

Craniosynostosis with cutis gyrate (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I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	○	○	可能(応相談)
Spondylocostal dysostosis type 2 (SCD2)	脊椎肋骨異骨症2型 (SCD2)	MESP2	○	○	
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				
Diaphanospondylydysostosis	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 extraskkeletal 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・性器症候群	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			○ ○	
Catel-Manzke syndrome	Catel-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			○	可能(応相談)
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			○ ○	
Okihiro syndrome (Duane - Radial Ray anomaly)	Okihiro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・母指三指節症グループ				
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)/母指三指節症 (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, fibulin 1 - 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			○
Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	FGFR3遺伝子			○
Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	FGFR10遺伝子			○
Acrocallosal 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)

Multiple synostoses syndrome type 3	多発性骨癒合症候群3型	FGF9				
Proximal symphalangism type 1	近位指節癒合症1型	NOG, GDF5	○(NOG)	○	○(prenatalなし)	可能(GDF5)(応相談)
Proximal symphalangism type 2	近位指節癒合症2型	NOG, GDF5	○(NOG)	○	○(prenatalなし)	可能(GDF5)(応相談)
Radio-ulnar synostosis with amegakaryocytic thrombocytopenia	無巨核球血症血小板減少を伴う橈尺骨癒合症	HOXA11				

表2 骨系統疾患国際分類(2010)和訳(Warmanら⁴⁾より引用、改変)

グループ / 疾患名(原文)	グループ / 疾患名(和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
1. FGFR3 chondrodysplasia group							
Thanatophoric dysplasia type 1 (TD1)	タナトフォリック骨異形成症1型 (TD1)	AD	187600	4p16.3	FGFR3	FGFR3	以前のSan Diego型を含む
Thanatophoric dysplasia type 2 (TD2)	タナトフォリック骨異形成症2型 (TD2)	AD	187601	4p16.3	FGFR3	FGFR3	
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	187600を参照	4p16.3	FGFR3	FGFR3	
Achondroplasia	軟骨無形成症	AD	100800	4p16.3	FGFR3	FGFR3	
Hypochondroplasia	軟骨低形成症	AD	146000	4p16.3	FGFR3	FGFR3	
Camptodactyly, tall stature and hearing loss syndrome (CATSHL)	屈指・高身長・難聴症候群 (CATSHL)	AD	187600	4p16.3	FGFR3	FGFR3	不活性化変異
Hypochondroplasia-like dysplasia(s)	軟骨低形成症様異形成症	AD, SP					軟骨低形成症に類似するがFGFR3と非連鎖であり、おそらく異質性。診断基準は不確定
グループ39のFGFR3関連の表現型を示すLADD症候群同様、グループ33のFGFR3変異と関連する頭蓋骨癒合症候群も参照							
2. Type 2 collagen group and similar disorders							
Achondrogenesis type 2 (ACG2; Langer-Platyspondylic dysplasia, Torrance type)	軟骨無発症2型 (ACG2: Langer-Saldino型) 扁平椎異形成症, Torrance型	AD	200610	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	重症脊椎異形成症(グループ14)も参照
Hypochondrogenesis	軟骨低発症症	AD	200610	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC)	先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)	AD	183900	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Spondyloepimetaphyseal dysplasia (SEMD) Strudwick type	脊椎骨端骨幹異形成症 (SEMD) Strudwick型	AD	184250	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Kniest dysplasia	Kniest骨異形成症	AD	156550	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Spondyloperipheral dysplasia	脊椎末梢異形成症	AD	271700	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Mild SED with premature onset arthrosis	早発性関節症を伴う軽症脊椎骨端異形成症	AD		12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	p.R719Cとp.G474S変異にしばしば関係
SED with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia)	中足骨短縮を伴う脊椎骨端異形成症 (以前のCzech異形成症)	AD	609162	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	R275C変異にしばしば関係
Stickler syndrome type 1	Stickler症候群1型	AD	108300	12q13.1	COL2A1	Type 2 collagen	
Stickler-like syndrome(s)	Stickler様症候群						COL2A1, COL11A1, COL11A2のいずれにも非連鎖。劣性型はCOL9A1も参照
3. Type 11 collagen group							
Stickler syndrome type 2	Stickler症候群2型	AD	604841	1p21	COL11A1	Type 11 collagen alpha-1 chain	
Marshall syndrome	Marshall症候群	AD	154780	1p21	COL11A1	Type 11 collagen alpha-1 chain	
Fibrochondrogenesis	線維性軟骨発症症	AR	228520	1p21	COL11A1	Type 11 collagen alpha-1 chain	
Otospondylomegaepiphyseal dysplasia (OSMED), recessive type	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 劣性型	AR	215150	6p21.3	COL11A2	Type 11 collagen alpha-2 chain	
Otospondylomegaepiphyseal 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	215150	6p21.3	COL11A2	Type 11 collagen alpha-2 chain	
グループ2のStickler症候群1型も参照							
4. Sulphation disorders group							
Achondrogenesis type 1B (ACG1B)	軟骨無発症1B型 (ACG1B)	AR	600972	5q32-33	DTDST	SLC26A2 sulfate transporter	以前はFraccaro型軟骨無発症として知られていた
Atelosteogenesis type 2 (AO2)	骨発症不全症2型 (AO2)	AR	256050	5q32-33	DTDST	SLC26A2 sulfate transporter	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
Diastrophic dysplasia (DTD)	捻曲性骨異形成症 (DTD)	AR	222600	5q32-33	DTDST	SLC26A2 sulfate transporter	
MED, autosomal recessive type (rMED; EDM4)	多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型 (rMED; EDM4)	AR	226900	5q32-33	DTDST	SLC26A2 sulfate transporter	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)も参照
SEMD, PAPSS2 type	脊椎骨端骨幹異形成症, PAPSS2型	AR	603005	10q23-q24	PAPSS2	PAPS-Synthetase 2	以前の“Pakistan型”。脊椎骨端骨幹異形成症グループ(グループ13)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	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type (recessive Larsen Ehlers-Danlos syndrome, CHST14 type ("musculo-skeletal variant"))	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	608637	10q22.1	CHST3	Carbohydrate sulfotransferase 3; chondroitin 6-sulfotransferase	劣性型Larsen症候群, 上腕-脊椎異骨症, 脊椎骨端異形成症 Oman型を含む
	Ehlers-Danlos症候群, CHST14型 ("筋骨格型")	AR	601776	15q14	CHST14	Carbohydrate sulfotransferase 14; dermatan 4-sulfotransferase	内転母指-内反足症候群を含む
グループおよびグループ20の多発性脱臼を伴う他の疾患も参照。							
5. Perlecan group	5. Perlecanグループ						
Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker	分節異常骨異形成症, Silverman-Handmaker型	AR	224410	1q36-34	PLC (HSPG2)	Perlecan	
Dyssegmental dysplasia, Rolland-Desbuquois	分節異常骨異形成症, Rolland-Desbuquois型	AR	224400	1q36-34	PLC (HSPG2)	Perlecan	
Schwartz-Jampel syndrome (myotonic chondrodystrophy)	Schwartz-Jampel症候群 (筋ミオトニー軟骨異栄養症)	AR	255800	1q36-34	PLC (HSPG2)	Perlecan	軽症型および重症型。以前のBurton骨異形成症を含む
6. Aggrecan group	6. Aggrecanグループ						
SED, Kimberley type	脊椎骨端異形成症, Kimberley型	AD	608361	15q26	AGC1	Aggrecan	
SEMD, Aggrecan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Aggrecan型	AR	612813	15q26	AGC1	Aggrecan	
Familial osteochondritis dissecans	家族性離断性骨軟骨炎	AD	165800	15q26	AGC1	Aggrecan	
7. Filamin group and related disorders	7. Filaminグループと関連疾患						
Frontometaphyseal dysplasia	前頭骨幹端異形成症	XLD	305620	Xq28	FLNA	Filamin A	明らかにFLNA変異を欠く例がある
Osteodysplasty Melnick-Needles	異形成骨症Melnick-Needles型	XLD	309350	Xq28	FLNA	Filamin A	
Otopalatodigital syndrome type 1 (OPD1)	耳口蓋指症候群1型 (OPD1)	XLD	311300	Xq28	FLNA	Filamin A	
Otopalatodigital syndrome type 2 (OPD2)	耳口蓋指症候群2型 (OPD2)	XLD	304120	Xq28	FLNA	Filamin A	
Terminal osseous dysplasia with pigmentary defects (TODPD)	色素異常を伴う末端骨異形成症 (TODPD)	XLD	300244	Xq28	FLNA	Filamin A	
Atelosteogenesis type 1 (AO1)	骨発生不全症1型 (AO1)	AD	108720	3p14.3	FLNB	Filamin B	ブーメラン骨異形成症, Piepkorn骨異形成症, 脊椎上腕大腿骨 (巨細胞) 異形成症を含む
Atelosteogenesis type 3 (AO3)	骨発生不全症3型 (AO3)	AD	108721	3p14.3	FLNB	Filamin B	
Larsen syndrome (dominant)	Larsen症候群 (優性)	AD	150250	3p14.3	FLNB	Filamin B	
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	脊椎・手根骨・足根骨異形成症	AR	272460	3p14.3	FLNB	Filamin B	
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	脊椎・手根骨・足根骨異形成症	AR	272460				FLNBと非連鎖
Franck - ter Haar syndrome	Franck - ter Haar症候群	AR	249420	5q35.1	SH3PXD2B	TKS4	
Serpentine fibula - polycystic kidney syndrome	蛇行腓骨・多嚢胞腎症候群	AD?	600330				
グループ4の劣性型Larsen症候群とグループ20の多発性脱臼の疾患も参照。							
8. TRPV4 group	8. TRPV4グループ						
Metatropic dysplasia	変容性骨異形成症	AD	156530	12q24.1	TRPV4	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	致死型および非致死型を含む
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	184095	12q24.1	TRPV4	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	
Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski型	AD	184252	12q24.1	TRPV4	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	
Brachyolmia, autosomal dominant type	短体幹症, 常染色体優性型	AD	113500	12q24.1	TRPV4	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	
Familial digital arthropathy with brachydactyly	短指を伴う家族性指関節症	AD	606835	12q24.1	TRPV4	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	
9. Short-ribs dysplasias (with or without polydactyly) group	9. 短肋骨異形成症 (多指症を伴う/伴わない) グループ						
Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)	軟骨外胚葉性異形成症 (Ellis-van Creveld)	AR	225500	4p16	EVC1	EvC gene 1	
				4p16	EVC2	EvC gene 2	
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	263510	11q22.3	DYNC2H1	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain 1	

