



Craniosynostosis with cutis gyrata (Beare-Stevenson)	脳回状皮膚を伴った頭蓋骨癒合症 (Beare-Stevenson)	FGFR2	○	○	可能(応相談)
Crouzon syndrome	Crouzon症候群	FGFR2	○	○	可能(応相談)
Crouzon-like craniosynostosis with acanthosis nigricans (Crouzonodermoskeletal syndrome)	黒色表皮腫を伴ったCrouzon様頭蓋骨癒合症 (Crouzon皮膚骨格症候群)	FGFR3	○	○	可能(応相談)
Craniosynostosis, Muenke type	頭蓋骨癒合症, Muenke型	FGFR3	○	○	可能(応相談)
Antley-Bixler syndrome (ABS2)	Antley-Bixler症候群	FGFR2	○	○	可能(応相談)
Antley-Bixler syndrome (ABS1)	Antley-Bixler症候群	POR	○	○	可能(応相談)
Craniosynostosis Boston type	頭蓋骨癒合症候群 Boston type	MSX2	○	○	
Saethre-Chotzen syndrome	Saethre-Chotzen症候群	TWIST1	○	○	可能(応相談)
Shprintzen-Goldberg syndrome	Shprintzen-Goldberg症候群				
Baller-Gerold syndrome	Baller-Gerold症候群	RECQL4	○	○	
Carpenter syndrome	Carpenter症候群				可能(応相談)
34. Dysostoses with predominant craniofacial involvement	34. 頭蓋顔面骨罹患を主とする異骨症				
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	TCOF1		○	
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	POLR1D		○	
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	POLR1C		○	
Oral-facial-digital syndrome type I (OFD1)	口腔・顔面・指症候群1型 (OFD1)	OFD1		○	
Weyer acrofacial (acrofacial) dysostosis	Weyer先端顔面(先端歯)異骨症	EVC		○	可能(応相談)
Endocrine-cerebro-osteodysplasia (ECO)	内分泌・大脳・骨異形成症 (ECO)	ICK		○	
Craniofrontonasal syndrome	頭蓋前頭鼻異形成症	EFNB1	○	○	
Frontonasal dysplasia, type 1	前頭鼻異形成症, 1型	ALX3		○	
Frontonasal dysplasia, type 2	前頭鼻異形成症, 2型	ALX4		○	
Frontonasal dysplasia, type 3	前頭鼻異形成症, 3型	ALX1		○	
Hemifacial microsomia	片側顔面形成不全症				
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	Miller症候群(軸後性先端顔面異骨症)	DHODH		○	
Acrofacial dysostosis, Nager type	先端顔面異骨症, Nager型				
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	先端顔面異骨症, Rodriguez型				
35. Dysostoses with predominant vertebral with and without costal involvement	肋骨罹患を伴う/伴わない脊椎罹患を主とする異骨症				
Currarino triad	Currarino三徴	MXN1	○	○	
Spondylocostal dysostosis type 1 (SCD1)	脊椎肋骨異骨症1型 (SCD1)	DLL3	○	○	
Spondylocostal dysostosis type 2 (SCD2)	脊椎肋骨異骨症2型 (SCD2)	MESP2	○	○	可能(応相談)
Spondylocostal dysostosis type 3 (SCD3)	脊椎肋骨異骨症3型 (SCD3)	LFNG		○	
Spondylocostal dysostosis type 4 (SCD4)	脊椎肋骨異骨症4型 (SCD4)	HES7		○	
Spondylothoracic dysostosis	脊椎胸郭異骨症	MESP2		○	
Klippel-Feil anomaly with laryngeal malformation	咽頭形態異常を伴うKlippel-Feil異常	GDF6		○	
Spondylocostal/thoracic dysostosis, other forms	脊椎肋骨・胸郭異骨症, 他の型		○		
Cerebro-costo-mandibular syndrome (rib gap syndrome)	脳・肋骨・下顎症候群 (rib gap症候群)				
Cerebro-costo-mandibular-like syndrome with vertebral defects	椎骨欠損を伴う脳・肋骨・下顎様症候群				
Diaphanospondylodysostosis	透光性脊椎異骨症	BMPER			
36. Patellar dysostoses	36. 膝蓋骨異骨症				
Ischiopatellar dysplasia (small patella syndrome)	坐骨膝蓋骨異形成症(小膝蓋骨症候群)	TBX4		○	
Small patella - like syndrome with clubfoot	内反足を伴う小膝蓋骨様症候群				
Nail-patella syndrome	爪・膝蓋骨症候群	LMX1B	○	○	
Genitopatellar syndrome	性器膝蓋骨症候群				
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-Gorlin)	耳・膝蓋骨・低身長症候群 (Meier-Gorlin)	ORC1		○	
37. Brachydactylies (with or without extraskeletal manifestations)	短指症(骨外病変を伴う/伴わない)				
Brachydactyly type A1	短指症A1型	IHH	○		
Brachydactyly type A1	短指症A1型	5p31			
Brachydactyly type A2	短指症A2型	BMPR1B	○		
Brachydactyly type A2	短指症A2型	BMP2			
Brachydactyly type A2	短指症A2型	GDF5			可能(応相談)
Brachydactyly type A3	短指症A3型				

