

委員会報告

2015年版骨系統疾患国際分類の和訳*

日本整形外科学会小児整形外科委員会
骨系統疾患国際分類和訳作業ワーキンググループ

小崎慶介^{1,2} 北野利夫^{1,3} 鬼頭浩史^{1,4} 中島康晴^{1,5}

北中幸子^{6,7} 室月 淳^{8,9,10} 西村 玄¹¹ 芳賀信彦^{1,12}

はじめに

骨系統疾患には数多くの疾患が含まれ、その表現型、病態は多様である。これら多くの疾患を整理する目的で、1969年に世界各国の専門家が集まり命名法、分類に関する話し合いが行われ、公表された。以後数多くの新しい疾患が加わり、また病態が解明されるに従い数回の改訂を重ね、前回2010年の分類では456疾患に上った¹⁾。一方、日本整形外科学会の骨系統疾患委員会(2007年より身障福祉・義肢装具等委員会と統合し小児整形外科委員会に改組)では1983年版の国際分類から和訳作業を続け、2010年版の和訳を日整会誌に報告した²⁾。最新の2015年版国際分類は2015年に公表された³⁾。近年、産科医療の進歩により骨系統疾患の出生前診断が広く行われるようになってきたこと、また小児医療の進歩により全身管理を含めた小児科医による骨系統疾患の診療の幅が広がってきたこ

とから、前回に引き続き、小児整形外科委員会のもとに骨系統疾患国際分類和訳作業ワーキンググループ(WG)を立ち上げ、日本産科婦人科学会、日本小児科学会からもメンバーを推薦していただき和訳作業を行った。2010年版国際分類の時に引き続き、今回も和訳作業の経過と結果を日整会誌に報告することになった。会員の日常診療、学会発表、論文執筆などに役立てていただければ幸いである。

2015年版国際分類の概要

2015年版国際分類には42グループ436疾患が収められており、2010年版の40グループ456疾患と比較して、グループ数の増加と疾患数の減少を生じている。全体では364の遺伝子との関連が明らかになっている。対象疾患の考え方は2010年版と同等である(表1)。なお、1家系の報告であっても原因遺伝子が同定された疾患は分類に含められている。新規の疾患が加えられたが、同時に表現型から区別の付かない疾患群を単一グループに集約したために総疾患数は減少した。いくつかのグループ名やグループ番号が変更された。2010年版分類にあった短肋骨異形成症(多指症を伴う/伴わない)グループは大きな骨変化を伴う織毛異常症グループに名称変更された。短指症の疾患数と複雑性が増大したことにより、短指症(骨外形態異常を伴わない)グループと短指症(骨外形態異常を伴う)グループに分割され、欠指は独立したグループとなった。

骨形成不全症では、依然として新たな遺伝子変異が見出され続けている。今回の分類では、表現型に基づいたSillence分類を引き続き採用することとなった。

Key words: Japanese translation, Genetic skeletal disorders, Skeletal dysplasia, Nosology and classification

*The Japanese translation of “Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2015 revision”

¹日本整形外科学会小児整形外科委員会

²心身障害児総合医療療育センター整肢療護園整形外科

³大阪市立総合医療センター小児整形外科

⁴名古屋大学大学院医学研究科運動形態外科学整形外科

⁵九州大学大学院医学研究院整形外科

⁶日本小児科学会

⁷東京大学大学院医学系研究科小児医学講座

⁸日本産科婦人科学会

⁹宮城県立こども病院産科

¹⁰東北大学大学院医学系研究科胎児医学分野

¹¹東京都立小児総合医療センター診療放射線科

¹²東京大学大学院医学系研究科リハビリテーション医学分野
利益相反申告なし

表1 2015年版国際分類の対象疾患

-
- 1) 以下に相当する重度の骨格系病変
 - 骨系統疾患
 - 代謝性骨疾患
 - 異骨症
 - 骨格系の異常を示す malformation (形成不全) reduction (縮小奇形) 症候群
 - 2) 論文になっているか、または Mendelian Inheritance in Man に収載されている
 - 3) 家系例で遺伝的基盤が証明されているか、異なる家系における表現型の同質性から遺伝的基盤の可能性が高い
 - 4) 実験的解析により、nosologic autonomy が確認されている
-

和訳作業とその方針

日整会小児整形外科委員会では2015年版国際分類の公表を受けて和訳作業に関する検討を行った。2016年6月に電子メールにて Sheila Unger (2015年版国際分類の last author) より和訳の承諾を得た。並行して、前述のように日本産科婦人科学会、日本小児科学会に協力を呼びかけて WG に参加する会員の推薦を受け、2016年7月に WG の会合を行い、その後は電子メールを用いて作業を進めた。

WG では2010年版までの和訳作業の方針を踏襲することとしたが、WG メンバーよりいくつかの提案があり、以下のような議論を行った。

1) “Hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile” について、治療薬も利用可能となってきたり、半数程度救命可能となってきたりすることから、必ずしも “lethal” を「致死性」とは呼べなくなってきたとの指摘があった。これを踏まえて、表現の一貫性も考慮して他の疾患を含めて “lethal” という英語表現を「重症」と翻訳し、訳注を追加する方針となった。この結果、同表現が用いられている7カ所について「重症」と翻訳した。

2) “phosphatase” の日本語表記につき、「整形外科学用語集」(フォスファターゼ)と「日本医学会医学用語辞典」・「小児科用語集」・「産科婦人科用語集・用語解説集」(ホスファターゼ)に相違があるとの指摘が複

数の委員よりあった。WG 内では日本医学会の表記に統一すべきとの意見で、日整会小児整形外科委員会を通じて日整会学術用語委員会に提案し、2016年10月に開催された日整会学術用語委員会にて “phosphatase” の日本語表記を「ホスファターゼ」とすることが了承された。これを踏まえて、“phosphatase” を「ホスファターゼ」と翻訳した。

3) 和訳項目について：前回の和訳では遺伝子座項目を含めていたが、今回原文が “Locus or Gene” となっていることに従い、「遺伝子座または遺伝子」という項目名とし、この項目については日本語への翻訳を行わないこととした。

以上の基本方針に基づく疾患群および疾患名の和訳を表2に示す。

文 献

- 1) Warman ML, Cormier-Daire V, Hall C, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. *Am J Med Genet A* 2011; 155A(5): 943-68.
- 2) 日本整形外科学会骨系統疾患委員会. 骨系統疾患の国際分類(2010)の和訳. *日整会誌* 2013; 87(7): 587-623.
- 3) Bonafe L, Cormier-Daire V, Hall C, et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *Am J Med Genet A* 2015; 167A(12): 2869-92.