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
SRPS type 1/3 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	短肋骨多指症候群 1/3型 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	AR	263510	3q25.33	<i>IFT80</i>	Intraflagellar transport 80 (homolog of)	
SRPS type 1/3 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	短肋骨多指症候群 1/3型 (Saldino-Noonan/Verma-Naumoff)	AR	263510				DYNC2H1, IFT80のどちらとも非連鎖
SRPS type 2 (Majewski)	短肋骨多指症候群 2型 (Majewski)	AR	263520				
SRPS type 4 (Beemer)	短肋骨多指症候群 4型 (Beemer)	AR	269860				
Oral-facial-digital syndrome type 4 (Mohr-Majewski)	口・顔面・指症候群4型 (Mohr-Majewski)	AR	258860				
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR	208500	3q25.33	<i>IFT80</i>	intraflagellar transport 80 (homolog of)	
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR	208500	11q22.3	<i>DYNC2H1</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain 1	
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR	208500				DYNC2H1, IFT80のどちらとも非連鎖
Thoracolumbar dysplasia (Barnes)	胸郭咽頭骨盤異形成症 (Barnes)	AD	187760				
14 番染色体父性片親性ダイソミーおよび脳・肋骨・下顎症候群も参照。							
10. Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia group	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						
Pseudoachondroplasia (PSACH)	偽性軟骨無形成症 (PSACH)	AD	177170	19p12-13.1	<i>COMP</i>	COMP	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 1	多発性骨端異形成症 (MED) 1型 (EDM1)	AD	132400	19p13.1	<i>COMP</i>	COMP	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 2	多発性骨端異形成症 (MED) 2型 (EDM2)	AD	600204	1p32.2-33	<i>COL9A2</i>	Collagen 9 alpha-2 chain	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 3	多発性骨端異形成症 (MED) 3型 (EDM3)	AD	600969	20q13.3	<i>COL9A3</i>	Collagen 9 alpha-3 chain	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 5	多発性骨端異形成症 (MED) 5型 (EDM5)	AD	607078	2p23-24	<i>MATN3</i>	Matrilin 3	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 6	多発性骨端異形成症 (MED) 6型 (EDM6)	AD	120210	6q13	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain	
Multiple epiphyseal dysplasia (MED), other types	多発性骨端異形成症 (MED), 他の型						いくつかの多発性骨端異形成症様症例は既知の遺伝子に非連鎖
Stickler syndrome, recessive type	Stickler症候群, 劣性型	AR	120210	6q13	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain	
Familial hip dysplasia (Beukes)	家族性臼蓋形成不全症 (Beukes)	AD	142669	4q35			
Multiple epiphyseal dysplasia with microcephaly and nystagmus (Lowry-Wood)	小頭症と眼振を伴う多発性骨端異形成症 (Lowry-Wood)	AR	226960				
遠位肢異形成症グループ(グループ15)のASPEDと同様, 硫酸化障害(グループ4)の多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型(<i>rMED, EDM4</i>), Aggrecanグループ(グループ6)の家族性離断性骨軟骨炎も参照。							
11. Metaphyseal dysplasias	11. 骨幹端異形成症						
Metaphyseal dysplasia, Schmid type (MCS)	骨幹端異形成症, Schmid型 (MCS)	AD	156500	6q21-22.3	<i>COL10A1</i>	Collagen 10 alpha-1 chain	
Cartilage-hair hypoplasia (CHH; metaphyseal dysplasia, McKusick type)	軟骨・毛髪低形成症 (CHH; 骨幹端異形成症, McKusick型)	AR	250250	9p13	<i>RMRP</i>	RNA component of RNAse H	成長抑制性異形成症を含む
Metaphyseal dysplasia, Jansen type	骨幹端異形成症, Jansen型	AD	156400	3p22-21.1	<i>PTHR1</i>	PTH/PTHrP receptor 1	活性化変異—Blomstrand骨異形成症(グループ22)も参照
Eiken dysplasia	Eiken異形成症	AR	600002	3p22-21.1	<i>PTHR1</i>	PTH/PTHrP receptor 1	活性化変異—Blomstrand骨異形成症(グループ22)も参照
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia (Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, Metaphyseal anadysplasia type 1)	膵不全, 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	260400	7q11	<i>SBDS</i>	SBDS protein	
Metaphyseal anadysplasia type 2	回復性骨幹端異形成症1型	AD, AR	309645	11q22.2	<i>MMP13</i>	Matrix metalloproteinase 13	脊椎骨幹端異形成症 Missouri型を含む。優性と劣性変異の記述あり
Metaphyseal anadysplasia type 2	回復性骨幹端異形成症2型	AR		20q13.12	<i>MMP9</i>	Matrix metalloproteinase 9	
Metaphyseal dysplasia, Spahr type	骨幹端異形成症, Spahr型	AR	250400				
Metaphyseal acroscaphodysplasia (various)	骨幹端先端杯状異形成症(種々の型)	AR	250215				
Genochondromatosis (type 1/type 2)	遺伝性軟骨腫症(1型/2型)	AD/SP	137360				
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	AR/SP	271550を参照				
12. Spondylometaphyseal dysplasias (SMD)	12. 脊椎骨幹端異形成症 (SMD)						

グループ / 疾患名(原文)	グループ / 疾患名(和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD)	脊椎内軟骨異形成症 (SPENCD)	AR	271550	19p13.2	ACP5	Tartrate-resistant acid phosphatase (TRAP)	自己免疫を伴う免疫不全と脊椎骨幹端異形成症(MIM 607944)を含む
Odontochondrodysplasia (ODCD)	歯軟骨異形成症 (ODCD)	AR	184260				
Spondylometaphyseal dysplasia, Sutcliffe type or corner fractures type	脊椎骨幹端異形成症, Sutcliffe型/corner fracture型	AD	184255				
SMD with severe genu valgum	高度外反膝を伴う脊椎骨幹端異形成症	AD	184253				脊椎骨幹端異形成症 Schmidt型と脊椎骨幹端異形成症 Algeria型を含む
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	AR	608940				
SMD with retinal degeneration, axial type	網膜変性を伴う脊椎骨幹端異形成症, 体幹型	AR	602271				
Dysspondyloenchondromatosis	異脊椎内軟骨腫症	SP					
Cheiro-spondyloenchondromatosis	手・脊椎内軟骨腫症	SP					グループ29も参照

脊椎骨幹端異形成症 Sedaghatian型(グループ14)と同様, 脊椎骨幹端異形成症 Kozlowski型(グループ8, TRPV4), も参照: 脊椎骨幹端異形成症 variantは多くの報告あり.

13. Spondylo-epi-(meta)-physeal dysplasias

13. 脊椎・骨端(・骨幹端)異形成症 (SE(M/D))

Dyggve-Melchior-Clausen dysplasia (DMC)	Dyggve-Melchior-Clausen骨異形成症 (DMC)	AR	223800	18q12-21.1	DYM	Dymeclin	Smith-McCort骨異形成症を含む
Immuno-osseous dysplasia (Schimke)	免疫不全性骨異形成症 (Schimke)	AR	242900	2q34-36	SMARCAL1	SWI/SNF-related regulator of chromatin subfamily A-like protein 1	
SED, Wolcott-Rallison type	脊椎骨幹端異形成症, Wolcott-Rallison型	AR	226980	2p12	EIF2AK3	Translation initiation factor 2-alpha kinase-3	
SEMD, Matrilin type	脊椎骨幹端骨幹端異形成症, Matrilin型	AR	608728	2p23-p24	MATN3	Matrilin 3	グループ10のmatrilin関連多発性骨端異形成症も参照
SEMD, short limb – abnormal calcification type	脊椎骨幹端骨幹端異形成症, 短肢・異常石灰化型	AR	271665	1q23	DDR2	Discoidin domain receptor family, member 2	グループ21の点状石灰化を伴う他の疾患も参照
SED tarda, X-linked (SED-XL)	遅発性脊椎骨幹端異形成症, X連鎖 (SED-XL)	XLR	313400	Xp22	SEDL	Sedlin	
Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia (SMMMD)	脊椎・巨大骨端・骨幹端異形成症 (SMMMD)	AR	613330	4p16.1	NKX3-2	NK3 Homeobox 2	
Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome	脊椎異形成Ehlers-Danlos症侯群	AR	612350	11p11.2	SLC39A13	Zinc transporter ZIP13	
SPONASTRIME dysplasia	SPONASTRIME骨異形成症	AR	271510				
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) leptodactylic or Hall type	関節弛緩を伴う脊椎骨幹端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) 細指型/Hall型	AD	603546				
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) Beighton type	関節弛緩を伴う脊椎骨幹端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) Beighton型	AR	271640				
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	601216				
Late onset SED, autosomal recessive type	遅発性脊椎骨幹端異形成症, 常染色体劣性型	AR	609223				
Brachyolmia, Hobaek and Toledo types	短体幹症, Hobaek型・Toledo型	AR	271530, 271630				Hobaek型・Toledo型短体幹症と劣性型遅発性脊椎骨幹端異形成症との間の疾病分類上の関係は不明確で、現状では明確な区別の基準は

進行性偽性リウマチ様骨異形成症(進行性関節症を伴う脊椎骨幹端異形成症)(グループ31)と同様, 短体幹症(グループ8), 成熟遅延骨異形成症(グループ14), SMDs(グループ12), グループ27のムコ多糖症 4型(Morquio症侯群)および他の疾患も参照.