Brachydactyly type B	短指症B型	ROR2		○		可能(応相談)
Brachydactyly type B2	短指症B2型	ROR2と非連鎖				
Brachydactyly type B2	短指症B2型	NOG	○		○(prenatalなし)	可能(応相談)
Brachydactyly type C	短指症C型	GDF5		○	○	可能(応相談)
Brachydactyly type D	短指症D型	HOXD13		○	○	
Brachydactyly type E	短指症E型	PTHLH				
Brachydactyly type E	短指症E型	HOXD13		○	○	
Brachydactyly - mental retardation syndrome	短指症・精神発達遅滞症候群	2q37			○	
Hyperphosphatasia with mental retardation, brachytelephalangy, and distinct face	精神発達遅滞, 短遠位指症, 特異顔貌を伴う高フォスファターゼ症					
Brachydactyly-Hypertension syndrome (Bilginturan)	短指症・高血圧症候群 (Bilginturan)					
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	無爪症を伴う短指症 (Cooks syndrome)					
Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodenal syndrome (Feingold syndrome)	小頭・眼・指・食道・十二指腸症候群 (Feingold syndrome)	MYCN			○ ○	
Hand-Foot-Genital syndrome	手・足・生殖器症候群	HOXA13			○ ○(prenatalなし)	
Brachydactyly with elbow dysplasia (Liebenberg syndrome)	肘異形成を伴う短指症 (Liebenberg syndrome)					
Keutel Syndrome	Keutel症候群	MGP				○
Albright Hereditary Osteodystrophy (AHO)	Albright遺伝性骨異常栄養症 (AHO)	GNAS			○ ○	可能(応相談)
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	CREBBP	○		○ ○	可能(応相談)
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	EP300			○ ○	
Catell-Manzke syndrome	Catell-Manzke症候群					
Brachydactyly, Temtamy type	短指症, Temtamy型	CHSY1				
Digital arthropathy/brachydactyly	指関節症/短指症					
Christian type brachydactyly	Christian型短指症					
Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群					
Mononen type brachydactyly	Mononen型短指症					
Poland anomaly	Poland異常					
38. Limb hypoplasia - reduction defects group	38. 四肢低形成/欠失グループ					
Ulnar-mammary syndrome	尺骨乳房症候群	TBX3				○
De Lange Syndrome	De Lange症候群	NIPBL, SMC1A	○		○ ○	可能(応相談)
Fanconi anemia	Fanconi貧血	BRCA2				○(prenatalなし)
Fanconi anemia	Fanconi貧血	FANCA, FANCC, PALB2, BRCA2, FANCN			○	
Fanconi anemia	Fanconi貧血	BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2				○
Thrombocytopenia-Absent Radius (TAR)	血小板減少・橈骨欠損症 (TAR)	1q21.1			○ ○(prenatalなし)	
Thrombocythemia with distal limb defects	四肢遠位部欠損を伴う血小板減少症					
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram症候群	SALL4			○ ○	
Okiihiro syndrome (Duane - Radial Ray anomaly)	Okiihiro症候群 (Duane-橈骨列異常)	SALL4			○ ○	
Cousin syndrome	Cousin症候群	TBX15				
Roberts Syndrome	Roberts症候群	ESCO2			○ ○	
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD1)	長管骨欠損を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD1)					
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD2)	長管骨欠損を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD2)					
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD3)	長管骨欠損を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD3)					
Tibial hemimelia	脛骨半肢症					
Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb	脛骨半肢症・多合指症・母指三指節症					
Acheiropodia	欠手足症					
Tetra-amelia	無四肢症	X連鎖性				
Tetra-amelia	無四肢症	WNT3遺伝子			○ ○	
Ankyloblepharon-Ectodermal dysplasia-Cleft lip/palate (AEC)	眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群 (AEC)	TP63			○ ○	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft-palate syndrome Type 3	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群3型 (EEC3)	TP63			○ ○	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft-palate syndrome Type 1	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群1型 (EEC1)				○	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-macular dystrophy syndrome (EEM)	欠指・外胚葉異形成・黄斑ジストロフィ (EEM)					
Limb-mammary syndrome (including ADULT syndrome)	四肢・乳房症候群 (ADULT症候群を含む)	TP63			○ ○	