表 2 骨系統疾患国際分類(2015)和訳

平成28年度日本整形外科学会小児整形外科委員会 骨系統疾患国際分類和訳作業ワーキンググループ訳

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
1. FGFR3 chondrodysplasia group	1. FGFR3 軟骨異形成症グループ	
Thanatophoric dysplasia type 1 (TD1)	タナトフォリック骨異形成症1型 (TD1)	AD
Thanatophoric dysplasia type 2 (TD2)	タナトフォリック骨異形成症2型 (TD2)	AD
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
Achondroplasia	軟骨無形成症	AD
Hypochondroplasia	軟骨低形成症	AD
Camptodactyly, tall stature and hearing loss syndrome (CATSHL)	屈指・高身長・難聴症候群 (CATSHL)	AD
Hypochondroplasia-like dysplasia (s)	軟骨低形成症様異形成症	AD, SP
See also group 33 for craniosynostoses syndromes linked to FGFR3 mutations, as well as LADD syndrome in group 41 for another FGFR3-related phenotype	FGFR3変異と関連する頭蓋骨早期癒合症の症候群については、グループ33を参照。FGFR3関連の別の表現型として、グループ41のLADD症候群も参照	
2. Type 2 collagen group	2. 2型コラーゲングループおよび類似疾患	
Achondrogenesis type 2 (ACG2; Langer-Saldino)	軟骨無発症2型 (ACG2: Langer-Saldino 型)	AD
Platyspondylic dysplasia, Torrance type	扁平椎異形成症, Torrance 型	AD
Hypochondrogenesis	軟骨低発症症	AD
Spondyloepiphyseal dysplasia congenital (SEDC)	先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)	AD
Spondyloepimetaphyseal dysplasia (SEMD) Strudwick type	脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD) Strudwick 型	AD
Kniest dysplasia	Kniest 骨異形成症	AD
Spondyloperipheral dysplasia	脊椎末梢異形成症	AD
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
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
Stickler syndrome type 1	Stickler 症候群1型	AD
3. Type 11 collagen group	3. 11型コラーゲングループ	
Stickler syndrome type 2	Stickler 症候群2型	AD
Marshall syndrome	Marshall 症候群	AD
Stickler syndrome type 3 (non-ocular)	Stickler 症候群3型(眼症状なし)	AD
Fibrochondrogenesis	線維性軟骨発症症	AR
Oto-spondylo-mega-epiphyseal dysplasia (OSMED), recessive type	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 劣性型	AR, AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
187600	<i>FGFR3</i>	FGFR3	Includes previous San Diego type	従来のサンディエゴ型を含む
187601	<i>FGFR3</i>	FGFR3		
187600	<i>FGFR3</i>	FGFR3		
100800	<i>FGFR3</i>	FGFR3		
146000	<i>FGFR3</i>	FGFR3		
610474	<i>FGFR3</i>		Inactivating mutation	不活性型変異
			Similar to hypochondroplasia but unlinked to <i>FGFR3</i> , probably heterogeneous;	軟骨低形成症に類似するが、 <i>FGFR3</i> と関連がない。おそらく異 質性(もしくは「種々の疾患を含 む」)
200610	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
151210	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen	See also Severe Spondylodysplastic dysplasias (group 14)	重症脊椎異形成症(グループ14) も参照
200610	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
183900	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
184250	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen	Includes previous SMD Algerian type, Dysspondyloenchondromatosis and former SMD with severe genu valgum	従来のSMD Algerian型, 異脊椎 内軟骨腫症, 以前の重度外反膝 を伴うSMDを含む
156550	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
271700	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
609162	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen		
108300	<i>COL2A1</i>	Type 2 collagen	See also <i>COL11A1</i> , <i>COL11A2</i> , and <i>COL9A1</i>	<i>COL11A1</i> , <i>COL11A2</i> , <i>COL9A1</i> も 参照
604841	<i>COL11A1</i>	Type 11 collagen alpha-1 chain		
154780	<i>COL11A1</i>	Type 11 collagen alpha-1 chain		
184840	<i>COL11A2</i>	Type 11 collagen alpha-2 chain		
228520	<i>COL11A1</i> ,	Type 11 collagen alpha-1 chain,		
614524	<i>COL11A2</i>	Type 11 collagen alpha-2 chain		
215150	<i>COL11A2</i>	Type 11 collagen alpha-2 chain		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Oto-spondylo-mega-epiphyseal dysplasia (OSMED), dominant type (Weissenbacher-Zweymüller syndrome, Stickler syndrome type 3) See also Stickler syndrome type 1 in group 2	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) グループ2のStickler症候群1型も参照	AD
4. Sulphation disorders group	4. 硫酸化障害グループ	
Achondrogenesis type 1B (ACG1B)	軟骨無発症1B型 (ACG1B)	AR
Atelosteogenesis type 2 (AO2)	骨発症不全症2型 (AO2)	AR
Diastrophic dysplasia (DTD)	捻曲性骨異形成症 (DTD)	AR
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
SEMD, PAPSS2 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, PAPSS2型	AR
Brachyolmia, recessive type	短体幹症, 常染色体劣性型	AR
Chondrodysplasia gPAPP type (includes Catel-Manzke-like syndrome)	軟骨異形成症gPAPP型 (Catel-Manzke様症候群を含む)	AR
Chondrodysplasia with congenital joint dislocations, CHST3 type (recessive Larsen syndrome)	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
Ehlers-Danlos syndrome, CHST14 type (“musculo-skeletal variant”) See also group 7 and group 20 for other conditions with multiple dislocations.	Ehlers-Danlos 症候群, CHST14型 (“筋骨格型”) 多発性の脱臼を伴う他の疾患はグループ7とグループ20も参照	AR
5. Perlecan group	5. Perlecan グループ	
Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker type	分節異常骨異形成症, Silverman-Handmaker 型	AR
Dyssegmental dysplasia, Rolland-Desbuquois type	分節異常骨異形成症, Rolland-Desbuquois 型	AR
Schwartz-Jampel syndrome (myotonic chondrodystrophy)	Schwartz-Jampel 症候群 (筋ミオトニー軟骨異栄養症)	AR
6. Aggrecan group	6. Aggrecan グループ	
SED, Kimberley type	脊椎骨端異形成症, Kimberley 型	AD
SEMD, Aggrecan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Aggrecan 型	AR
Familial osteochondritis dissecans	家族性離断性骨軟骨炎	AD
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
Osteodysplasty Melnick-Needles	異形成骨症Melnick-Needles 型	XLD
Otopalatodigital syndrome type 1 (OPD1)	耳口蓋指症候群1型 (OPD1)	XLD
Otopalatodigital syndrome type 2 (OPD2)	耳口蓋指症候群2型 (OPD2)	XLD
Terminal osseous dysplasia with pigmentary defects (TODPD)	色素異常を伴う末端骨異形成症 (TODPD)	XLD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
277610	<i>COL11A2</i>	Type 11 collagen alpha-2 chain		
600972	<i>DTDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter	Formerly known as Fraccaro type achondrogenesis	以前はFraccaro型軟骨無発生症として知られていた
256050	<i>DTDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter	Includes de la Chapelle dysplasia, McAlister dysplasia, and “neonatal osseous dysplasia”	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
222600	<i>DTDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter		
226900	<i>DTDST</i>	SLC26A2 sulfate transporter	See also multiple epiphyseal dysplasias and pseudoachondroplasia group (group 9)	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9)も参照
612847	<i>PAPSS2</i>	PAPS-Synthetase 2	Formerly “Pakistani type”. See also SEMD group (group 13)	以前の“Pakistan型”, SEMDグループ(グループ13)も参照
612847	<i>PAPSS2</i>	PAPS-Synthetase 2	Probably includes Toledo and Hoback types of brachyolmia	おそらくToledo型とHoback型の短体幹症を含む
614078	<i>IMPAD1</i>	Golgi 3-prime phosphoadenosine 5-prime phosphate 3-prime phosphatase		
608637	<i>CHST3</i>	Carbohydrate sulfotransferase 3; chondroitin 6-sulfotransferase	Includes recessive Larsen syndrome, Humero-Spinal Dysostosis, and SED Omani type	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
601776	<i>CHST14</i>	Carbohydrate sulfotransferase 14; dermatan 4-sulfotransferase	Includes Adducted Thumb-Clubfoot syndrome	内転母指-内反足症候群を含む
224410	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan		
224400	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan		
255800	<i>PLC (HSPG2)</i>	Perlecan	Mild and severe forms; includes previous Burton dysplasia	軽症型および重症型; 以前のBurton骨異形成症を含む
608361	<i>AGCI</i>	Aggrecan		
612813	<i>AGCI</i>	Aggrecan		
165800	<i>AGCI</i>	Aggrecan		
305620	<i>FLNA</i>	Filamin A	Some cases apparently lack FLNA mutations	FLNA変異を伴わない例もあるようだ
309350	<i>FLNA</i>	Filamin A		
311300	<i>FLNA</i>	Filamin A		
304120	<i>FLNA</i>	Filamin A		
300244	<i>FLNA</i>	Filamin A		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Atelosteogenesis type 1 (AO1)	骨発生不全症1型 (AO1)	AD
Atelosteogenesis type 3 (AO3)	骨発生不全症3型 (AO3)	AD
Larsen syndrome (dominant)	Larsen 症候群 (優性)	AD
Spondylo-carpal-tarsal dysplasia	脊椎・手根骨・足根骨異形成症	AR
Frank-ter Haar syndrome (see also group 4 for recessive Larsen syndrome and group 20 for conditions with multiple dislocations)	Frank-ter Haar症候群(グループ4の劣性Larsen症候群およびグループ20の多発性脱臼を伴う疾患も参照)	AR
8. TRPV4 group	8. TRPV4 グループ	
Metatropic dysplasia	変容性骨異形成症	AD
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
Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski 型	AD
Brachyolmia, autosomal dominant type	短体幹症, 常染色体優性型	AD
Familial digital arthropathy with brachydactyly	短指を伴う家族性指関節症	AD
9. Ciliopathies with major skeletal involvement	9. 大きな骨変化を伴う繊毛異常症	
Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)	軟骨外胚葉性異形成症 (Ellis-van Creveld)	AR
Short rib-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
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR
SRPS type 2 (Majewski)	短肋骨多指症候群 2型 (Majewski)	AR
SRPS type 4 (Beemer)	短肋骨多指症候群 4型 (Beemer)	AR
SRPS type 5	短肋骨多指症候群 5型	AR
Oral-facial-digital syndrome type 4 (Mohr-Majewski)	口・顔面・指症候群4型 (Mohr-Majewski)	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
108720	<i>FLNB</i>	Filamin B	Includes Boomerang dysplasia, Piepkorn dysplasia, and spondylohumero-femoral (giant cell) dysplasia	ブーメラン骨異形成症, Piepkorn骨異形成症, 椎骨上腕骨大腿骨(巨細胞性)異形成症も含む
108721	<i>FLNB</i>	Filamin B		
150250	<i>FLNB</i>	Filamin B		
272460	<i>FLNB</i>	Filamin B	Some cases unlinked to FLNB	FLNB遺伝子と連鎖しない例もある
249420	<i>SH3PXD2B</i>	TKS4		
156530	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	Includes "hyperplastic", lethal and non-lethal forms	重症型, 非重症型のいかんにかかわらず「過形成」のものも含む
184095	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4	Includes Parastremmatic (MIM 168400)	parastremmatic骨異形成症(MIM 168400)も含む
184252	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4		
113500	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4		
606835	<i>TRPV4</i>	Transient receptor potential cation channel, subfamily V, member 4		
225500	<i>EVC1</i> <i>EVC2</i>	EvC gene 1 EvC gene 2	See also Weyers acrofacial (acro-dental) dysostosis in group 34	グループ34のWeyer先端顔面(先端歯)異骨症も参照
208500	<i>DYNC2H1</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain I	There is significant clinical and radiological overlap between SRP1/3 and ATD. Some forms of both remain unlinked to the known genes.	SRP1/3とATDは臨床的にもX線診断的にも著明にオーバーラップしている。両者の一部には既知の遺伝子と連鎖していないタイプが存在する
613091	<i>IFT80</i> <i>WDR34</i>	Intraflagellar transport 80 (homolog of) WD repeat-containing protein 34		
263510	<i>DYNC2H1</i> <i>IFT80</i> <i>WDR34</i> <i>TTC21B</i> <i>WDR19</i> <i>IFT172</i> <i>IFT140</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain I Intraflagellar transport 80 (homolog of) WD repeat-containing protein 34 Tetratricopeptide repeat domain-containing protein 21B WD repeat-containing protein 19 Intraflagellar transport 172 Intraflagellar transport 140		
263520	<i>DYNC2H1</i> <i>NEK1</i>	Dynein, cytoplasmic 2, heavy chain I Never in mitosis gene a-related kinase 1		
269860			Not yet proven ciliopathy	繊毛異常症とはまだ証明されていない
614091	<i>WDR35</i>	WD repeat-containing protein 19		
258860	<i>TCTN3</i>	Tectonic family, member 3		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Cranioectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 1, 2	頭蓋外胚葉異形成症 (Levin-Sensenbrenner) 1型, 2型	AR
Thoracolumbar dysplasia (Barnes)	胸郭咽頭骨盤異形成症 (Barnes)	AD
See also paternal UPD14 and cerebro-costo-mandibular syndrome	父性片親ダイソミー14および脳・肋骨・下顎症候群も参照	

10. Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia group

Pseudoachondroplasia (PSACH)	偽性軟骨無形成症 (PSACH)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 1 (EDM1)	多発性骨端異形成症 (MED) 1型 (EDM1)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 2 (EDM2)	多発性骨端異形成症 (MED) 2型 (EDM2)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 3 (EDM3)	多発性骨端異形成症 (MED) 3型 (EDM3)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 5 (EDM5)	多発性骨端異形成症 (MED) 5型 (EDM5)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED) type 6 (EDM6)	多発性骨端異形成症 (MED) 6型 (EDM6)	AD
Multiple epiphyseal dysplasia (MED), other types	多発性骨端異形成症 (MED), 他の型	
Stickler syndrome, recessive type	Stickler 症候群, 劣性型	AR
Familial hip dysplasia (Beukes)	家族性臼蓋形成不全症 (Beukes)	AD
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
See also Multiple Epiphyseal Dysplasia, recessive type (rMED; EDM4) in sulphation disorders (group 4), Familial osteochondritis dissecans in the Aggrecan group, as well as ASPED in the Acromelic group	硫酸化障害グループ(グループ4)の多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型 (rMED; EDM4), およびAggrecanグループの家族性離断性骨軟骨炎, 遠位肢異形成症グループの20の天使形指節骨・骨端異形成症も参照	

11. Metaphyseal dysplasias

Metaphyseal dysplasia, Schmid type (MCS)	骨幹端異形成症, Schmid 型 (MCS)	AD
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
Metaphyseal dysplasia, CHH-like, POP1 type	骨幹端異形成症, 軟骨・毛髪低形成症様, POP1型	AR
Metaphyseal dysplasia, Jansen type	骨幹端異形成症, Jansen 型	AD
Eiken dysplasia	Eiken 異形成症	AR
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia (Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, SBDS)	膝不全, 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
Metaphyseal anadysplasia type 1	回復性骨幹端異形成症1型	AD, AR
Metaphyseal anadysplasia type 2	回復性骨幹端異形成症2型	AR
Metaphyseal dysplasia, Spahr type	骨幹端異形成症, Spahr 型	AR
Metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia	上顎低形成を伴う骨幹端異形成症	AD