14. Severe spondylodysplastic dysplasias

14. 重症脊椎異形成症

Achondrogenesis type 1A (ACG1A)	軟骨無発症1A型 (ACG1A)	AR	200600	14q32.12	TRIP11	Golgi-microtubule-associated protein, 210-KD; GMAP210	
Schneckenbecken dysplasia	蝸牛様骨盤異形成症	AR	269250	1p31.3	SLC35D1	solute carrier family 35 member D1; UDP-glucuronic acid/UDP-N-acetylgalactosamine dual transporter	
Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian	脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian型	AR	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		7q11	SBDS	SBDS gene, function still unclear	
Opsismodysplasia	成熟遅延骨異形成症	AR	258480				

タナトフィリック骨異形成症1型・2型(グループ1), 軟骨無発症2型とTorrance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(ACG1B, グループ4), 変容性骨異形成症(グループ8)も参照.

15. Acromelic dysplasias

15. 遠位肢異形成症

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Trichorhinophalangeal dysplasia types 1/3	毛髪鼻指節異形成症 1型/3 型	AD	190350	8q24	<i>TRPS1</i>	Zinc finger transcription factor	
Trichorhinophalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	毛髪鼻指節異形成症 2型 (Langer-Giedion)	AD	150230	8q24	<i>TRPS1 and EXT1</i>	Zinc finger transcription factor and Exostosin 1	小欠失症候群; グループ29の多発性軟骨性外骨腫症も参照
Acrocapitofemoral dysplasia	先端大腿骨頭異形成症	AR	607778	2q33-q35	<i>IHH</i>	Indian hedgehog	
Cranioectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 1	頭蓋外胚葉異形成症 (Levin-Sensenbrenner) 1型	AR	218330	3q21	<i>IFT122</i>	Intraflagellar transport 122 (Chlamydomonas, homolog of)	
Cranioectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 2	頭蓋外胚葉異形成症 (Levin-Sensenbrenner) 2型	AR	613610	2p24.1	<i>WDR35</i>	WD repeat-containing protein 35	
Geleophysic dysplasia	幸福顔貌骨異形成症	AR	231050	9q34.2	<i>ADAMTSL2</i>	ADAMTS-like protein 2	
Geleophysic dysplasia, other types	幸福顔貌骨異形成症, その他の型	AR					ADAMTSL2と非連鎖
Acromicric dysplasia	先端短肢異形成症	AD	102370				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を含む
Acrodysostosis	先端異骨症	AD	101800				
Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia (ASPED)	天使形指節骨・骨端異形成症 (ASPED)	AD	105835				短指症G型と関連または対立遺伝子
Saldino-Mainzer dysplasia	Saldino-Mainzer骨異形成症	AR	266920				
短肋骨異形成症グループも参照.							
16. Acromesomelic dysplasias	16. 遠位中間肢異形成症						
Acromesomelic dysplasia type Maroteaux	遠位中間肢異形成症Maroteaux型 (AMDM)	AR	602875	9p13-12	<i>NPR2</i>	Natriuretic peptide receptor 2	
Grebe dysplasia	Grebe骨異形成症	AR	200700	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	遠位中間肢異形成症 Hunter-Thompson型を含む。短指症(グループ37)も参照
Fibular hypoplasia and complex brachydactyly (Du Pan)	腓骨低形成複雑短指症 (Du Pan)	AR	228900	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	短指症(グループ37)も参照
Acromesomelic dysplasia with genital anomalies	性器異常を伴う遠位中間肢異形成症	AR	609441	4q23-24	<i>BMPR1B</i>	Bone morphogenetic protein receptor	
Acromesomelic dysplasia, Osebold-Remondini	遠位中間肢異形成症, Osebold-Remondini型	AD	112910				
17. Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasias	17. 中間肢・近位肢中間肢異形成症						
Dyschondrosteosis (Leri- Weill)	異軟骨骨症 (Leri-Weill)	Pseudo-AD	127300	Xpter-p22.32	<i>SHOX</i>	Short stature – homeobox gene	Reinhardt-Pfeiffer骨異形成症 (MIM 191400)を含む
Langer type (homozygous dyschondrosteosis)	Langer 型 (ホモ接合性異軟骨骨症)	Pseudo-AR	249700	Xpter-p22.32	<i>SHOX</i>	Short stature – homeobox gene	
Omodysplasia	肩骨異形成症	AR	258315	13q31-q32	<i>GPC6</i>	Glypican 6	「優性型肩骨異形成症」(OMIM 164745)の存在はまだ確認されていない
Robinow syndrome, recessive type	Robinow症候群, 劣性型	AR	268310	9q22	<i>ROR2</i>	Receptor tyrosine kinase-like orphan receptor 2	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
Robinow syndrome, dominant type	Robinow症候群, 優性型	AD	180700				
Mesomelic dysplasia, Korean type	中間肢異形成症, Korea型	AD		2q24-32		Duplication in HOXD gene cluster	
Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	中間肢異形成症, Kantaputra型	AD	156232	2q24-32		Duplications in HOXD gene cluster	
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	600383	8q13	<i>SULF1 and SLC05A1</i>	Heparan sulfate 6-O-endosulfatase 1 and solute carrier organic anion	2つの隣接遺伝子を含む小欠失症候群
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)	SP	605274				Nievergelt型骨異形成症と関連がある可能性. 意義不明の2q11.2小欠失を伴う1報告例あり
18. Bent bones dysplasias	18. 彎曲骨異形成症						
Campomelic dysplasia (CD)	屈曲肢異形成症 (CD)	AD	114290	17q24.3-25.1	<i>SOX9</i>	SRY-box 9	軽症型屈曲肢異形成症 (MIM 602196)と同様, acampomelic campomelic dysplasia (ACD)を含む
Stüve-Wiedemann dysplasia	Stüve-Wiedemann骨異形成症	AR	601559	5p13.1	<i>LIFR</i>	Leukemia Inhibitory Factor Receptor	以前の新生児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

グループ / 疾患名(原文)	グループ / 疾患名(和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Kyphomelic dysplasia, several forms	後弯肢異形成症, 各型		211350				おそらく異質性あり
生下時の骨彎曲は、以下を含む多様な疾患で見られる: 骨形成不全症, Antley-Bixler症候群, 軟骨・毛髪低形成症, Cumming 症候群, 低フォスファターゼ症, 分節異常骨異形成症, タナトフォリック骨異形成症, 呼吸不全性胸郭異形成症, など.							
19. Slender bone dysplasia group	19. 狭細骨異形成症グループ						
3-M syndrome (3M1)	3M症候群 (3M1)	AR	273750	6p21.1	<i>CUL7</i>	Cullin 7	高脊椎異形成症とYakut低身長症候群を含む
3-M syndrome (3M2)	3M症候群 (3M2)	AR	612921	2q35	<i>OBSL1</i>	Obscurin-like 1	
Kenny-Caffey dysplasia type 1	Kenny-Caffey骨異形成症1型	AR	244460	1q42-q43	<i>TBCE</i>	Tubulin-specific chaperone E	
Kenny-Caffey dysplasia type 2	Kenny-Caffey骨異形成症2型	AD	127000				
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1/3 (MOPD1)	小頭型骨異形成性原発小人症 1型/3型 (MOPD1)	AR	210710	2q			Taybi-Linder頭骨格異形成症を含む
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2 (MOPD2; Majewski type)	小頭型骨異形成性原発小人症 2型 (MOPD2; Majewski型)	AR	210720	21q	<i>PCNT2</i>	Pericentrin 2	
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)	XL/AD	300290				異質性がある可能性
Osteocraniostenosis	骨頭蓋狭窄症	SP	602361				同胞発生例の報告あり, 遺伝形式不明
Hallermann-Streiff syndrome	Hallermann-Streiff症候群	AR	234100				1例のみでGJA1変異の報告
脳・関節・指異形成症を参照.							
20. Dysplasias with multiple joint dislocations	20. 多発性脱臼を伴う骨異形成症						
Desbuquois dysplasia (with accessory ossification centre in digit 2)	Desbuquois骨異形成症(第2指に余剰骨化中心を伴う)	AR	251450	17q25.3	<i>CANT1</i>		
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	251450	17q25.3	<i>CANT1</i>		
Desbuquois dysplasia (other variants with or without accessory ossification centre)	Desbuquois骨異形成症(余剰骨化中心を伴う/伴わない他の変異型)	AR					おそらく遺伝的異質性あり
Pseudodiastrophic dysplasia	偽性捻曲性骨異形成症	AR	264180				
先天性脱臼を伴う軟骨異形成症, <i>CHST3</i> 型(グループ4), 骨発生不全症3型とLarsen症候群(グループ7), 関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症(グループ13)も参照.							
21. Chondrodysplasia punctata (CDP) group	21. 点状軟骨異形成症 (CDP)グループ						
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)	XLD	302960	Xp11	<i>EBP</i>	Emopamil-binding protein	
CDP, X-linked recessive, brachytelephalangic type (CDPX1)	点状軟骨異形成症, X連鎖性劣性, 末節骨短縮型 (CDPX1)	XLR	302950	Xp22.3	<i>ARSE</i>	Arylsulfatase E	
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)	XLD	308050	Xp11	<i>NSDHL</i>	NAD(P)H steroid dehydrogenase-like protein	
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)	XLD	308050	Xq28	<i>EBP</i>	Emopamil-binding protein	
Greenberg dysplasia	Greenberg骨異形成症	AR	215140	1q42.1	<i>LBR</i>	Lamin B receptor, 3-beta-hydroxysterol delta (14)-reductase	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
Rhizomelic CDP type 1	近位肢型点状軟骨異形成症 1型	AR	215100	6q22-24	<i>PEX7</i>	Peroxisomal PTS2 receptor	
Rhizomelic CDP type 2	近位肢型点状軟骨異形成症 2型	AR	222765	1q42	<i>DHPAT</i>	Dihydroxyacetonephosphate	
Rhizomelic CDP type 3	近位肢型点状軟骨異形成症 3型	AR	600121	2q31	<i>AGPS</i>	Alkylglycerone-phosphate synthase (AGPS)	
CDP tibial-metacarpal type	点状軟骨異形成症 脛骨・中手骨型	AD/AR	118651				疾病分類が不確実
Astley-Kendall dysplasia	Astley-Kendall骨異形成症	AR?					骨形成不全症やGreenberg骨異形成症との関係が不明確
点状石灰化は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・異常石灰化型と同様, デスマステロール症を参照.							
22. Neonatal osteosclerotic dysplasias	22. 新生児骨硬化性異形成症						
Blomstrand dysplasia	Blomstrand骨異形成症	AR	215045	3p22-21.1	<i>PTHRI</i>	PTH/PTHrP receptor 1	劣性の不活性化変異で生じる: Eiken骨異形成症とJansen骨異形成症を参照