Split Hand-Foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	単独型裂手・裂足形態異常, 4型 (SHFM4)	TP63		○	
Split Hand-Foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	単独型裂手・裂足形態異常, 1型 (SHFM1)				
Split Hand-Foot Malformation, isolated form, type 2 (SHFM2)	単独型裂手・裂足形態異常, 2型 (SHFM2)				
Split Hand-Foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	単独型裂手・裂足形態異常, 3型 (SHFM3)				
Split Hand-Foot malformation, isolated form, type 5 (SHFM5)	単独型裂手・裂足形態異常, 5型 (SHFM5)				
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	Al-Awadi Raas-Rothschild四肢・骨盤低/無形成				
Fuhrmann Syndrome	Fuhrmann症候群	WNT7A	○	○	(prenatalなし)
RAPADILINO syndrome	RAPADILINO症候群	RECQL4	○	○	
Adams-Oliver Syndrome	Adams-Oliver症候群				可能(応相談)
Femoral Hypoplasia-Unusual Face Syndrome	大腿骨低形成・異常顔貌症候群				
Femur-Fibula-Ulna Syndrome	大腿骨・腓骨・尺骨症候群				
Hanhart Syndrome (Hypoglossia-hypodactylia)	Hanhart症候群(舌低形成・指低形成)				
Scapulo-iliac dysplasia (Kosenow)	肩甲骨・腸骨異形成症 (Kosenow)				
39. Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism Group	39. 多指・合指・母指三指症グループ				
Preaxial Polydactyly type 1 (PPD1)	軸前性多指症1型 (PPD1)	SHH遺伝子		○	
Preaxial Polydactyly type 1 (PPD1)	軸前性多指症1型 (PPD1)	SHHと非連鎖			
Preaxial Polydactyly type 2 (PPD2)/ Triphalangeal Thumb (TPT)	軸前性多指症2型 (PPD2)/母指三指症 (TPT)	LMBR1			
Preaxial Polydactyly type 3 (PPD3)	軸前性多指症3型 (PPD3)				
Preaxial Polydactyly type 4 (PPD4)	軸前性多指症4型 (PPD4)	GLI3		○	
Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome	Greig頭多合指症候群	GLI3	○	○	
Pallister-Hall syndrome	Pallister-Hall症候群	GLI3	○	○	
Synpolydactyly (complex, fibulin1 - associated)	合多指症 (fibulin 1関連複合)	FBLN1			
Synpolydactyly	合多指症	HOXD13		一部	○
Townes-Brocks syndrome (Renal-Ear-Anal-Radial syndrome)	Townes-Brocks症候群(腎・耳・肛門・橈骨症候群)	SALL1	○	○	
Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	FGFR2遺伝子		○	可能(応相談)
Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	FGFR3遺伝子		○	可能(応相談)
Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	FGFR10遺伝子		○	可能(応相談)
Acrocrallosal syndrome	先端脳梁症候群	GLI3	○	○	
Acro-pectoral syndrome	先端・胸症候群				