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

11. 骨幹端異形成症

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
218330	<i>IFT122</i>	Intraflagellar transport 122		
613610	<i>WDR35</i>	WD repeat-containing protein 35		
614099	<i>WDR19</i>	WD repeat-containing protein 19		
	<i>IFT43</i>	Intraflagellar transport 43		
187760				
177170	<i>COMP</i>	COMP		
132400	<i>COMP</i>	COMP		
600204	<i>COL9A2</i>	Collagen 9 alpha-2 chain		
600969	<i>COL9A3</i>	Collagen 9 alpha-3 chain		
607078	<i>MATN3</i>	Matrilin 3		
120210	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain		
			Some MED-like cases unlinked to known genes	多発性骨端異形成症 (MED) 様の疾患には既知の遺伝子と連鎖していない例がある
120210	<i>COL9A1</i>	Collagen 9 alpha-1 chain	See also groups 2 and 3	グループ2および3も参照のこと
142669	4q35			
226960				
156500	<i>COL10A1</i>	Collagen 10 alpha-1 chain		
250250	<i>RMRP</i>	RNA component of RNAse H	Includes anauxetic dysplasia	anauxetic骨異形成症も含む
	<i>POP1</i>	Processing of precursor RNA		
156400	<i>PTHRI</i>	PTH/PTHrP receptor 1	Activating mutations-see also Blomstrand dysplasia (group 23)	活性化突然変異—グループ23のBlomstrand骨異形成症も参照
600002	<i>PTHRI</i>	PTH/PTHrP receptor 1	Activating mutations-see also Blomstrand dysplasia (group 23)	活性化突然変異—グループ23のBlomstrand骨異形成症も参照
260400	<i>SBDS</i>	SBDS protein		
602111	<i>MMP13</i>	Matrix metalloproteinase 13	Includes SEMD Missouri type.	脊椎骨幹端異形成症 (SEMD) Missouri typeも含む
613073	<i>MMP9</i>	Matrix metalloproteinase 9		
250400	<i>MMP13</i>	Matrix metalloproteinase 13	Includes autosomal recessive anadysplasia	常染色体劣性型の回復性異形成症も含む
156510	<i>RUNX2</i>	Runt-related transcription factor 2		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
12. Spondylometaphyseal dysplasias (SMD)	12. 脊椎骨幹端異形成症 (SMD)	
Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD)	脊椎内軟骨異形成症 (SPENCD)	AR
Odontochondrodysplasia (ODCD)	歯軟骨異形成症 (ODCD)	AR
SMD, Sutcliffe type or corner fractures type	脊椎骨幹端異形成症, Sutcliffe 型/corner fracture 型	AD
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症	AR
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
See also SMD Kozlowski (group TRPV4) as well as SMD Sedaghatian type in group 14; there are many individual reports of SMD variants.	TRPV4グループの脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski 型, およびグループ14の脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian 型も参照. 脊椎骨幹端異形成症には多くの個別の報告がある	
13. Spondylo-epi-(meta)-physeal dysplasias (SE(M)D)	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
Immuno-osseous dysplasia (Schimke)	免疫不全性骨異形成症 (Schimke)	AR
SED, Wolcott-Rallison type	脊椎骨幹端異形成症, Wolcott-Rallison 型	AR
SEMD, Matrilin type	脊椎骨幹端骨幹端異形成症, Matrilin 型	AR
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
SED tarda, X-linked (SED-XL)	遅発性脊椎骨幹端異形成症, X 連鎖 (SED-XL)	XLR
Spondylodysplastic Ehlers-Danlos syndrome	脊椎異形成Ehlers-Danlos 症候群	AR
SPONASTRIME dysplasia	SPONASTRIME 骨異形成症	AR
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
CODAS syndrome	脳眼歯耳骨格症候群	AR
See also: Opsismodysplasia (group 14), mucopolysaccharidosis type 4 (Morquio syndrome) and other conditions in group 27, as well as PPRD (SED with progressive arthropathy) in group 31	成熟遅延骨異形成症(グループ14), グループ27のムコ多糖症(Morquio症候群)と他の疾患, グループ31の進行性偽性リウマチ骨異形成症(進行性関節症を伴う脊椎骨幹端異形成症)も参照	
14. Severe spondylodysplastic dysplasias	14. 重症脊椎異形成症	
Achondrogenesis type 1A (ACG1A)	軟骨無発生症1A型 (ACG1A)	AR
Schneckenbecken dysplasia	蝸牛様骨盤異形成症	AR
Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian type	脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian 型	AR
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
Opsismodysplasia	成熟遅延骨異形成症	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
271550	<i>ACP5</i>	Tartrate-resistant acid phosphatase (TRAP)	Includes combined immunodeficiency with autoimmunity and spondylometaphyseal dysplasia (MIM 607944)	複合型免疫不全—自己免疫疾患—脊椎骨幹端異形成症(MIM 607944)を含む
184260				
184255			Some cases are linked to COL2A1 but not the original family	COL2A1と連鎖する例もあるが、2型コラーゲングループではない
608940	<i>PCYT1A</i>	Phosphate cytidyltransferase 1		
602271				
223800	<i>DYM</i>	Dymeclin	Includes Smith-McCort dysplasia (MIM 607326)	Smith-McCort 骨異形成症 (MIM 607326) を含む
615222	<i>RAB33B</i>	RAS-associated protein rab33b		
242900	<i>SMARCA1</i>	SWI/SNF-related regulator of chromatin subfamily A-likeprotein 1		
226980	<i>EIF2AK3</i>	Translation initiation factor 2-alpha kinase-3		
608728	<i>MATN3</i>	Matrilin 3	See also matrilin-related MED in group 10	グループ10の matrilin 関連 MED も参照
271665	<i>DDR2</i>	Discoidin domain receptor family, member 2	See also other dysplasias with stippling in group 21	グループ21の点状石灰化を伴う他の骨異形成症も参照
313400	<i>SEDL</i>	Sedlin		
612350	<i>SLC39A13</i>	Zinc transporter ZIP13		
271510				
601216				
600373	<i>LONP1</i>	LON peptidase 1		
200600	<i>TRIP11</i>	Golgi-microtubule-associated protein, 210-KD; GMAP210		
269250	<i>SLC35D1</i>	solute carrier family 35 member D1; UDP-glucuronic acid/UDP-N-acetylgalactosamine dual transporter		
250220	<i>GPX4</i>	Glutathione peroxidase 4		
	<i>SBDS</i>	SBDS gene, function still unclear		
258480	<i>INPPL1</i>	Inositol polyphosphate phosphatase-like 1	Includes lethal and milder cases	重症例および軽症例を含む

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
MAGMAS related skeletal dysplasia	MAGMAS関連骨異形成症	AR
See also: Thanatophoric dysplasia, types 1 and 2 (group 1); ACG2 and Torrance dysplasia (group 2); Fibrochondrogenesis (group 3); Achondrogenesis type 1B (group 4); and Metatropic Dysplasia (group 8)	タナトフォリック骨異形成症1型と2型(グループ1), 軟骨無発生症2型とTorrance骨異形成症(グループ2), 線維性軟骨発生症(グループ3), 軟骨無発生症1B型(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	
Tricho-rhino-phalangeal dysplasia types 1/3	毛髪鼻指節異形成症 1型/3 型	AD
Tricho-rhino-phalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	毛髪鼻指節異形成症 2型 (Langer-Giedion)	AD
Acrocapitofemoral dysplasia	先端大腿骨頭異形成症	AR
Geleophysic dysplasia	幸福顔貌骨異形成症	AR
		AD
Acromicric dysplasia	先端短肢異形成症	AD
Weill-Marchesani	Weill-Marchesani 症候群	AD
		AR
		AR
Myhre dysplasia	Myhre 骨異形成症	AD
Acrodysostosis	先端異骨症	AD
Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia (ASPED)	天使形指節骨・骨端異形成症 (ASPED)	AD
Albright hereditary osteodystrophy	Albright 遺伝性骨異常症	AD
See also brachydactyly group (group 37)	短指症グループ(グループ37)も参照	
16. Acromesomelic dysplasias	16. 遠位中間肢異形成症	
Acromesomelic dysplasia type Maroteaux (AMDM)	遠位中間肢異形成症Maroteaux 型 (AMDM)	AR
Grebe dysplasia	Grebe 骨異形成症	AR
Fibular hypoplasia and complex brachydactyly (Du Pan)	腓骨低形成複雑短指症 (Du Pan)	AR
Acromesomelic dysplasia with genital anomalies	性器異常を伴う遠位中間肢異形成症	AR
Acromesomelic dysplasia, Osebold-Remondini type	遠位中間肢異形成症, Osebold-Remondini 型	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
	<i>MAGMAS</i>	Presequence translocase-associated motor 16		
190350	<i>TRPS1</i>	Zinc finger transcription factor		
150230	<i>TRPS1 and EXT1</i>	Zinc finger transcription factor and Exostosin 1	Microdeletion syndrome, see also Multiple Cartilaginous Exostoses in group 29	微細欠失症候群;グループ29の多発性軟骨性外骨腫症も含む(*原著はgroup 28となっているが29の誤り)
607778	<i>IHH</i>	Indian hedgehog		
231050	<i>ADAMTSL2</i>	ADAMTS-like protein 2	Some forms unlinked to either gene	いくつかの型ほどの遺伝子とも非連鎖
614185	<i>FBN1</i>	Fibrillin 1		
102370	<i>FBN1</i>	Fibrillin 1	Includes acrolaryngeal dysplasia, previously known as Fantasy Island dysplasia or Tattoo dysplasia	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
	<i>FBN1</i>	Fibrillin 1		
	<i>ADAMTS10</i>	A disintegrin-like and metalloproteinase with		
	<i>ADAMTS17</i>	thrombospondin type 1 motif, 10,17		
	<i>LTBP2</i>	Latent transforming growth factor-beta-binding protein 2		
139210	<i>SMAD4</i>	Mothers against decapentaplegic, drosophila, homolog of, 4		
101800	<i>PDE4D</i>	Phosphodiesterase 4D, camp-specific	Includes some cases of acroscyphodysostosis	先端杯状異骨症のいくつかの例を含む
	<i>PRKARIA</i>	Protein kinase, camp-dependent, regulatory, type 1, alpha		
105835			Possibly related or allelic to Brachydactyly type C	短指症C型と関連もしくは対立の可能性
103580	<i>GNAS</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity polypeptide 1	Includes some cases of acroscyphodysostosis	先端杯状異骨症のいくつかの例を含む
602875	<i>NPR2</i>	Natriuretic peptide receptor 2		
200700	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	Includes acromesomelic dysplasia Hunter-Thompson type, see also Brachydactylyes (group 34)	遠位中間肢異形成症Hunter-Thompson型を含む;短指症(グループ34)も参照
228900	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	See also Brachydactylyes (group 34)	短指症(グループ34)も参照
609441	<i>BMPRI1B</i>	Bone morphogenetic protein receptor 1B		
112910				