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Desmosterolosis	デスモステロール症	AR	602398	1p33-31.1	<i>DHCR24</i>	3-beta-hydroxysterol delta-24-reductase	他のステロール代謝に関連する疾患を参照
Caffey disease (including infantile and attenuated forms)	Caffey病 (乳児型・寛解型を含む)	AD	114000	17q21-22	<i>COL1A1</i>	Collagen 1, alpha-1 chain	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)を参照
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 (致死型・非致死型)	AR	259775	7p22	<i>FAM20C</i>		致死型と非致死型を含む
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。							
23. Increased bone density group (without modification of bone shape)	23. 骨変形を伴わない骨硬化性疾患グループ						
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB1)	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB1)	AR	259700	11q13	<i>TCIRG1</i>	Subunit of ATPase proton pump	
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB4)	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB4)	AR	611490	16p13	<i>CLCN7</i>	Chloride channel 7	
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	259720	6q21	<i>OSTM1</i>	Grey lethal / Osteopetrosis associated transmembrane protein	
Osteopetrosis, intermediate form, osteoclast-poor (OPTB2)	大理石骨病, 中間型, 破骨細胞減少型 (OPTB2)	AR	259710	13q14.11	<i>RANKL (TNFSF11)</i>	Receptor activator of NF-kappa-B ligand (Tumor necrosis factor ligand superfamily, member 11)	
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	612302	18q21.33	<i>RANK (TNFRSF11A)</i>	Receptor activator of NF-kappa-B	骨溶解症グループ(グループ28)の家族性拡張性骨溶解症を参照
Osteopetrosis, intermediate form (OPTB6)	大理石骨病, 中間型 (OPTB6)	AR	611497	17q21.3	<i>PLEKHM1</i>	Pleckstrin homology domain-	
Osteopetrosis, intermediate form (OPTA2)	大理石骨病, 中間型 (OPTA2)	AR	259710	16p13	<i>CLCN7</i>	Chloride channel pump	
Osteopetrosis with renal tubular acidosis	腎細管性アジドーシスを伴う大理石骨病 (OPTB3)	AR	259730	8q22	<i>CA2</i>	Carbonic anhydrase 2	
Osteopetrosis, late-onset form type 1 (OPTA1)	大理石骨病, 遅発型1型 (OPTA1)	AD	607634	11q13.4	<i>LRP5</i>	Low density lipoprotein receptor-related protein 5	Worth型骨硬化症 (MIM 144750) を含む
Osteopetrosis, late-onset form type 2 (OPTA2)	大理石骨病, 遅発型2型 (OPTA2)	AD	166600	16p13	<i>CLCN7</i>	Chloride channel 7	
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	300301	Xq28	<i>IKBKKG (NEMO)</i>	Inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer, kinase of	
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	612840	11q12	<i>FERMT3 (KIND3)</i>	Fermitin 3 (Kindlin 3)	
Osteopetrosis, moderate form with defective leucocyte adhesion	大理石骨病, 白血球接着不全を伴う中等症型	AR	612840	11q13	<i>RASGRP2 (CaIDAG-GEF1)</i>	Ras guanyl nucleotide-releasing protein 2	
Pyknodysostosis	濃化異骨症	AR	265800	1q21	<i>CTSK</i>	Cathepsin K	
Osteopoikilosis	骨斑紋症	AD	155950	12q14	<i>LEMD3</i>	LEM domain-containing 3	Buschke-Ollendorff症候群 (MIM 166700) を含む
Melorheostosis with osteopoikilosis	骨斑紋症を伴う流蠟骨症	AD	155950	12q14	<i>LEMD3</i>	LEM domain-containing 3	混合型骨硬化性異形成症を含む
Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS)	頭蓋骨硬化を伴う骨線状症 (OSCS)	XLD	300373	Xq11.1	<i>WTX</i>	FAM123B	
Melorheostosis	流蠟骨症 (メロレオストーシス)	SP					生殖細胞系列にLEMD3変異は今まで明らかにされていない 骨硬化性骨幹端異形成症と関連がある可能性
Dysosteosclerosis	異骨性骨硬化症	AR	224300				
Osteomesopyknosis	骨中間濃化症	AD	166450				
Osteopetrosis with infantile neuroaxonal dysplasia	乳児神経軸索異形成症を伴う大理石骨病	AR?	600329				神経系の罹患を伴う大理石骨病と同じか(上を見よ)?
24. Increased bone density group with metaphyseal and/or diaphyseal involvement	24. 骨幹端・骨幹罹患を伴う骨硬化性疾患グループ						
Craniometaphyseal dysplasia, autosomal dominant type	頭蓋骨幹端異形成症, 常染色体優性型	AD	123000	5p15.2-14.2	<i>ANKH</i>	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene	機能獲得変異
Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann	骨幹異形成症 Camurati-Engelmann病	AD	131300	19q13	<i>TGFbeta1</i>	Transforming growth factor beta 1	
Hematodiaphyseal dysplasia Ghosal	血液骨幹異形成症 Ghosal	AR	231095	7q34	<i>TBXAS1</i>	Thromboxane A synthase 1	
Hypertrophic osteoarthropathy	過形成型骨関節症	AR	259100	4q34-35	<i>HPGD</i>	15-alpha-hydroxyprostaglandin dehydrogenase	頭蓋・骨関節症と劣性の皮膚骨膜肥厚症を含む
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				劣性型 (MIM 259100, HPGD欠損) との関係は不明