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	先端・胸・椎体異形成症 (F症候群)				
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡面像多指趾症 (Laurin-Sandrow syndrome)	SHH遺伝子		○	
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡面像多指趾症 (Laurin-Sandrow syndrome)	SHHと非連鎖			
Cenani-Lenz syndactyly	Cenani-Lenz合指症	LRP4			
Cenani-Lenz like syndactyly	Cenani-Lenz様合指症				
Oligosyndactyly, radio-ulnar synostosis, hearing loss and renal defects syndrome	欠合指症, 橈骨尺骨癒合症, 難聴, 腎欠損症候群				
Syndactyly, Malik-Percin type	Syndactyly, Malik-Percin type				
STAR syndrome (syndactyly of toes, telecanthus, ano- and renal malformations)	STAR症候群(合趾症, 眼角隔離症, 肛門, 腎異常)	FAM58A	○	○	
Syndactyly type 1 (III-IV)	合指症1型 (III-IV指)				
Syndactyly type 3 (IV-V)	合指症3型 (IV-V指)	GJA1	○	○	
Syndactyly type 4 (I-V) Haas type	合指症4型 (I-V指) Haas型	LMBR1		○	
Syndactyly type 5 (syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion)	合指症5型(中手骨・中足骨癒合を伴う合指症)	HOXD13		○	
Syndactyly with craniosynostosis (Philadelphia type)	頭蓋骨癒合症を伴う合指症 (Philadelphia型)				
Syndactyly with microcephaly and mental retardation (Filippi syndrome)	小頭症と精神発達遅滞を伴う合指症 (Filippi症候群)				
Meckel syndrome type 1	Meckel症候群1型	MKS1	○	○	
Meckel syndrome type 2	Meckel症候群2型				
Meckel syndrome type 3	Meckel症候群3型	TMEM67	○	○	
Meckel syndrome type 4	Meckel症候群4型	CEP290	○	○	
Meckel syndrome type 5	Meckel症候群5型	RPGRIP1L	○	○	
Meckel syndrome type 6	Meckel症候群6型	CC2D2A		○	
40. Defects in joint formation and synostoses	40. 関節形成不全・骨癒合症グループ				
Multiple synostoses syndrome type 1	多発性骨癒合症候群1型	NOG	○	○	(prenatalなし)
Multiple synostoses syndrome type 2	多発性骨癒合症候群2型	GDF5		○	(prenatalなし)

可能(応相談)

可能(応相談)

可能(応相談)

可能(応相談)

可能(応相談)

Multiple synostoses syndrome type 3  
Proximal symphalangism type 1  
Proximal symphalangism type 2  
Radio-ulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia

多発性骨癒合症候群3型  
近位指節癒合症1型  
近位指節癒合症2型  
無巨核球症血小板減少を伴う橈尺骨癒合症

FGF9  
NOG, GDF5  
NOG, GDF5  
HOXA11

○(NOG) ○ ○(prenatalなし)  
○(NOG) ○ ○(prenatalなし)

可能(GDF5)(応相談)  
可能(GDF5)(応相談)

