群
内分泌疾患	233	なし		ウォルフラム症候群
腎・泌尿器疾患	218	慢性糸球体腎炎13		アルポート症候群
免疫疾患	106	自己免疫性疾患16		クリオピリン関連周期熱症候群
染色体・遺伝子異常	105	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群21		チャージ症候群
染色体・遺伝子異常	207	メイ・ヘグリン(May- Hegglin)異常症30		MYH9関連疾患