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Oculodontoosseous dysplasia (ODOD) mild type	眼歯骨異形成症 (ODOD) 軽症型	AD	164200	6q22-23	<i>GJA1</i>	Gap junction protein alpha-1	
Oculodontoosseous dysplasia (ODOD) severe	眼歯骨異形成症 (ODOD) 重症型	AR	257850				軽症型ODODのホモ接合の可能性
Osteoectasia with hyperphosphatasia (juvenile Paget disease)	高フォスファターゼ症を伴う骨肥大症 (若年性Paget病)	AR	239000	8q24	<i>OPG</i>	Osteoprotegerin	
Sclerosteosis	硬化性骨症	AR	269500	17q12-21	<i>SOST</i>	Sclerostin	
Endosteal hyperostosis, van Buchem type	骨内膜性骨増殖症, van Buchem型	AR	239100	17q12-21	<i>SOST</i>	Sclerostin	<i>SOST</i> の下流の52kb欠失に特異的
Trichodontoosseous dysplasia	毛髪歯骨異形成症	AD	190320	17q21	<i>DLX3</i>	Distal-less homeobox 3	
Cranio metaphyseal dysplasia, autosomal recessive type	頭蓋骨幹端異形成症, 常染色体劣性型	AR	218400	6q21-22			
Diaphyseal medullary stenosis with bone	骨悪性腫瘍を伴う骨幹部骨髓腔狭窄症	AD	112250	9p21-p22			
Craniodiaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹異形成症	AD	122860				
Cranio metaphyseal dysplasia, Wormian bone	頭蓋骨幹端骨幹異形成症, Worm骨型	AR	--				
Endosteal sclerosis with cerebellar hypoplasia	小脳低形成を伴う骨内膜硬化症	AR	213002				
Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia	Lenz-Majewski骨増殖異形成症	SP	151050				
Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type	骨幹端異形成症, Braun-Tinschert型	XL	605946				
Pyle disease	Pyle病	AR	265900				
25. Osteogenesis Imperfecta and decreased bone density group	25. 骨形成不全症と骨密度低下を示すグループ						
骨形成不全症の分類についての記述は本文を参照のこと							
Osteogenesis imperfecta, non-deforming form	骨形成不全症, 非変形型 (OI1型)	AD			<i>COL1A1, COL1A2</i>	COL1A1: Collagen 1 alpha-1 chain, COL1A2: Collagen 1 alpha-2 chain, CRTAP: Cartilage-Associated Protein, LEPRE1: leucine proline-enriched proteoglycan (leprecan) 1, PPIB: peptidylprolyl isomerase B (cyclophilin B), FKBP10: FK506 binding protein 10, SERPINH1: serpin peptidase inhibitor clade H 1, SP7: SP7 transcription factor (Osterix)	Bruck 症候群1型も参照 (下記)
Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form (OI type 2)	骨形成不全症, 周産期致死型 (OI 2型)	AD, AR			<i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1, PPIB</i>		
Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type (OI type 3)	骨形成不全症, 変形進行型 (OI 3型)	AD, AR			<i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, LEPRE1, PPIB, FKBP10, SERPINH1</i>		
Osteogenesis imperfecta, moderate form (OI type 4)	骨形成不全症, 中等症型 (OI 4型)	AD, AR			<i>COL1A1, COL1A2, CRTAP, FKBP10, SP7</i>		
Osteogenesis imperfecta with calcification of the interosseous membranes and/or hypertrophic callus (OI type 5)	骨間膜石灰化・過形成仮骨を伴う骨形成不全症 (OI 5型)	AD	610967				
Osteogenesis imperfecta, other types	骨形成不全症, その他の型						
Bruck syndrome type 1 (BS1)	Bruck 症候群 (BS1)	AR	259450	17p12	<i>FKBP10</i>	FK506 binding protein 10	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
Bruck syndrome type 2 (BS2)	Bruck 症候群 (BS2)	AR	609220	3q23-24	<i>PLOD2</i>	Procollagen lysyl hydroxylase 2	
Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	骨粗鬆症・偽神経膠腫症候群	AR	259770	11q12-13	<i>LRP5</i>	LDL-receptor related protein 5	
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	骨脆弱性を伴う頭蓋ドーナツ様病変	AD	126550				
Idiopathic juvenile osteoporosis	特発性若年性骨粗鬆症	SP	259750				<i>LRP5</i> 遺伝子内のヘテロ変異も報告あり
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)	SP	112240				group33の頭蓋骨癒合症候群も参照
Spondylo-ocular dysplasia	脊椎・眼異形成症	AR	605822				1型コラーゲンと2型コラーゲン遺伝子又は <i>LRP5</i> と非連鎖
Osteopenia with radiolucent lesions of the Ehlers-Danlos syndrome, progeroid form	下顎骨X線透過性病変を伴う骨減少症	AD	166260				
Geroderma osteodysplasticum	Ehlers-Danlos症候群, 早老型	AR	130070	5q35	<i>B4GALT7</i>	Xylosylprotein 4-beta-SCYL1-binding protein 1	
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2B (ARCL2B)	骨異形性老人様皮膚症	AR	231070	1q24.2	<i>GORAB</i>		
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2A (ARCL2A) (Wrinkly skin syndrome)	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2B型 (ARCL2B)	AR	612940	17q25.3	<i>PYCR1</i>	Pyrrrole-5-carboxylate reductase 1	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形性老人様皮膚症と重複あり
Singleton-Merten dysplasia	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2A型 (ARCL2A) (皺状皮膚症候群)	AR	278250, 219200	12q24.3	<i>ATP6VOA2</i>	ATPase, H+ transporting, lysosomal, V0 subunit A2	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形性老人様皮膚症と重複あり
	Singleton-Merten骨異形成症	AD	182250				

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
26. Abnormal mineralization group	26. 異常骨石灰化グループ						
Hypophosphatasia, perinatal lethal and infantile forms	低フォスファターゼ症, 周産期致死性型・乳児型	AR	241500	1p36.1-p34	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)	家族内多様性あり
Hypophosphatasia, adult form	低フォスファターゼ症, 成人型	AD	146300	1p36.1-p34	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)	歯低フォスファターゼ症を含む
Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant	低リン血症性くる病, X連鎖性優性	XLD	307800	Xp22	<i>PHEX</i>	X-linked hypophosphatemia membrane protease	
Hypophosphatemic rickets, autosomal dominant	低リン血症性くる病, 常染色体優性	AD	193100	12p13.3	<i>FGF23</i>	Fibroblast growth factor 23	
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	241520	4q21	<i>DMP1</i>	Dentin matrix acidic phosphoprotein 1	
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	613312	6q23	<i>ENPP1</i>	Ectonucleotide pyrophosphatase/phosphodiesterase 1	
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	XLR	300554	Xp11.22	<i>CICN5</i>	Chloride channel 5	Dent 病複合体の一部
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, 常染色体優性 (HHRH)	AR	241539	9q34	<i>SLC34A3</i>	Sodium-phosphate cotransporter	
Neonatal hyperparathyroidism, severe form	新生児上皮小体機能亢進症, 重症型	AR	239200	3q13.3-21	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor	
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	145980	3q13.3-21	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor	
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	118600	5p15.2-14.2	<i>ANKH</i>	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene	機能喪失変異 (group24の頭蓋骨幹端異形成症を参照)
<i>Jansen 骨異形成症, Eiken 骨異形成症も参照。</i>							
27. Lysosomal Storage Diseases with Skeletal Involvement (Dysostosis Multiplex group)	27. 骨変化を伴うリソソーム蓄積症 (多発性異骨症グループ)						
Mucopolysaccharidosis type 1H / 1S	ムコ多糖症 1H/1S型	AR	607014	4p16.3	<i>IDA</i>	Alpha-1-Iduronidase	
Mucopolysaccharidosis type 2	ムコ多糖症 2型	XLR	309900	Xq27.3-28	<i>IDS</i>	Iduronate-2-sulfatase	
Mucopolysaccharidosis type 3A	ムコ多糖症 3A型	AR	252900	17q25.3	<i>HSS</i>	Heparan sulfate sulfatase	
Mucopolysaccharidosis type 3B	ムコ多糖症 3B型	AR	252920	17q21	<i>NAGLU</i>	N-Ac-beta-D-glucosaminidase	
Mucopolysaccharidosis type 3C	ムコ多糖症 3C型	AR	252930	8p11-q13	<i>HSGNAT</i>	Ac-CoA: alpha-glucosaminide N-acetyltransferase	
Mucopolysaccharidosis type 3D	ムコ多糖症 3D型	AR	252940	12q14	<i>GNS</i>	N-Acetylglucosamine 6-sulfatase	
Mucopolysaccharidosis type 4A	ムコ多糖症 4A型	AR	253000	16q24.3	<i>GALNS</i>	Galactosamine-6-sulfate sulfatase	
Mucopolysaccharidosis type 4B	ムコ多糖症 4B型	AR	253010	3p21.33	<i>GLBI</i>	beta-Galactosidase	
Mucopolysaccharidosis type 6	ムコ多糖症 6型	AR	253200	5q13.3	<i>ARSB</i>	Arylsulfatase B	
Mucopolysaccharidosis type 7	ムコ多糖症 7型	AR	253220	7q21.11	<i>GUSB</i>	beta-Glucuronidase	
Fucosidosis	フコシドーシス	AR	230000	1p34	<i>FUCA</i>	alpha-Fucosidase	
alpha-Mannosidosis	アルファ・マンノシドーシス	AR	248500	19p13.2-12	<i>MANA</i>	alpha-Mannosidase	
beta-Mannosidosis	ベータ・マンノシドーシス	AR	248510	4q22-25	<i>MANB</i>	beta-Mannosidase	
Aspartylglucosaminuria	アスパルチルグルコサミン尿症	AR	208400	4q23-27	<i>AGA</i>	Aspartyl-glucosaminidase	
GMI Gangliosidosis, several forms	GMIガングリオシドーシス, 各型	AR	230500	3p21-14.2	<i>GLB1</i>	beta-Galactosidase	
Sialidosis, several forms	シアリドーシス, 各型	AR	256550	6p21.3	<i>NEU1</i>	Neuraminidase (sialidase)	
Sialic acid storage disease (SIASD)	シアル酸蓄積症 (SIASD)	AR	269920	6q14-q15	<i>SLC17A5</i>	Sialin (sialic acid transporter)	
Galactosialidosis, several forms	ガラクトシアリドーシス, 各型	AR	256540	20q13.1	<i>PPGB</i>	beta-Galactosidase protective protein	
Multiple sulfatase deficiency	多種サルファターゼ欠損症	AR	272200	3p26	<i>SUMF1</i>	Sulfatase-modifying factor-1	
Mucopolysaccharidosis II (I-cell disease), alpha/beta type	ムコ多糖症 II 型 (I-cell 病), アルファ/ベータ型	AR	252500	12q23.2	<i>GNPTAB</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta	
Mucopolysaccharidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), alpha/beta type	ムコ多糖症 III (偽性Hurlerポリジストロフィー), アルファ/ベータ型	AR	252600	12q23.2	<i>GNPTAB</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta	
Mucopolysaccharidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), gamma type	ムコ多糖症 III (偽性Hurlerポリジストロフィー), ガンマ型	AR	252605	16p13.3	<i>GNPTG</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, gamma subunit	