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
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
Langer type (homozygous dyschondrosteosis)	Langer 型 (ホモ接合性異軟骨骨症)	Pseudo-AR
Omodysplasia	肩骨異形成症	AR
Omodysplasia, dominant	肩骨異形成症, 優性	AD
Robinow syndrome, recessive type	Robinow 症候群, 劣性型	AR
Robinow syndrome, dominant type	Robinow 症候群, 優性型	AD
Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	中間肢異形成症, Kantaputra 型	AD
Mesomelic dysplasia, Nievergelt type	中間肢異形成症, Nievergelt 型	AD
Mesomelic dysplasia, Kozłowski-Reardon type	中間肢異形成症, Kozłowski-Reardon 型	AR
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
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
18. Campomelic dysplasia and related disorders	18. 彎曲肢異形成症および関連疾患	
Campomelic dysplasia (CD)	彎曲肢異形成症 (CD)	AD
Stüve-Wiedemann dysplasia	Stüve-Wiedemann 骨異形成症	AR
Kyphomelic dysplasia, several forms	後彎肢異形成症, 各型	
See also group 33 for craniosynostoses syndromes linked to FGFR2	FGFR2に関連した頭蓋骨癒合症候群(グループ33)も参照	
19. Slender bone dysplasia group	19. 狭細骨異形成症グループ	
3-M syndrome	3M症候群	AR
Kenny-Caffey dysplasia	Kenny-Caffey 骨異形成症	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
127300	<i>SHOX</i>	Short stature-homeobox gene	Includes Reinhardt-Pfeiffer dysplasia, MIM 191400	Reinhardt-Pfeiffer骨異形成症(MIM 191400)を含む
249700	<i>SHOX</i>	Short stature-homeobox gene		
258315	<i>GPC6</i>	Glypican 6		
164745	<i>FZD2</i>	Frizzled 2		
268310	<i>ROR2</i>	Receptor tyrosine kinase-like orphan receptor 2	Includes previous COVESDEM (costo-vertebral segmentation defect with mesomelia); see also brachydactyly type B	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
180700	<i>WNT5A</i>	Wingless-type mmtv integration site family, member 5a		
601365	<i>DVL1</i>	Dishevelled 1		
156232		Duplications in HOXD gene cluster	Includes Mesomelic dysplasia, Korean type	中間肢異形成症, Korean 型を含む
163400				
249710				
600383	<i>SULF1 and SLC05A1</i>	Heparan sulfate 6-O-endosulfatase 1 and solute carrier organic anion transporter family member 5A1	Microdeletion syndrome involving two adjacent genes	2つの隣接遺伝子を含む微細欠症候群
605274	6p22.3 deletions		Possibly related to Nievergelt dysplasia.	Nievergelt 骨異形成症と関連がある可能性
114290	<i>SOX9</i>	SRY-box 9	Includes acampomelic campomelic dysplasia (ACD), mild campomelic dysplasia (MIM 602196) and isolated Pierre-Robin	acampomelic campomelic dysplasia (ACD), 軽症型弯曲肢異形成症(MIM 602196), 孤立性 Pierre-Robin 症候群を含む
601559	<i>LIFR</i>	Leukemia Inhibitory Factor Receptor	Includes former neonatal Schwartz-Jampel syndrome or SJS type 2	以前新生児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
211350			Probably heterogeneous	おそらく異質性あり
273750	<i>CUL7</i>	Cullin 7	Includes dolichospondylic dysplasia and Yakut short stature syndrome	長脊椎異形成症とYakut低身長症候群を含む
612921	<i>OBSL1</i>	Obscurin-like 1		
614205	<i>CCDC8</i>	Coiled-coil domain-containing protein 8		
244460	<i>TBCE</i>	Tubulin-specific chaperone E	Referred to in OMIM as type 1 but does not correspond to disorder described by Kenny and Caffey which is the dominant form	OMIMには1型として引用されているが, Kenny とCaffeyによって記載された優性型の疾患には相当しない

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Kenny-Caffey dysplasia	Kenny-Caffey 骨異形成症	AD
Osteocraniostenosis	骨頭蓋狭窄症	AD
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
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
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)	AD
Hallermann-Streiff syndrome	Hallermann-Streiff 症候群	AR
See also Cerebro-arthro-digital dysplasia	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
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
Desbuquois dysplasia type 2	Desbuquois 骨異形成症 II型	AR
Pseudodiastrophic dysplasia	偽性捻曲性骨異形成症	AR
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) leptodactylic or Hall type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) 細指型/Hall型	AD
SEMD with joint laxity (SEMD-JL) Beighton type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL) Beighton型	AR
See also: SED with congenital dislocations, CHST3 type (group 4); Atelosteogenesis type 3 and Larsen syndrome (group 7)	先天性脱臼を伴う脊椎骨端異形成症, CHST3型(グループ4), 骨発生不全症3型とLarsen症候群(グループ7)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
CDP, X-linked recessive, brachytelephalangi type (CDPX1)	点状軟骨異形成症, X連鎖性劣性, 末節骨短縮型 (CDPX1)	XLR
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
Keutel syndrome	Keutel症候群	AR
Greenberg dysplasia	Greenberg 骨異形成症	AR
Rhizomelic CDP type 1	近位肢型点状軟骨異形成症 1型	AR
Rhizomelic CDP type 2	近位肢型点状軟骨異形成症 2型	AR
Rhizomelic CDP type 3	近位肢型点状軟骨異形成症 3型	AR
CDP tibial-metacarpal type	点状軟骨異形成症 脛骨・中手骨型	AD/AR
Astley-Kendall dysplasia	Astley-Kendall 骨異形成症	AR?

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
127000	<i>FAM111A</i>	Family with sequence similarity 111, member A		
602361	<i>FAM111A</i>	Family with sequence similarity 111, member A		
210710	<i>RNU4ATAC</i>	RNA, U4ATAC small nuclear	Includes Taybi-Linder cephaloskeletal dysplasia	Taybi-Linder 頭骨格異形成症を含む
210720	<i>PCNT2</i>	Pericentrin 2		
614732	<i>CDKN1C</i>	Cyclin-dependent kinase inhibitor	Possibly heterogeneous	異質性がある可能性
234100			Mutations in <i>GJAI</i> reported in one case only	<i>GJAI</i> 変異の報告が1例のみであり
251450	<i>CANT1</i>	Calcium-activated nucleotidase 1	Other variants with or without accessory ossification centres unlinked to <i>CANT1</i>	余剰骨化中心を伴う/伴わない他の変異型は <i>CANT1</i> と非連鎖である。
251450	<i>CANT1</i>	Calcium-activated nucleotidase 1		
615777	<i>XYLT1</i>	Xylosyltransferase 1		
264180				
603546	<i>KIF22</i>	Kinesin family member 22		
271640	<i>B3GALT6</i>	Beta-1,3-galactosyltransferase polypeptide 6		
302960	<i>EBP</i>	Emopamil-binding protein		
302950	<i>ARSE</i>	Arylsulfatase E		
308050	<i>NSDHL</i>	NAD(P)H steroid dehydrogenase-like protein		
245150	<i>MGP</i>	Matrix gamma-carboxyglutamic acid		
215140	<i>LBR</i>	Lamin B receptor, 3-beta-hydroxysterol delta (14)-reductase	Includes hydrops-ectopic calcification-moth-eaten appearance dysplasia (HEM) and dappled diaphyseal dysplasia	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
215100	<i>PEX7</i>	Peroxisomal PTS2 receptor		
222765	<i>DHPAT</i>	Dihydroxyacetonephosphate acyltransferase (DHAPAT)		
600121	<i>AGPS</i>	Alkylglycerone-phosphate synthase (AGPS)		
118651			Nosologic status uncertain	疾病分類が不確実
		Relationship to OI and to Greenberg dysplasia unclear		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Note that stippling can occur in maternal auto-immune disease and several syndromes such as Zellweger, Smith-Lemli-Opitz and others. See also desmosterolosis as well as SEMD short limb-abnormal calcification type in group 13.	点状石灰化は母体の自己免疫疾患やZellweger, Smith-Lemli-Opitz, その他いくつかの症候群で生じることに注意。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, デスモステロール症も参照。	
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
Desmosterolosis	デスモステロール症	AR
Caffey disease (including prenatal, infantile and attenuated forms)	Caffey 病 (乳児型・寛解型を含む)	AD
Caffey dysplasia (severe variants with prenatal onset)	Caffey 病 (出生前発症の重症型)	AR
Raine dysplasia (lethal and non-lethal forms)	Raine 骨異形成症 (重症型・非重症型)	AR
See also Astley-Kendall dysplasia and CDPs in group 21	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. Osteopetrosis and related disorders	23. 大理石骨病と関連疾患	
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB1)	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB1)	AR
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB4)	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB4)	AR
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms (OPTB8)	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB8)	AR
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
Osteopetrosis, intermediate form, osteoclast-poor (OPTB2)	大理石骨病, 中間型, 破骨細胞減少型 (OPTB2)	AR
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
Osteopetrosis, intermediate form (OPTB6)	大理石骨病, 中間型 (OPTB6)	AR
Osteopetrosis, intermediate form (OPTA2)	大理石骨病, 中間型 (OPTA2)	AR
Osteopetrosis with renal tubular acidosis (OPTB3)	腎細管性アシドーシスを伴う大理石骨病 (OPTB3)	AR
Osteopetrosis, late-onset form type 1 (OPTA1)	大理石骨病, 遅発型1型 (OPTA1)	AD
Osteopetrosis, late-onset form type 2 (OPTA2)	大理石骨病, 遅発型2型 (OPTA2)	AD
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
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
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
Pyknodysostosis	濃化異骨症	AR
Osteopoikilosis	骨斑紋症	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
215045	<i>PTHRI</i>	PTH/PTHrP receptor 1	Caused by recessive inactivating mutations; see also Eiken dysplasia and Jansen dysplasia	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
602398	<i>DHCR24</i>	3-beta-hydroxysterol delta-24-reductase	See also other sterol-metabolism related conditions	他のステロール代謝に関連する疾患を参照
114000	<i>COL1A1</i>	Collagen 1, alpha-1 chain	See also osteogenesis imperfecta related to collagen 1 genes (group 24)	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24)を参照
114000				
259775	<i>FAM20C</i>	Dentin matrix protein 4	Includes lethal and non-lethal cases	重症型と非重症型を含む
259700	<i>TCIRG1</i>	Subunit of ATPase proton pump		
611490	<i>CLCN7</i>	Chloride channel 7		
615085	<i>SNX10</i>	Sorting Nexin 10		
259720	<i>OSTM1</i>	Grey lethal/Osteopetrosis associated transmembrane protein	Includes former osteopetrosis with infantile neuraxonal dysplasia	以前の乳児神経軸索異形成症を伴う大理石骨病を含む
259710	<i>RANKL (TNFSF11)</i>	Receptor activator of NF-kappa-B ligand (Tumor necrosis factor ligand superfamily, member 11)		
612302	<i>RANK (TNFRSF11A)</i>	Receptor activator of NF-kappa-B	See also Familial expansile osteolysis in Osteolysis group (group 28)	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
611497	<i>PLEKHM1</i>	Pleckstrin homology domain-containing protein, family M, member 1		
259710	<i>CLCN7</i>	Chloride channel pump		
259730	<i>CA2</i>	Carbonic anhydrase 2		
607634	<i>LRP5</i>	Low density lipoprotein receptor-related protein 5	Includes Worth type osteosclerosis (MIM 144750)	Worth型骨硬化症(MIM 144750)を含む
166600	<i>CLCN7</i>	Chloride channel 7		
300301	<i>IKBKG (NEMO)</i>	Inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer, kinase of		
612840	<i>FERMT3 (KIND3)</i>	Fermitin 3 (Kindlin 3)		
612840	<i>RASGRP2 (CalDAG-GEF1)</i>	Ras guanyl nucleotide-releasing protein 2		
265800	<i>CTSK</i>	Cathepsin K		
155950	<i>LEMD3</i>	LEM domain-containing 3	Includes Buschke-Ollendorff syndrome (MIM 166700)	Buschke-Ollendorff症候群(MIM 166700)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
Melorheostosis with osteopoikilosis	骨斑紋症を伴う流蠟骨症	AD
Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS)	頭蓋骨硬化を伴う骨線状症 (OSCS)	XLD
Melorheostosis	流蠟骨症 (メロレオストーシス)	SP
Dysosteosclerosis	異骨性骨硬化症	AR
Note: osteomesopyknosis may represent a form of osteopetrosis	骨中間濃化症は大理石骨病の形を表すかもしれない	