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
28. Osteolysis group	28. 骨溶解症グループ						
Familial expansile osteolysis	家族性拡張性骨溶解症	AD	174810	18q22.1	<i>RANK (TNFRSF11A)</i>		拡張性骨高フォスファターゼ症を含む (MIM602080)
Mandibuloacral dysplasia type A	下顎先端症候群 A型	AD	248370	1q21.2	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	
Mandibuloacral dysplasia type B	下顎先端症候群 B型	AR	608612	1p34	<i>ZMPSTE24</i>	Zinc metalloproteinase	
Progeria, Hutchinson-Gilford type	早老症, Hutchinson-Gilford 型	AD	176670	1q21.2	<i>LMNA</i>	Lamin A/C	
Torg-Winchester syndrome	Torg-Winchester 症候群	AR	259600	16q13	<i>MMP2</i>	Matrix metalloproteinase 2	結節症・関節症・骨溶解症候群 (MIM605156) を含む
Hajdu-Cheney syndrome	Hajdu-Cheney 症候群	AD	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	166300				
Lipomembraneous osteodystrophy 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 (骨嚢腫を伴う初老期認知症; Nasu-Hakola)	AR	221770	6p21.2	<i>TREM2</i>	Triggering receptor expressed on myeloid cells 2	
Lipomembraneous osteodystrophy 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 (骨嚢腫を伴う初老期認知症; Nasu-Hakola)	AR	221770	19q13.1	<i>TYROBP</i>	Tyro protein tyrosine kinase-binding protein	
濃化異骨症, 鎖骨頭蓋異形成症, Singleton-Merten症候群も参照。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。							
29. Disorganized development of skeletal components group	29. 骨格成分の発生異常グループ						
Multiple cartilaginous exostoses 1	多発性軟骨性外骨腫症 1型	AD	133700	8q23-24.1	<i>EXT1</i>	Exostosin-1	
Multiple cartilaginous exostoses 2	多発性軟骨性外骨腫症 2型	AD	133701	11p12-11	<i>EXT2</i>	Exostosin-2	
Multiple cartilaginous exostoses 3	多発性軟骨整外骨腫症 3型	AD	600209	19p			
Cherubism	ケルビム症	AD	118400	4p16	<i>SH3BP2</i>	SH3 domain-binding protein 2	
Fibrous dysplasia, polyostotic form	線維性骨異形成症, 多骨性	SP	174800	20q13	<i>GNAS1</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1	体細胞モザイクやインプリンティング現象; McCune-Albright症候群を含む
Progressive osseous heteroplasia	進行性骨性異形成症	AD	166350	20q13	<i>GNAS1</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1	遺伝子はインプリンティングを生じやすい
Gnathodiaphyseal dysplasia	下顎骨幹異形成症	AD	166260	11p15.1-	<i>TMEM16E</i>	Transmembrane protein 16E	
Metachondromatosis	メタコンドロマトーシス	AD	156250	12q24	<i>PTPN11</i>	Protein-tyrosine phosphatase nonreceptor-type 11	
Osteoglophonic dysplasia	骨空洞性異形成症	AD	166250	8p11	<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1	グループ33の頭蓋骨癒合症候群も参照
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	進行性骨化性線維異形成症	AD, SP	135100	2q23-24	<i>ACVR1</i>	Activin A (BMP type 1) receptor	
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	神経線維腫症 1型 (NF1)	AD	162200	17q11.2	<i>NF1</i>	Neurofibromin	
Carpotarsal osteochondromatosis	手根足根骨軟骨腫症	AD	127820				
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				
Enchondromatosis (Ollier)	内軟骨腫症 (Ollier)	SP	166000				
Enchondromatosis with hemangiomata (Maffucci)	血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci)	SP	166000				<i>PTHRI</i> と <i>PTPN11</i> 変異が少数例で発見されたのみ, 役割不明 <i>PTPN11</i> 変異が少数例で発見されたのみ, 役割不明
グループ30のProteus 症候群も参照。							
30. Overgrowth syndromes with skeletal involvement	30. 骨格罹患を示す過成長症候群						
Weaver syndrome	Weaver症候群	SP/AD	277590				
Sotos syndrome	Sotos症候群	AD	117550	5q35	<i>NSD1</i>	Nuclear receptor-binding su-var, enhancer of zeste, and trithorax domain protein 1	<i>NSD1</i> 変異を伴う報告例あり (Sotos症候群参照)により <i>NFIX</i> 変異の可能性あり (Marshall-Smith症候群参照)
Marshall-Smith syndrome	Marshall-Smith症候群	SP	602535	19p13.3	<i>NFIX</i>	nuclear factor 1X	Sotos症候群との臨床的重複例あり (上記参照) Proteus様症例は <i>PTEN</i> 遺伝子に変異を伴うものがある
Proteus syndrome	Proteus症候群	SP	176920				

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Marfan syndrome	Marfan症候群	AD	154700	15q21.1	<i>FBN1</i>	Fibrillin 1	
Congenital contractural arachnodactyly	先天性拘縮性くも状指症	AD	121050	5q23.3	<i>FBN2</i>	Fibrillin 2	
Loeys-Dietz syndrome types 1A and 2A	Loeys-Dietz 症候群1A型と2A型	AD	609192, 610168,	9q22	<i>TGFBR1</i> ,	TGFbeta receptor subunit 1	
Loeys-Dietz syndrome types 1B and 2B	Loeys-Dietz 症候群1B型と2B型	AD	608967, 610380	3p22	<i>TGFBR2</i>	TGFbeta receptor subunit 2	
Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	2q37転座を伴う過成長症候群	SP	--	2q37	<i>NPPC</i>	Natriuretic peptide precursor C	過成長はおそらく <i>NPPC</i> の過剰発現が原因
Overgrowth syndrome with skeletal dysplasia (Nishimura-Schmidt, endochondral gigantism)	骨異形成を伴う過成長症候群 (Nishimura-Schmidt, 内軟骨性巨人症)	SP?					疾病分類は不明確だがはっきりとした骨格表現型
頭蓋骨癒合グループ(グループ33)のShprintzen-Goldberg 症候群も参照。							
31. Genetic inflammatory/rheumatoid-like osteoarthropathies	31. 遺伝性炎症性/リウマチ様骨関節症						
Progressive pseudorheumatoid dysplasia (PPRD; SED with progressive arthropathy)	進行性偽性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	208230	6q22-23	<i>WISP3</i>	WNT1-inducible signaling pathway protein 3	
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	607115	1q44	<i>CIAS1</i>	Cryopyrin	
Sterile multifocal osteomyelitis, periostitis, and pustulosis (CINCA/NOMID-like)	無菌性多巣性骨髄炎、骨膜炎、膿疱症 (CINCA/NOMID様)	AR	147679	2q14.2	<i>IL1RN</i>	Interleukin 1 receptor antagonist	
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髄炎 (CDAを伴うCRMO; Majeed症候群)	AR	609628	18p11.3	<i>LPIN2</i>	Lipin 2	
Hyperostosis/hyperphosphatemia syndrome	骨増殖症/高リン血症症候群	AR	610233	2q24-q31;	<i>GALNT3</i>	UDP-N-acetyl-alpha-D-	
Infantile systemic hyalinosis/Juvenile hyaline fibromatosis (ISH/JHF)	乳児全身性硝子化症/若年性ヒアリン線維腫症 (ISH/JHF)	AR	236490	4q21	<i>ANTXR2 (CMG2)</i>	Anthrax toxin receptor 2	若年性ヒアリン線維腫症 (JHF, 228600) および Purotic症候群を含む
32. Cleidocranial dysplasia and isolated cranial ossification defects group	32. 鎖骨頭蓋異形成症および単独頭蓋骨骨化障害グループ						
Cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症	AD	119600	6p21	<i>RUNX2</i>	Runt related transcription factor 2	
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	22q12-q13			
Yunis-Varon dysplasia	Yunis-Varon骨異形成症	AR	216340				
Parietal foramina (isolated)	頭頂孔 (単独型)	AD	168500	11q11.2	<i>ALX4</i>	Aristaless-like 4	前頭鼻異形成症I型 (グループ34)を参照
Parietal foramina (isolated)	頭頂孔 (単独型)	AD	168500	5q34-35	<i>MSX2</i>	Muscle segment homeobox 2	
濃化異骨症, 皺状皮膚症候群, 他を参照。							
33. Craniosynostosis syndromes	33. 頭蓋骨癒合症候群						
Pfeiffer syndrome (FGFR1-related)	Pfeiffer症候群 (FGFR1関連)	AD	101600	8p12	<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1	多くは <i>FGFR1</i> P252R変異 (FGFR2関連Pfeiffer症候群より一般的に軽い表現型)
Pfeiffer syndrome (FGFR2-related)	Pfeiffer症候群 (FGFR2関連)	AD	101600	10q26.12	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2	<i>FGFR2</i> 変異 (下記参照)によって発症する Jackson-Weiss症候群 (MIM 123150) とAntley-Bixler症候群変異型を含む
Apert syndrome	Apert症候群	AD	101200	10q26.12	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2	
Craniosynostosis with cutis gyrata (Beare-Crouzon syndrome)	脳回状皮膚を伴う頭蓋骨癒合症 (Beare-Crouzon症候群)	AD	123790	10q26.12	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2	
Crouzon-like craniosynostosis with acanthosis nigricans (Crouzonodermoskeletal 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	612247	4p16.3	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3	<i>FGFR3</i> A391E特異的変異により定義される
Craniosynostosis, Muenke type	頭蓋骨癒合症, Muenke型	AD	602849	4p16.3	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3	<i>FGFR3</i> P250R特異的変異により定義される
Antley-Bixler syndrome	Antley-Bixler症候群	AR	201750	7q11.23	<i>POR</i>	Cytochrome P450 oxidoreductase	<i>FGFR2</i> 変異を有する類似症例はPfeiffer症候群 (MIM207410)に分類される
Craniosynostosis Boston type	頭蓋骨癒合症, Boston型	AD	604757	5q35.2	<i>MSX2</i>	MSX2	1家系でP148Hヘテロ接合変異
Saethre-Chatzen syndrome	Saethre-Chatzen症候群	AD	101400	7p21.1	<i>TWIST1</i>	TWIST	

グループ / 疾患名(原文)	グループ / 疾患名(和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Shprintzen-Goldberg syndrome	Shprintzen-Goldberg症候群	AD	182212				<i>FBN1</i> 変異を有する症例の報告あり
Baller-Gerold syndrome	Baller-Gerold症候群	AR	218600	8q24.3	<i>RECQL4</i>	RECQ Protein-like 4	すべてのBaller-Gerold症候群が <i>RECQL4</i> 変異では説明できないかもしれない
Carpenter syndrome	Carpenter症候群	AR	201000		<i>RAB23</i>		
グループ25のCole-Carpenter症候群, グループ32のCDAGS症候群, グループ34の頭蓋前頭鼻症候群も参照.							
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)	AD	154500	5q32	<i>TCOF1</i>	Treacher Collins-Franceschetti syndrome 1	
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	AD	154500	13q12.2	<i>POLR1D</i>	Polymerase (RNA) I polypeptide D	
Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	AR	154500	6p21.1	<i>POLR1C</i>	Polymerase (RNA) I polypeptide C	
Oral-facial-digital syndrome type I (OFD1)	口・顔面・指症候群1型 (OFD1)	XLR	311200	Xp22.3	<i>CXORF5</i>	chr. X open reading frame 5	
Weyer acrofacial (acrorenal) dysostosis	Weyer先端顔面 (先端歯) 異骨症	AD	193530	4p16	<i>EVC1</i>	Ellis-van Creveld 1 protein	
Endocrine-cerebro-osteodysplasia (ECO)	内分泌・脳・骨異形成症 (ECO)	AR	612651	6p12.3	<i>ICK</i>	Intestinal cell kinase	
Craniofrontonasal syndrome	頭蓋前頭鼻症候群	XLD	304110	Xq13.1	<i>EFNB1</i>	Ephrin B1	
Frontonasal dysplasia, type 1	前頭鼻異形成症1型	AR	136760	1p13.3	<i>ALX3</i>	Aristaless-like-3	
Frontonasal dysplasia, type 2	前頭鼻異形成症2型	AR	613451	11p11.2	<i>ALX4</i>	Aristaless-like-4	
Frontonasal dysplasia, type 3	前頭鼻異形成症3型	AR	613456	12q21.3	<i>ALX1</i>	Aristaless-like 1	
Hemifacial microsomia	片側顔面形成不全症	SP/AD					Goldenhar症候群と眼・耳・脊椎スペクトラムを含む; おそらく遺伝的異質性を有する
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	Miller症候群 (軸後性先端顔面異骨症)	AR	263750	16q22	<i>DHODH</i>	Dihydroorotate dehydrogenase	
Acrofacial dysostosis, Nager type	先端顔面異骨症, Nager型	AD/AR	154400				
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	先端顔面異骨症, Rodriguez型	AR	201170				
短肋骨異形成症グループの口・顔面・指症候群4型も参照.							
35. Dysostoses with predominant vertebral and without costal involvement	35. 脊椎罹患(肋骨異常を伴う/伴わない)を主とする異骨症						
Currarino triad	Currarino三徴症	AD	176450	7q36	<i>HLXB9</i>	Homeobox gene HB9	
Spondylocostal dysostosis type 1 (SCD1)	脊椎肋骨異骨症1型 (SCD1)	AR	277300	19q13	<i>DII3</i>	Delta-like 3	
Spondylocostal dysostosis type 2 (SCD2)	脊椎肋骨異骨症2型 (SCD2)	AR	608681	15q26	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior (expressed in) 2	
Spondylocostal dysostosis type 3 (SCD3)	脊椎肋骨異骨症3型 (SCD3)	AR?	609813	7p22	<i>LFNG</i>	Lunatic fringe	
Spondylocostal dysostosis type 4 (SCD4)	脊椎肋骨異骨症4型 (SCD4)	AR		17p13.1	<i>HES7</i>	Hairy-and-enhancer-of-split-7	
Spondylothoracic dysostosis	脊椎胸郭異骨症	AR		15q26	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior (expressed in) 2	JarchoとLevinにより最初に記述された病態を含む 優性脊椎胸郭異骨症における <i>GDF6</i> 変異の役割は不明瞭 上述の <i>GDF6</i> を参照
Klippel-Feil anomaly with laryngeal malformation	咽頭形態異常を伴うKlippel-Feil異常	AD	148900	8q22.1	<i>GDF6</i>	Growth and differentiation factor 6	
Spondylocostal/thoracic dysostosis, other forms	脊椎肋骨・胸郭異骨症, 他の型	AD/AR					
Cerebro-costo-mandibular syndrome (rib gap syndrome)	脳・肋骨・下顎症候群 (rib gap症候群)	AD/AR	117650				
Cerebro-costo-mandibular-like syndrome with vertebral defects	脊椎欠損を伴う脳・肋骨・下顎様症候群	AR	611209	17q25	<i>COG1</i>	Component of oligomeric Golgi complex 1	CDGタイプIIgとしても分類される
Diaphanospondylodysostosis	透明脊椎異骨症	AR	608022	7p14	<i>BMPER</i>	Bone morphogenetic protein-binding endothelial cell precursor-derived regulator	おそらく坐骨脊椎異骨症とオーバーラップする
グループ7の脊椎手根骨足根骨異形成症とグループ13の脊椎・骨幹端・巨大骨端異形成症も参照.							
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)	AD	147891	17q21-q22	<i>TBX4</i>	T-box gene 4	

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Small patella - like syndrome with clubfoot	内反足を伴う小膝蓋骨様症候群	AD		5q31	<i>PITX1</i>	Paired-like homeodomain transcription factor 1 (pituitary homeobox 1)	単独優性家族性内反足を含む
Nail-patella syndrome	爪・膝蓋骨症候群	AD	161200	9q34.1	<i>LMX1B</i>	LIM homeobox transcription factor 1	
Genitopatellar syndrome	性器膝蓋骨症候群	AR?	606170				
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-)	耳・膝蓋骨・低身長症候群 (Meier-Gorlin)	AR	224690				
屈曲肢異形成症の軽症型としての坐骨・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を参照。							
37. Brachydactylies (with or without extraskeletal manifestations)	37. 短指症 (骨外形態異常を伴う/伴わない)						
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD	112500	2q35-36	<i>IHH</i>	Indian Hedgehog	
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD		5p31			
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD	112600	4q23	<i>BMPR1B</i>	Bone morphogenetic protein	
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD	112600		<i>BMP2</i>	Bone morphogenetic protein type 2	
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD	112600	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and differentiation factor 5	
Brachydactyly type A3	短指症A3型	AD	112700				
Brachydactyly type B	短指症B型	AD	113000	9q22	<i>ROR2</i>	Receptor tyrosine kinase-like orphan receptor 2	Robinow症候群/COVESDEMを参照
Brachydactyly type B2	短指症B2型	AD	611377	17q	<i>NOG</i>	Noggin	
Brachydactyly type C	短指症C型	AD, AR	113100	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and differentiation factor 5	ASPED (グループ15) と他のGDF5異常症を参照
Brachydactyly type D	短指症D型	AD	113200	2q31	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13	
Brachydactyly type E	短指症E型	AD	113300	12p11.22	<i>PTHLH</i>	Parathyroid hormone-like hormone (parathyroid hormone related peptide, PTHRP)	
Brachydactyly type E	短指症E型	AD	113300	2q31	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13	
Brachydactyly - mental retardation syndrome	短指症・精神遅滞症候群	AD	600430	2q37.3	<i>HDAC4</i>	Histone deacetylase 4	隣接遺伝子に小欠失を有する(2q37欠損症候群)症例もある
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フォスファターゼ症	AR		1p36.11	<i>PIGV</i>	Phosphatidylinositol-glycan biosynthesis class V protein (GPI mannosyltransferase 2)	Mabry症候群としても知られている
Brachydactyly-hypertension syndrome	短指症・高血圧症候群 (Bilginturian)	AD	112410	12p12.2-			おそらくPTHLH
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	爪欠損を伴う短指症 (Cooks症候群)	AD	106995	17q24.3	<i>SOX9</i>		調節変異
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	164280	2p24.1	<i>MYCN</i>	nMYC oncogene	
Hand-foot-genital syndrome	手・足・性器症候群	AD	140000	7p14.2	<i>HOXA13</i>	Homeobox A13	
Brachydactyly with elbow dysplasia (Liebenberg syndrome)	肘異形成を伴う短指症 (Liebenberg症候群)	AD	186550				
Keutel syndrome	Keutel症候群	AR	245150	12p13.1-	<i>MGP</i>	Matrix Gla protein	
Albright hereditary osteodystrophy (AHO)	Albright遺伝性骨異栄養症 (AHO)	AD	103580	20q13	<i>GNAS1</i>	Guanine nucleotide binding protein of adenylate cyclase - subunit	グループ29の線維性骨異形成症、多骨性および進行性骨性異形成症を参照
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD	180849	16p13.3	<i>CREBBP</i>	CREB-Binding Protein	
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD	180849	22q13	<i>EP300</i>	E1A-Binding Protein, 300-KD	
Catell-Manzke syndrome	Catell-Manzke症候群	XLR?	302380				
Brachydactyly, Temtamy type	短指症, Temtamy型	AR	605282				
Christian type brachydactyly	Christian型短指症	AD	112450				
Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群	AR	135900				
Mononen type brachydactyly	Mononen型短指症	XLD?	301940				
Poland anomaly	Poland異常	SP	173800				