24. Other sclerosing bone disorders

24. 他の骨硬化性骨疾患

Craniometaphyseal dysplasia, autosomal dominant type	頭蓋骨幹端異形成症, 常染色体優性型	AD
Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann	骨幹異形成症 Camurati-Engelmann 病	AD
Hematodiaphyseal dysplasia Ghosal	血液骨幹異形成症 Ghosal	AR
Hypertrophic osteoarthropathy	過形成型骨関節症	AR
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
Oculo-dento-osseous dysplasia (ODOD) mild type	眼歯骨異形成症 (ODOD) 軽症型	AD
Oculo-dento-osseous dysplasia (ODOD) severe type	眼歯骨異形成症 (ODOD) 重症型	AR
Osteoectasia with hyperphosphatasia (juvenile Paget disease)	高ホスファターゼ症を伴う骨肥大症 (若年性Paget 病)	AR
Sclerosteosis	硬化性骨症	AR,AD
Endosteal hyperostosis, van Buchem type	骨内膜性骨増殖症, van Buchem 型	AR
Trichodontoosseous dysplasia	毛髮歯骨異形成症	AD
Craniometaphyseal dysplasia, autosomal recessive type	頭蓋骨幹端異形成症, 常染色体劣性型	AR
Diaphyseal medullary stenosis with malignant fibrous histiocytoma	悪性線維性組織球腫を伴う骨幹部骨髓腔狭窄症	AD
Craniodiaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹異形成症	AD
Craniometadiaphyseal dysplasia, Wormian bone type	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
Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia	Lenz-Majewski 骨増殖異形成症	SP
Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type	骨幹端異形成症, Braun-Tinschert 型	AD
Pyle disease	Pyle 病	AR

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

For comments the classification of Osteogenesis imperfecta, please refer to the text	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 (OI type 1)	骨形成不全症, 非変形型 (OI 1型)	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
155950	<i>LEMD3</i>	LEM domain-containing 3	Includes mixed sclerosing bone dysplasia	混合型骨硬化性異形成症を含む
300373	<i>WTX</i>	FAM123B	No germ line <i>LEMD3</i> mutations identified so far	生殖細胞系列に <i>LEMD3</i> 変異は今まで明らかにされていない
224300	<i>SLC29A3</i>	Solute carrier family 29 (nucleoside transporter)		
123000	<i>ANKH</i>	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene	Gain of function mutations	機能獲得変異
131300	<i>TGFB1</i>	Transforming growth factor beta 1		
231095	<i>TBXAS1</i>	Thromboxane A synthase 1		
259100	<i>HPGD</i>	15-alpha-hydroxyprostaglandin dehydrogenase	Includes cranio-osteoarthropathy and cases of recessive pachydermoperiostosis	頭蓋・骨関節症と劣性の皮膚骨膜肥厚症を含む
167100			Relationship to recessive form (MIM 259100, <i>HPGD</i> deficiency) unclear	劣性型 (MIM 259100, <i>HPGD</i> 欠損) との関係は不明
164200	<i>GJAI</i>	Gap junction protein alpha-1		
257850	<i>GJAI</i>	Gap junction protein alpha-1	Possibly homozygous form of mild ODOD	軽症型ODODのホモ接合の可能性
239000	<i>OPG</i>	Osteoprotegerin		
269500,	<i>SOST</i> ,	Sclerostin,		
614305	<i>LRP4</i>	Low density lipoprotein receptor-related protein 4		
239100	<i>SOST</i>	Sclerostin	Specific 52 kb deletion downstream of <i>SOST</i>	<i>SOST</i> の下流の52kb欠失に特異的
190320	<i>DLX3</i>	Distal-less homeobox 3		
218400	<i>GJAI</i>	Gap junction protein alpha-1		
112250			Also known as Hardcastle	Hardcastleとしても知られる
122860	<i>SOST</i>	Sclerostin	Dominant negative	変異型優性
615118			Also known as Schwartz-Lelek dysplasia	Schwartz-Lelek骨異形成症としても知られる
213002				
151050	<i>PTDSSI</i>	Phosphatidylserine synthase 1		
605946				
265900				
	<i>COL1A1</i>	Collagen 1 alpha-1 chain,	Form with persistently blue sclerae	永続的な青色強膜を有する型
	<i>COL1A2</i>	Collagen 1 alpha-2 chain,		

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
	<i>COL1A1</i>			
	<i>COL1A2</i>			
	<i>CRTAP</i>	Cartilage-associated Protein	See also Bruck syndrome (below)	Bruck 症候群も参照(下記)
	<i>LEPRE1</i>	Leucine proline-enriched proteoglycan (leprecan) 1		
	<i>PPIB</i>	Peptidylprolyl isomerase B (cyclophilin B)		
	<i>COL1A1</i>			
	<i>COL1A2</i> ,			
	<i>CRTAP</i>			
	<i>LEPRE1</i>			
	<i>PPIB</i>			
	<i>SERPINH1</i>	Serpin peptidase inhibitor, clade H, member 1		
	<i>BMP1</i>	Bone morphogenetic protein 1		
	<i>FKBP10</i>	FK506 binding protein 10		
	<i>PLOD2</i>	Procollagen lysyl hydroxylase 2		
	<i>SERPINF1</i>	Serpin peptidase inhibitor, clade F, member 1		
	<i>SP7</i>	SP7 transcription factor (Osterix)		
	<i>WNT1</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member		
	<i>TMEM38B</i>	Transmembrane protein 38B		
	<i>CREB3L1</i>	OASIS		
	<i>SEC24D</i>	SEC24-related gene family, member D		
	<i>COL1A1</i>		Sclerae generally normal	強膜は一般的に正常
	<i>COL1A2</i> ,			
	<i>CRTAP</i>			
	<i>PPIB</i>			
	<i>FKBP10</i>			
	<i>SERPINF1</i>			
	<i>WNT1</i>			
	<i>SP7</i>			
610967	<i>IFITM5</i>	Interferon-Induced Transmembrane Protein 5		
300910	<i>PLS3</i>	Plastin 3	May be the same as Juvenile idiopathic osteoporosis (MIM259750)	若年性特発性骨粗鬆症 (MIM259750)と同じかもしれない
259450	<i>FKBP10</i>	FK506 binding protein 10	See autosomal recessive OI, above; intrafamilial variability between OI3 and BS1 documented	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
609220	<i>PLOD2</i>	Procollagen lysyl hydroxylase 2		
259770	<i>LRP5</i>	LDL-receptor related protein 5	May mimic OI types 3 and 4	OI3型と4型に類似するかもしれない
	<i>LRP5</i>			

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	骨脆弱性を伴う頭蓋ドーナツ様病変	AD
Idiopathic juvenile osteoporosis	特発性若年性骨粗鬆症	SP
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)	AD
Spondylo-ocular dysplasia	脊椎・眼異形成症	AR
Osteopenia with radiolucent lesions of the mandible	下顎骨 X 線透過性病変を伴う骨減少症	AD
Ehlers-Danlos syndrome, progeroid form	Ehlers-Danlos 症候群, 早老型	AR
Geroderma osteodysplasticum	骨異形性老人様皮膚症	AR
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2B (ARCL2B)	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2B型 (ARCL2B)	AR
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2A (ARCL2A) (Wrinkly skin syndrome)	皮膚弛緩症, 常染色体劣性型, 2A型 (ARCL2A) (皺状皮膚症候群)	AR
Singleton-Merten dysplasia	Singleton-Merten 骨異形成症	AD
26. Abnormal mineralization group	26. 異常骨石灰化グループ	
Hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile forms	低ホスファターゼ症, 周産期型・乳児型・若年型	AR
Hypophosphatasia, juvenile and adult forms	低ホスファターゼ症, 若年型・成人型	AD
Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant	低リン血症性くる病, X連鎖性優性	XLD
Hypophosphatemic rickets, autosomal dominant	低リン血症性くる病, 常染色体優性	AD
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
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
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
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
Neonatal hyperparathyroidism, severe form	新生児副甲状腺機能亢進症, 重症型	AR
Familial hypocalciuric hypercalcemia with transient neonatal hyperparathyroidism	一過性新生児副甲状腺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
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
See also Jansen dysplasia and Eiken dysplasia	Jansen骨異形成症とEiken骨異形成症も参照	
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 (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)	ムコ多糖症 1H/1S型 (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)	AR
Mucopolysaccharidosis type 2 (Hunter)	ムコ多糖症 2型 (Hunter)	XLR
Mucopolysaccharidosis type 3A (Sanfilippo A)	ムコ多糖症 3A型 (Sanfilippo A)	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
126550				
259750			Some patients reported with heterozygous mutations in the <i>LRP5</i> gene and perhaps X-linked osteoporosis	<i>LRP5</i> 遺伝子のヘテロ変異を有する患者が報告されている, X連鎖性骨粗鬆症かもしれない
112240	<i>P4HB</i>	Prolyl 4-hydroxylase, beta-subunit	See also craniosynostosis syndromes in group 30	group30の頭蓋骨癒合症候群も参照
605822	<i>XYLT2</i>	Xylosyltransferase 2	Probably heterogeneous	おそらくヘテロ
166260				
130070	<i>B4GALT7</i>	Xylosylprotein 4-beta-galactosyltransferase deficiency		
231070	<i>GORAB</i>	SCYL1-binding protein 1		
612940	<i>PYCRI</i>	Pyrraline-5-carboxylate reductase	Skeletal features overlapping with progeroid EDS and geroderma osteodysplasticum	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形成性老人様皮膚症と重複あり
278250, 219200	<i>ATP6VOA2</i>	ATPase, H _p transporting, lysosomal, V0 subunit A2	Skeletal features overlapping with progeroid EDS and geroderma osteodysplasticum	骨格の特徴は早老型EDSや骨異形成性老人様皮膚症と重複あり
182250				
241500	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)	Intrafamilial variability	家族内で症状が異なる
146300	<i>ALPL</i>	Alkaline phosphatase, tissue non-specific (TNSALP)	Includes odontohypophosphatasia	歯限局型低ホスファターゼ症を含む
307800	<i>PHEX</i>	X-linked hypophosphatemia membrane protease		
193100	<i>FGF23</i>	Fibroblast growth factor 23		
241520	<i>DMP1</i>	Dentin matrix acidic phosphoprotein 1		
613312	<i>ENPP1</i>	Ectonucleotide pyrophosphatase/phosphodiesterase 1		
300554	<i>CICN5</i>	Chloride channel 5	Part of Dent's disease complex	Dent病複合の一部
241530	<i>SLC34A3</i>	Sodium-phosphate cotransporter		
239200	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor		
145980	<i>CASR</i>	Calcium-sensing receptor		
118600	<i>ANKH</i>	Homolog of mouse ANK (ankylosis) gene	Loss of function mutations (see craniometaphyseal dysplasia in group 24)	機能喪失変異(グループ24の頭蓋骨幹端異形成症を参照)
607014	<i>IDA</i>	Alpha-1-Iduronidase		
309900	<i>IDS</i>	Iduronate-2-sulfatase		
252900	<i>HSS</i>	Heparan sulfate sulfatase		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Mucopolysaccharidosis type 3B (Sanfilippo B)	ムコ多糖症 3B型 (Sanfilippo B)	AR
Mucopolysaccharidosis type 3C (Sanfilippo C)	ムコ多糖症 3C型 (Sanfilippo C)	AR
Mucopolysaccharidosis type 3D (Sanfilippo D)	ムコ多糖症 3D型 (Sanfilippo D)	AR
Mucopolysaccharidosis type 4A (Morquio A)	ムコ多糖症 4A型 (Morquio A)	AR
Mucopolysaccharidosis type 4B (Morquio B)	ムコ多糖症 4B型 (Morquio B)	AR
Mucopolysaccharidosis type 6 (Maroteaux-Lamy)	ムコ多糖症 6型 (Maroteaux-Lamy)	AR
Mucopolysaccharidosis type 7 (Sly)	ムコ多糖症 7型 (Sly)	AR
Fucosidosis	フコシドーシス	AR
Alpha-Mannosidosis	アルファ・マンノシドーシス	AR
Beta-Mannosidosis	ベータ・マンノシドーシス	AR
Aspartylglucosaminuria	アスパルチルグルコサミン尿症	AR
GMI Gangliosidosis, several forms	GMI ガングリオシドーシス, 各型	AR
Sialidosis, several forms	シアリドーシス, 各型	AR
Sialic acid storage disease (SIASD)	シアル酸蓄積症 (SIASD)	AR
Galactosialidosis, several forms	ガラクトシアリドーシス, 各型	AR
Multiple sulfatase deficiency	多種サルファターゼ欠損症	AR
Mucopolipidosis II (I-cell disease), alpha/beta type	ムコ脂質症 II 型 (I-cell 病), アルファ/ベータ型	AR
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), alpha/beta type	ムコ脂質症 III (偽性Hurler ポリジストロフィー), アルファ/ベータ型	AR
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), gamma type	ムコ脂質症 III (偽性Hurler ポリジストロフィー), ガンマ型	AR
Other conditions resembling storage diseases: congenital disorders of glycosylation and geleophysic	蓄積症に類似する他の状態: 先天性グリコシル化異常症や幸福顔貌骨異形成症	
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
Mandibuloacral dysplasia type A	下顎先端症候群 A型	AD
Mandibuloacral dysplasia type B	下顎先端症候群 B型	AR
Progeria, Hutchinson-Gilford type	早老症, Hutchinson-Gilford 型	AD
Torg-Winchester syndrome	Torg-Winchester 症候群	AR
Hajdu-Cheney syndrome	Hajdu-Cheney 症候群	AD
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
See also Pycnodysostosis, cleidocranial dysplasia, Keutel and Singleton-Merten syndrome. Note: several neurologic conditions may cause acroosteolysis	濃化異骨症, 鎖骨頭蓋異形成症, Keutel and 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

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
252920	<i>NAGLU</i>	N-Ac-beta-D-glucosaminidase		
252930	<i>HSGNAT</i>	Ac-CoA: alpha-glucosaminide N-acetyltransferase		
252940	<i>GNS</i>	N-Acetylglucosamine 6-sulfatase		
253000	<i>GALNS</i>	Galactosamine-6-sulfate sulfatase		
253010	<i>GLBI</i>	Beta-Galactosidase		
253200	<i>ARSB</i>	Arylsulfatase B		
253220	<i>GUSB</i>	Beta-Glucuronidase		
230000	<i>FUCA</i>	Alpha-Fucosidase		
248500	<i>MANA</i>	Alpha-Mannosidase		
248510	<i>MANB</i>	Beta-Mannosidase		
208400	<i>AGA</i>	Aspartyl-glucosaminidase		
230500	<i>GLBI</i>	beta-Galactosidase		
256550	<i>NEU1</i>	Neuraminidase (sialidase)		
269920	<i>SLC17A5</i>	Sialin (sialic acid transporter)		
256540	<i>PPGB</i>	Beta-Galactosidase protective protein		
272200	<i>SUMF1</i>	Sulfatase-modifying factor-1		
252500	<i>GNPTAB</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta subunits		
252600	<i>GNPTAB</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, alpha/beta subunits		
252605	<i>GNPTG</i>	N-Acetylglucosamine 1-phosphotransferase, gamma subunit		
174810	<i>RANK</i> (<i>TNFRSF11A</i>)		Includes expansile skeletal hyperphosphatasia (MIM 602080)	拡張性骨高ホスファターゼ症を含む (MIM602080)
248370	<i>LMNA</i>	Lamin A/C		
608612	<i>ZMPSTE24</i>	Zinc metalloproteinase		
176670	<i>LMNA</i>	Lamin A/C		
259600	<i>MMP2</i>	Matrix metalloproteinase 2	Includes Nodulosis-Arthropathy-Osteolysis syndrome (MIM 605156)	結節症・関節症・骨溶解症候群 (MIM605156)を含む
102500	<i>NOTCH2</i>	NOTCH2	Includes serpentine fibula-polycystic kidney syndrome	蛇行腓骨・嚢胞腎症候群を含む
166300	<i>MAFB</i>	V-maf musculoaponeurotic fibrosarcoma oncogene family, protein b		
133700	<i>EXT1</i>	Exostosin-1		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Multiple cartilaginous exostoses 2	多発性軟骨性外骨腫症 2型	AD
Multiple cartilaginous exostoses 3	多発性軟骨整外骨腫症 3型	AD
Cherubism	ケルビム症	AD
Fibrous dysplasia, polyostotic form (McCune-Albright)	線維性骨異形成症, 多骨性 (McCune-Albright)	SP
Progressive osseous heteroplasia	進行性骨性異形成症	AD
Gnathodiaphyseal dysplasia	下顎骨幹異形成症	AD
Metachondromatosis	メタコンドロマトーシス	AD
Osteoglophonic dysplasia	骨空洞性異形成症	AD
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	進行性骨化性線維異形成症	AD, SP
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	神経線維腫症 1型 (NF1)	AD
Carpotarsal osteochondromatosis	手根足根骨軟骨腫症	AD
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
Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor)	片肢性骨端異形成症 (Trevor)	SP
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
Enchondromatosis (Ollier) and Enchondromatosis with hemangiomas (Maffucci)	内軟骨腫症 (Ollier) および血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci)	SP
Metaphyseal chondromatosis with D-2-hydroxyglutaric aciduria	D-2水酸化グルタル酸尿症を伴う骨幹端軟骨腫症	SP
Genochondromatosis	遺伝性軟骨腫症	SP/AD
Gorham-Stout	Gorham-Stout症候群	
See also: Proteus syndrome in group 30; Spondyloenchondrodysplasia in group 12;	グループ30の Proteus症候群, グループ12の脊椎内軟骨異形成症も参照	
30. Overgrowth (tall stature) syndromes with skeletal involvement	30. 骨格病変を包含する過成長 (高身長) 症候群	
Weaver syndrome	Weaver 症候群	SP/AD
Sotos syndrome	Sotos 症候群	AD
Sotos-like syndrome	Sotos類似症候群	AD
Marshall-Smith syndrome	Marshall-Smith 症候群	SP
Proteus syndrome	Proteus 症候群	SP
CLOVES	先天的脂肪腫性過成長-血管奇形-表皮母斑-骨格/脊椎奇形	SP
Marfan syndrome	Marfan 症候群	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
133701	<i>EXT2</i>	Exostosin-2		
600209			Unclear if other genes/loci	他の遺伝子または遺伝子座であるか不明
118400	<i>SH3BP2</i>	SH3 domain-binding protein 2		
174800	<i>GNAS</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1	Somatic mosaicism and imprinting phenomena	体細胞モザイクやインプリンティング現象
166350	<i>GNAS</i>	Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity subunit 1	Gene subject to imprinting	遺伝子はインプリンティングを生じやすい
166260	<i>TMEM16E</i>	Transmembrane protein 16E		
156250	<i>PTPN11</i>	Protein-tyrosine phosphatase nonreceptor-type 11		
166250	<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1	See also Craniosynostosis syndromes in group 30	グループ30の頭蓋骨癒合症候群も参照
135100	<i>ACVRI</i>	Activin A (BMP type 1) receptor		
162200	<i>NF1</i>	Neurofibromin		
127820				
266270				
127800				
221770	<i>TREM2, TYROBP</i>	Triggering receptor expressed on myeloid cells 2, Tyro protein tyrosine kinase-binding protein		
166000	<i>IDH1, IDH2</i>	Isocitrate dehydrogenase 1, 2	Role of PTHR1 mutations found in a few cases only, role still unclear	PTHR1とPTPN11変異が少数例で発見されたのみ、役割不明
614875	<i>IDH1, IDH2</i>	Isocitrate dehydrogenase 1, 2		
137360				
277590	<i>EZH2</i>	Enhancer of zeste, drosophila, homolog 2	Some cases reported with NSD1 mutations (see Sotos syndrome)	NSD1変異を伴う報告例あり (Sotos症候群参照)
117550	<i>NSD1</i>	Nuclear receptor-binding su-var, enhancer of zeste, and trithorax domain protein 1	Some cases may have NFIX mutations (see Marshall-Smith syndrome)	症例によりNFIX変異の可能性あり (Marshall-Smith症候群参照)
	<i>SETD2</i>	Set domain containing protein2		
602535	<i>NFIX</i>	nuclear factor I/X	Some clinical overlap with Sotos syndrome (see above)	Sotos症候群との臨床的重複例あり (上記参照)
176920	<i>AKT1</i>	v-akt murine thymoma viral oncogene homolog 1	Some Proteus-like cases have mutations in the <i>PTEN</i> gene	Proteus様症例は <i>PTEN</i> 遺伝子に変異を伴うものがある
612918	<i>PIK3CA</i>	Phosphatidylinositol 3-kinase, catalytic, alpha		訳注: Congenital lipomatous overgrowth, vascular malformations, epidermal nevi, and skeletal/spinal abnormalities の略称
154700	<i>FBNI</i>	Fibrillin 1		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Congenital contractural arachnodactyly	先天性拘縮性くも状指症	AD
Loeys-Dietz syndrome types 1A, 1B, 2A, 2B, 3, 4	Loeys-Dietz症候群 1A, 1B, 2A, 2B, 3, 4型	AD
Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	2q37転座を伴う過成長症候群	SP
Overgrowth with macrodactyly and NPR2 gain of function	巨指症およびNPR2遺伝子の機能獲得を伴う過成長症候群	AD
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?
See also: Shprintzen-Goldberg syndrome in Craniosynostosis group	頭蓋骨癒合グループのShprintzen-Goldberg 症候群も参照	
31. Genetic inflammatory/rheumatoid-like osteoarthropathies		
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
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
Sterile multifocal osteomyelitis, periostitis, and pustulosis (CINCA/NOMID-like)	無菌性多巣性骨髓炎, 骨膜炎, 膿疱症 (CINCA/NOMID様)	AR
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髓炎 (CDAを伴うCRMO; Majeed症候群)	AR
Hyperostosis/hyperphosphatemia syndrome	骨増殖症/高リン血症症候群	AR
Hyaline fibromatosis syndrome	ヒアリン線維腫症	AR
32. Cleidocranial dysplasia and related disorders		
Cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症	AD
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
Yunis-Varon dysplasia	Yunis-Varon 骨異形成症	AR
Parietal foramina (isolated)	頭頂孔 (単独型)	AD
See also: pycnodysostosis, wrinkly skin syndrome, and several others. See also metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia in Group 11	濃化異骨症, 皺状皮膚症候群, 他を参照. グループ11の上顎低形成を合併した骨幹端異形成症を参照	