末節骨短縮型点状軟骨異形成症と同様、グループ20の短指症を伴う他の病態を参照。

38. Limb hypoplasia - reduction defects group

38. 四肢低形成/欠失グループ

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Ulnar-mammary syndrome	尺骨・乳房症候群	AD	181450		<i>TBX3</i>	T-box gene 3	
de Lange syndrome	de Lange症候群	AD	122470	5p13.1	<i>NIPBL</i>	Nipped-B-like	
Fanconi anemia (see note below)	Fanconi貧血 (下の注を参照)	AR	227650	(several)	(several)		いくつかの関連グループと遺伝子
Thrombocytopenia-absent radius (TAR)	血小板減少症・橈骨欠損 (TAR)	AR?/AD?	274000	1q21.1	(several)		1q21.1の小欠失
Thrombocythemia with distal limb defects	四肢遠位欠損を伴う血小板増加症	AD		3q27	<i>THPO</i>	Thrombopoietin	四肢遠位欠損は血管閉塞の結果とされる
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram症候群	AD	142900	12q24.1	<i>TBX5</i>	T-box gene 5	
Okhiro syndrome (Duane – radial ray anomaly)	Okhiro症候群 (Duane-橈骨列異常)	AD	607323	20q13	<i>SALL4</i>	SAL-like 4	
Cousin syndrome	Cousin症候群	AR	260660	1p13	<i>TBX15</i>	T-box gene 15	
Roberts syndrome	Roberts症候群	AR	268300	8p21.1	<i>ESCO2</i>	Homolog of establishment of cohesion - 2	
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD1)	長官骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD1)	AD	119100	1q42.2-q43			
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD2)	長官骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD2)	AD	610685	6q14.1			
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD3)	長官骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD3)	AD	612576	17p13.1			
Tibial hemimelia	脛骨欠損	AR	275220				
Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal	脛骨欠損・多合指症・母指三指節症	AD	188770				
Acheiropodia	欠手足症	AR	200500	7q36	<i>LMBR1</i>	Putative receptor protein	LMBR1の部分欠失がソニックヘッジホック (SHH)の発現に影響を与える
Tetra-amelia	無四肢症	XL	301090				
Tetra-amelia	無四肢症	AR	273395	17q21	<i>WNT3</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 3	
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)	AD	106260	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor protein p63	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft-palate syndrome Type 3 (EEC3)	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群3型 (EEC3)	AD	604292	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor protein p63	
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia cleft-palate syndrome type 1 (EEC1)	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群1型 (EEC1)	AD	129900	7q11.2-12.3			
Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-macular dystrophy syndrome (EEM)	欠指・外胚葉異形成・黄斑ジストロフィ (EEM)	AR	225280	16q22	<i>CDH3</i>	Cadherin 3	
Limb-mammary syndrome (including ADULT syndrome)	四肢・乳房症候群 (ADULT症候群を含む)	AD	603273	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor protein p63	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	単独型裂手・裂足形態異常4型 (SHFM4)	AD	605289	3q27	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor protein p63	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	単独型裂手・裂足形態異常1型 (SHFM)	AD	183600	7q21.3-22.1			
Split hand-foot Malformation, isolated form, type 2 (SHFM2)	単独型裂手・裂足形態異常2型 (SHFM2)	XL	313350	Xq26			
Split hand-foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	単独型裂手・裂足形態異常3型 (SHFM3)	AD	600095	10q24	<i>FBXW4</i>	Dactylin	
Split hand-foot malformation, isolated form, type 5 (SHFM5)	単独型裂手・裂足形態異常5型 (SHFM5)	AD	606708	2q31			
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	Al-Awadi Raas-Rothschild四肢・骨盤低(無)形成	AR	276820	3p25	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A	
Fuhrmann syndrome	Fuhrmann症候群	AR	228930	3p25	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A	
RAPADILINO syndrome	RAPADILINO症候群	AR	266280	8q24.3	<i>RECQL4</i>	RECQ protein-like 4	
Adams-Oliver syndrome	Adams-Oliver症候群	AD/AR	100300				
Femoral hypoplasia-unusual face syndrome (FHUFS)	大腿骨低形成・異常顔貌症候群 (FHUFS)	SP/AD?	134780				いくつかの表現形は大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (下記)と重複
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				

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
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。MIMまたは他の特別なレヴューを参考にする。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。							
39. Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism	39. 多指・合指・母指三指節症グループ						
Preaxial polydactyly type 1 (PPD1)	軸前性多指症1型 (PPD1)	AD	174400	7q36	SHH	Sonic Hedgehog	調節変異
Preaxial polydactyly type 1 (PPD1)	軸前性多指症1型 (PPD1)	AD	174400				いくつかの例ではSHHと関連していない
Preaxial polydactyly type 2 (PPD2)/ Triphalangeal thumb (TPT)	軸前性多指症2型 (PPD2)/母指三指節症 (TPT)	AD	174500	7q36	SHH	Sonic Hedgehog	調節変異
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	174700	7p13	GLI3	Gli-Kruppel Family Member 3	
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	Greig頭多合指症候群	AD	175700	7p13	GLI3	Gli-Kruppel Family Member 3	
Pallister-Hall syndrome	Pallister-Hall症候群	AD	146510	7p13	GLI3	Gli-Kruppel Family Member 3	
Synpolydactyly (complex, fibulin1 - associated)	多合指症 (fibulin1関連複合)	AD	608180	22q13.3	FBLN1	Fibulin 1	
Synpolydactyly	多合指症	AD	186000	2q31	HOXD13	Homeobox D13	
Townes-Brocks syndrome (Renal-Ear-Anal- Radial syndrome)	Townes-Brocks症候群 (腎・耳・肛門・橈骨症候群)	AD	107480	16q12.1	SALL1	SAL-like 1	
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD	149730	10q26.12	FGFR2	Fibroblast growth factor receptor 2	
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD	149730	4p16.3	FGFR3	Fibroblast growth factor receptor 3	
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD	149730	5p13-p12	FGF10	Fibroblast growth factor 10	
Acrocallosal syndrome	先端脳梁症候群	AR	200990	7p13			
Acro-pectoral syndrome	先端・胸症候群	AD	605967	7q36			
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	先端・胸・椎体異形成症 (F症候群)	AD	102510	2q36			
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡面像多指趾症 (Laurin-Sandrow症候群)	AD	135750	7q36	SHH	Sonic Hedgehog	
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡面像多指趾症 (Laurin-Sandrow症候群)						SHHと非連鎖
Cenani-Lenz syndactyly	Cenani-Lenz 合指症	AR	212780	11p11.2	LRP4	low density lipoprotein receptor-	
Cenani-Lenz like syndactyly	Cenani-Lenz様合指症	SP (AD?)		15q13-q14	GREM1, FMN1	Gremlin 1, Formin 1	両方の遺伝子座の単一对立遺伝子重複 (これまで1例のみ)
Oligosyndactyly, radio-ulnar synostosis, hearing loss and renal defects syndrome	乏合指・橈尺骨癒合・難聴・無腎症候群	SP (AR?)		15q13-q14	FMN1	Formin 1	欠失
Syndactyly, Malik-Percin type	合指症, Malik-Percin型	AD	609432	17p13.3			
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	300707	Xq28	FAM58A		
Syndactyly type 1 (III-IV)	合指症1型 (III-IV)	AD	185900	2q34-36			
Syndactyly type 3 (IV-V)	合指症3型 (IV-V)	AD	185900	6q21-23	GJA1		
Syndactyly type 4 (I-V) Haas type	合指症4型 (I-V) Haas型	AD	186200	7q36	SHH	Sonic Hedgehog	
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)	AD	186300	2q31	HOXD13		
Syndactyly with craniosynostosis (Philadelphia)	頭蓋骨癒合症を伴う合指症 (Philadelphia型)	AD	601222	2q35-36.3			
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	272440				
Meckel syndrome type 1	Meckel症候群1型	AR	249000	17q23	MKS1		
Meckel syndrome type 2	Meckel症候群2型	AR	603194	11q			
Meckel syndrome type 3	Meckel症候群3型	AR	607361	8q21	TMEM67		
Meckel syndrome type 4	Meckel症候群4型	AR	611134	12q	CEP290		
Meckel syndrome type 5	Meckel症候群5型	AR	611561	16q12.1	RPGRIP1L		
Meckel syndrome type 6	Meckel症候群6型	AR	612284	4p15	CC2D2A		

注) Smith-Lemli-Opitz症候群は多指症・合指症を合併する。短肋骨多指症候群グループも参照。

40. Defects in joint formation and synostoses	40. 関節形成不全・骨癒合症						
Multiple synostoses syndrome type 1	多発性骨癒合症候群1型	AD	186500	17q22	NOG	Noggin	

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式	MIM番号	遺伝子座	遺伝子	タンパク	注釈
Multiple synostoses syndrome type 2	多発性骨癒合症候群2型	AD	186500	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and differentiation factor 5	
Multiple synostoses syndrome type 3	多発性骨癒合症候群3型	AD	612961	13q11-q12	<i>FGF9</i>		
Proximal symphalangism type 1	近位指節癒合症1型	AD	185800	17q22	<i>NOG</i>	Noggin	
Proximal symphalangism type 2	近位指節癒合症2型	AD	185800	20q11.2	<i>GDF5</i>	Growth and differentiation factor 5	
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	605432	7p15-14.2	<i>HOXA11</i>	Homeobox A11	

脊椎・手根骨・足根骨異形成症, 先端癒合症を伴う中間肢異形成症, 他も参照.