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
121050	<i>FBN2</i>	Fibrillin 2		
609192,	<i>TGFBR1</i>	TGFbeta receptor subunit 1		
610168,	<i>TGFBR2</i> ,	TGFbeta receptor subunit 2		
608967,	<i>SMAD3</i>	SMA related protein3		
610380,	<i>TGFB2</i>	TGFbeta 2		
613795,				
614816				
--	<i>NPPC</i>	Natriuretic peptide precursor C	Overgrowth probably caused by overexpression of <i>NPPC</i>	過成長はおそらく <i>NPPC</i> の過剰発現が原因
---	<i>NPR2</i>	Natriuretic peptide receptor 2		
			Nosologic status unclear but conspicuous skeletal phenotype (s)	疾病分類は不明確だがはっきりとした骨格表現型あり
208230	<i>WISP3</i>	WNT1-inducible signaling pathway protein 3		
607115	<i>CIAS1</i>	Cryopyrin		
147679	<i>IL1RN</i>	Interleukin 1 receptor antagonist		
609628	<i>LPIN2</i>	Lipin 2		
610233	<i>GALNT3</i>	UDP-N-acetyl-alpha-D-galactosamine:polypeptide N-acetylgalactosaminyltransferase3		
236490	<i>ANTXR2</i>	Anthrax toxin receptor 2	Previously known as Infantile systemic hyalinosi, Juvenile Hyaline Fibromatosis (JHF, 228600) and Poretic syndrome	かつての乳児全身性硝子化症, 若年性ヒアリン線維腫症 (JHF, 228600) およびPoretic症候群
119600	<i>RUNX2</i>	Runt related transcription factor 2		
603116				
216340	<i>FIG4</i>			
168500	<i>ALX4</i>	Aristaless-like 4	See also Frontonasal dysplasia type 1 (group 34)	前頭鼻異形成症I型(グループ34)を参照
	<i>MSX2</i>	Muscle segment homeobox 2		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
33. Craniosynostosis syndromes	33. 頭蓋骨癒合症候群	
Pfeiffer syndrome (FGFR1-related)	Pfeiffer 症候群 (FGFR1 関連)	AD
Apert syndrome	Apert 症候群	AD
Craniosynostosis with cutis gyrata (Beare-Stevenson)	脳回状皮膚を伴う頭蓋骨癒合症 (Beare-Stevenson)	AD
Crouzon syndrome	Crouzon 症候群	AD
Bent bone dysplasia	彎曲骨異形成症	AD
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
Craniosynostosis, Muenke type	頭蓋骨癒合症, Muenke 型	AD
Antley-Bixler syndrome	Antley-Bixler 症候群	AR
Craniosynostosis Boston type	頭蓋骨癒合症, Boston 型	AD
Saethre-Chotzen syndrome	Saethre-Chotzen 症候群	AD
Shprintzen-Goldberg syndrome	Shprintzen-Goldberg 症候群	AD
Baller-Gerold syndrome	Baller-Gerold 症候群	AR
Carpenter syndrome	Carpenter 症候群	AR
Coronal craniosynostosis	冠状縫合早期癒合症	AD
Complex craniosynostosis	複雑性頭蓋骨癒合症	AD
See also Cole-Carpenter syndrome in group 24, CDAGS syndrome in group 29, and Craniofrontonasal syndrome in group 34, Philadelphia type craniosynostosis (IHH duplication) in group 39	グループ24のCole-Carpenter症候群, グループ29のCDAGS症候群, グループ34の頭蓋前頭鼻症候群, グループ39のPhiladelphia型頭蓋骨癒合症 (IHH重複) 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, AD, AR
Oral-facial-digital syndrome type I (OFD1)	口・顔面・指症候群1型 (OFD1)	XLR
Weyers acrofacial (acrofacial) dysostosis	Weyer 先端顔面 (先端歯) 異骨症	AD
Endocrine-cerebro-osteodysplasia (ECO)	内分泌・脳・骨異形成症 (ECO)	AR
Craniofrontonasal syndrome	頭蓋前頭鼻症候群	XLD
Frontonasal dysplasia, type 1	前頭鼻異形成症1型	AR
Frontonasal dysplasia, type 2	前頭鼻異形成症2型	AR
Frontonasal dysplasia, type 3	前頭鼻異形成症3型	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
101600	<i>FGFR1</i> , <i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 1 and 2	Most have <i>FGFR1 P252R</i> mutation Includes Jackson-Weiss syndrome (MIM 123150) and Antley-Bixler variants caused by <i>FGFR2</i> mutations (see below)	多くは <i>FGFR1 P252R</i> 変異 (FGFR2関連Pfeiffer症候群より一般的に軽い表現型) <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
101200	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2		
123790	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2		
123500	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2		
614592	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2		
612247	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3	Defined by specific <i>FGFR3 A391E</i>	<i>FGFR3 A391E</i> 特異的変異により定義される
602849	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3	Defined by specific <i>FGFR3 P250R</i> mutation	<i>FGFR3 P250R</i> 特異的変異により定義される
201750	<i>POR</i>	Cytochrome P450 oxidoreductase	Similar cases with <i>FGFR2</i> mutations classified by MIM as Antley-Bixler without genital anomalies may be variants of Pfeiffer syndrome	MIMにて性器奇形を伴わないAntley-Bixler症候群と分類されている <i>FGFR2</i> 変異を有する類似症例はPfeiffer症候群の異型かもしれない
604757	<i>MSX2</i>	MSX2	Heterozygous P148H mutation in a two families	1家系でP148Hヘテロ接合変異
101400	<i>TWIST1</i>	TWIST		
182212	<i>SKI</i>	SKI		
218600	<i>RECQL4</i>	RECQ Protein-like 4	<i>RECQL4</i> might not account for all cases of Baller-Gerold	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
201000	<i>RAB23</i>			
614976	<i>MEGF8</i>			
615314	<i>TCF12</i>	Transcription factor 12		
600775	<i>ERF</i>	ETS2 repressor factor		
154500	<i>TCOF1</i> , <i>POLRID</i> , <i>POLRIC</i>	Treacher Collins-Franceschetti syndrome 1, Polymerase (RNA) I polypeptide D, Polymerase (RNA) I polypeptide C		
311200	<i>CXORF5</i>	chr. X open reading frame 5		
193530	<i>EVC1 EVC2</i>	Ellis-van Creveld 1 protein	See also ciliopathy group	短肋骨異形成症グループを参照
612651	<i>ICK</i>	Intestinal cell kinase		
304110	<i>EFNB1</i>	Ephrin B1		
136760	<i>ALX3</i>	Aristaless-like-3		
613451	<i>ALX4</i>	Aristaless-like-4		
613456	<i>ALX1</i>	Aristaless-like 1		

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Hemifacial microsomia	片側顔面形成不全症	SP/AD
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	Miller 症候群 (軸後性先端顔面異骨症)	AR
Acrofacial dysostosis, Nager type	先端顔面異骨症, Nager 型	AD/AR
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	先端顔面異骨症, Rodriguez 型	AR
Mandibulofacial dysostosis with microcephaly	小頭症を伴う下顎顔面異骨症	AD
See also Oral-facial-digital syndrome type IV in the Ciliopathies with major skeletal involvement group	著しい骨格病変を合併する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 with 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
Spondylocostal dysostosis type 1 (SCDO1), type 2 (SCDO2), type 3 (SCDO3), type 4 (SCDO4)	脊椎肋骨異骨症1型 (SCD1), 2型 (SCD2), 3型 (SCD3), 4型 (SCD4)	AR
type 5 (SCDO5)	5型 (SCDO5)	AD
Spondylothoracic Dyostosis (STD)	脊椎胸郭異骨症 (STD)	AR
Vertebral segmentation defect (congenital scoliosis) with variable penetrance	種々の浸透度を有する分節性脊椎欠損症 (先天性側弯症)	AD
Klippel-Feil anomaly with laryngeal malformation	咽頭形態異常を伴うKlippel-Feil 異常	AD
		AR
Cerebro-costo-mandibular syndrome (rib gap syndrome)	脳・肋骨・下顎症候群 (rib gap症候群)	AD
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
Diaphanospondylodysostosis	透明脊椎異骨症	AR
Spondylo-megaepiphyseal-metaphyseal dysplasia (SMMD)	脊椎・骨幹端・巨大骨端異形成症 (SMMD)	AR
See also Spondylocarpotarsal dysplasia in group 7	グループ7の脊椎手根骨足根骨異形成症も参照	
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
Nail-patella syndrome	爪・膝蓋骨症候群	AD
Genitopatellar syndrome	性器膝蓋骨症候群	AR?
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-Gorlin)	耳・膝蓋骨・低身長症候群 (Meier-Gorlin)	AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
164210			Includes Goldenhar syndrome and Oculo-Auriculo-Vertebral spectrum; probably genetically heterogeneous	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
263750	<i>DHODH</i>	Dihydroorotate dehydrogenase		
154400	<i>SF3B4</i>	Splicing factor 3, subunit 4		
201170				
610536	<i>EFTUD2</i>	Elongation factor tu gtp-binding domain-containing 2		
176450	<i>HLXB9</i>	Homeobox gene HB9		
277300	<i>DLL3</i>	Delta-like 3		
608681	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior 2		
609813	<i>LFNG</i>	Lunatic fringe		
613686	<i>HES7</i>	Hairy-and-enhancer-of-split-7		
122600	<i>TBX6</i>	T box 6		
	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior 2		
	<i>MESP2</i>	Mesoderm posterior 2		
148900	<i>GDF6</i>	Growth and differentiation factor 6 and 3	Role of <i>GDF6</i> mutations in dominant spondylothoracic dysostosis unclear	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
613702	<i>GDF3</i>			
214300	<i>MEOX1</i>	Mesenchyme homeobox 1		
117650	<i>SNRPB</i>	Small Nuclear Ribonucleoprotein polypeptide B and B-prime		
611209	<i>COG1</i>	Component of oligomeric Golgi complex 1	Also classified as CDG type IIg	CDGタイプIIgとしても分類される
608022	<i>BMPER</i>	Bone morphogenetic protein-binding endothelial cell precursor-derived regulator	Possibly overlaps with ischiopinal dysostosis	おそらく坐骨脊椎異骨症とオーバーラップする
613330	<i>NKX3-2</i>	NK3 Homeobox 2		
147891	<i>TBX4</i>	T-box gene 4		
161200	<i>LMX1B</i>	LIM homeobox transcription factor 1		
606170	<i>KAT6B</i>			
224690	<i>ORC1</i>	Origin recognition complex		
613800	<i>ORC4</i>			
613803	<i>ORC6</i>			
613804	<i>CDT1</i>			
613805	<i>CDC6</i>			

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
See also MED group for conditions with patellar changes as well as ischio-pubic-patellar dysplasia as mild expression of campomelic dysplasia	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 (without extraskeletal manifestations)	37. 短指症 (骨外形態異常を伴わない)	
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD
Brachydactyly type B	短指症B型	AD
Brachydactyly type B2	短指症B2型	AD
Brachydactyly type C	短指症C型	AD, AR
Brachydactyly type D	短指症D型	AD
Brachydactyly type E	短指症E型	AD
Brachydactyly type E	短指症E型	AD
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	爪欠損を伴う短指症 (Cooks 症候群)	AD
38. Brachydactylies (with extraskeletal manifestations)	38. 短指症 (骨外形態異常を伴う)	
Brachydactyly-mental retardation syndrome	短指症・精神遅滞症候群	AD
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ホスファターゼ症	AR
Brachydactyly-hypertension syndrome (Bilginturan)	短指症・高血圧症候群 (Bilginturan)	AD
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
Hand-foot-genital syndrome	手・足・性器症候群	AD
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD
Brachydactyly, Temtamy type	短指症, Temtamy型	AR
Christian type brachydactyly	Christian型短指症	AD
Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群	AR
Adams-Oliver	Adams-Oliver症候群	AD
		AR
		AD
		AR

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
112500	<i>IHH</i>	Indian Hedgehog		
112600	<i>BMPRI1B</i>	Bone Morphogenetic Protein Receptor, 1B		
112600	<i>BMP2</i>	Bone Morphogenetic Protein Type 2	Regulatory mutations	調節変異
112600	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5		
113000	<i>ROR2</i>	Receptor Tyrosine Kinase-like Orphan Receptor 2	See also Robinow syndrome/COVESDEM	Robinow症候群/COVESDEMを参照
611377	<i>NOG</i>	Noggin		
113100	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5	See also ASPED (group 14) and other <i>GDF5</i> disorders	ASPED (グループ14)と他の <i>GDF5</i> 異常症を参照
113200	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13		
113300	<i>PTH1H</i>	Parathyroid hormone-like hormone (Parathyroid hormone related peptide, PTHRP)		
113300	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13		
106995	<i>SOX9</i>		Regulatory mutations	調節変異
600430	<i>HDAC4</i>	Histone deacetylase 4	Some patients have microdeletions involving contiguous genes (chr. 2q37 deletion syndrome)	隣接遺伝子に小欠失を有する (2q37欠損症候群) 症例もある
	<i>PIGV</i>	Phosphatidylinositol-glycan biosynthesis class V protein (GPI mannosyltransferase 2)		
112410	<i>PDE3A</i>	Phosphodiesterase 3A		
164280	<i>MYCN</i>	nMYC oncogene		
140000	<i>HOXA13</i>	Homeobox A13		
180849	<i>CREBBP</i>	CREB-Binding Protein		
180849	<i>EP300</i>	E1A-Binding Protein, 300-KD		
605282	<i>CHSY1</i>	Chondroitin sulfate synthase 1		
112450				
135900			Mutations in various components of the SWI/SNF complex have been reported in patients with a diagnosis of Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群と診断された症例にはSWI/SNF複合体の種々の componentの遺伝子変異が報告されている
100300	<i>ARHGAP31</i>			
614219	<i>DOCK6</i>			
614814	<i>RBPJ</i>			
615297	<i>EOGT</i>			

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Catel-Manzke syndrome	Catel-Manzke症候群	AR
See also group 20 for other conditions with brachydactyly as well as brachytelephalangi CDP.	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	
39. Limb hypoplasia-reduction defects group	39. 四肢低形成/欠失グループ	
Ulnar-mammary syndrome de Lange syndrome	尺骨・乳房症候群 de Lange症候群	AD
		AD
		XL
		AD
		AD
		XL
Fanconi anemia (see note below)	Fanconi貧血 (下の注を参照)	AR
Thrombocytopenia-absent radius (TAR)	血小板減少症・橈骨欠損 (TAR)	AR
Thrombocythemia with distal limb defects	四肢遠位欠損を伴う血小板増加症	AD
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram症候群	AD
Okhiro syndrome (Duane-radial ray anomaly)	Okhiro症候群 (Duane-橈骨列異常)	AD
Cousin syndrome	Cousin症候群	AR
Roberts syndrome	Roberts症候群	AR
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD3)	長管骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD3)	AD
Tibial hemimelia	脛骨欠損	?
Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb	脛骨欠損・多合指症・母指三指節症	AD
Acheiropodia	欠手足症	AR
Tetra-amelia	無四肢症	AR
Terminal transverse defect	末端横軸欠損	?
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	Al-Awadi Raas-Rothschild四肢・骨盤低(無)形成	AR
Fuhrmann syndrome	Fuhrmann症候群	AR
RAPADILINO syndrome Poland	RAPADILINO症候群	AR
Femoral hypoplasia-unusual face syndrome (FHUFS)	大腿骨低形成・異常顔貌症候群 (FHUFS)	SP/AD?
Femur-fibula-ulna syndrome (FFU)	大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (FFU)	SP?
Hanhart syndrome (Hypoglossia-hypodactylia)	Hanhart症候群 (舌低形成・指低形成)	AD
Gollop-Wolfgang	Gollop-Wolfgang	AD
Scapulo-iliac dysplasia (Kosenow)	肩甲骨・腸骨異形成症 (Kosenow)	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
616145	<i>TGDS</i>	TDP-Glucose 4,6 Dehydratase	See also Chondrodysplasia gPAPP type in Group 4	Chondrodysplasia gPAPP type (グループ 4) を参照
181450	<i>TBX3</i>	T-box gene 3		
122470	<i>NIPBL</i>	Nipped-B-like		
300590	<i>SMC1A</i>			
619759	<i>SMC3</i>			
614701	<i>RAD21</i>			
300882	<i>HDAC8</i>			
227650	(<i>several</i>)		Several complementation groups and genes	いくつかの関連グループと遺伝子
274000	<i>RBM8A</i>			
	<i>THPO</i>	Thrombopoietin	Distal limb defects postulated as consequence of vascular occlusions	四肢遠位欠損は血管閉塞の結果とされる
142900	<i>TBX5</i>	T-box gene 5		
607323	<i>SALL4</i>	SAL-like 4		
260660	<i>TBX15</i>	T-box gene 15		
268300	<i>ESCO2</i>	Homolog of Establishment of Cohesion-2		
612576	<i>BHLHA9</i>		Duplications	重複
275220				
188740	<i>SHH-ZRS</i>		Also mesomelic dysplasia Werner type	
200500	<i>LMBR1</i>	Putative receptor protein	Partial LMBR1 deletion affecting expression of Sonic Hedgehog (SHH) gene	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
273395	<i>WNT3</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 3		
102650				
276820	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A		
228930	<i>WNT7A</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A		
266280	<i>RECQL4</i>	RECQ Protein-like 4		
134780			Some phenotypic overlap with FFU syndrome (below)	いくつかの表現形は大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (下記) と重複
228200				
103300				
228250	<i>BHLHA9</i>		Triplications	三重重複
169550				

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Note: the particularly complex genetic basis of Fanconi anemia and its complementation groups is acknowledged but not further listed in this Nosology. The Reader is referred to MIM or to specialized reviews. — See also CHILD in group 20 and the mesomelic and acromesomelic dysplasias.	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ビューを参考にすること。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	
40. Ectrodactyly with and without other manifestations	40. 他の異常を伴う/伴わない欠指	
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
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
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
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
Limb-mammary syndrome (including ADULT syndrome)	四肢・乳房症候群 (ADULT症候群を含む)	AD
Split hand-foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	単独型裂手・裂足形態異常4型 (SHFM4)	AD
Split hand-foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	単独型裂手・裂足形態異常1型 (SHFM)	AD
Split hand-foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	単独型裂手・裂足形態異常3型 (SHFM3)	AD
Split hand-foot malformation, isolated form, type 5 (SHFM5)	単独型裂手・裂足形態異常5型 (SHFM5)	AD
Hartsfield syndrome	Hartsfield症候群	AD
41. Polydactyly-Syndactyly-Triphalangism group	41. 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
Postaxial polydactyly type A	軸前性多指症 A型	AD
Postaxial polydactyly type B	軸前性多指症 B型	Complex
Triphalangeal thumb (TPT)-polydactyly syndrome	母指三指節 - 多指症候群	AD
Preaxial polydactyly type 3 (PPD3)	軸前性多指症3型 (PPD3)	AD
Preaxial polydactyly type 4 (PPD4)	軸前性多指症4型 (PPD4)	AD
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	Greig 頭多合指症候群	AD
Pallister-Hall syndrome	Pallister-Hall 症候群	AD
Synpolydactyly (complex, fibulin1-associated)	多合指症 (fibulin 1 関連複合)	AD
Synpolydactyly	多合指症	AD
Townes-Brocks syndrome (renal-ear-anal-radial syndrome)	Townes-Brocks 症候群 (腎・耳・肛門・橈骨症候群)	AD
Lacrmo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD
Lacrmo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD
Lacrmo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD
Acrocallosal syndrome	先端脳梁症候群	AR
Acro-pectoral syndrome	先端・胸症候群	AD
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	先端・胸・椎体異形成症 (F症候群)	AD
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡面像多指趾症 (Laurin-Sandrow 症候群)	AD

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
106260	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63		
604292	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63		
129900				
225280	<i>CDH3</i>	Cadherin 3		
603273	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63		
605289	<i>P63 (TP63)</i>	Tumor Protein p63		
183600	<i>DLX5 DLX6</i>	Distal-less Homeobox 5 Distal-less Homeobox 6		
246560	10q		Duplications	重複
606708	<i>WNT10B</i>	Wingless-type MMTV integration site family, member 7A		
615465	<i>FGFR1</i>	Fibroblast growth factor receptor 1		
174400	<i>SHH-ZRS</i>	Sonic Hedgehog	Regulatory mutation	調節変異
174200	<i>GLI3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3	Most cases are not GLI3 related	ほとんどの例はGLI3との関連はない
174500	<i>SHH-ZRS</i>	Sonic Hedgehog	Regulatory mutation	調節変異
174600				
174700	<i>GLI3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3		
175700	<i>GLI3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3		
146510	<i>GLI3</i>	Gli-Kruppel Family Member 3		
608180	<i>FBLN1</i>	Fibulin 1		
186000	<i>HOXD13</i>	Homeobox D13		
107480	<i>SALL1</i>	SAL-like 1		
149730	<i>FGFR2</i>	Fibroblast growth factor receptor 2		
149730	<i>FGFR3</i>	Fibroblast growth factor receptor 3		
149730	<i>FGF10</i>	Fibroblast growth factor 10		
200990	<i>KIF7</i>	Kinesin family member 7		
605967				
102510	<i>WNT6</i>	Wingless-type mmtv integration site family, member 6	Regulatory mutations	調節変異
135750	<i>SHH-ZRS</i>	Sonic Hedgehog	Regulatory mutations; some cases unlinked	調節変異, SHHと非連鎖

グループ / 疾患名 (原文)	グループ / 疾患名 (和訳)	遺伝形式
Cenani-Lenz syndactyly	Cenani-Lenz 合指症	AR
Cenani-Lenz like syndactyly	Cenani-Lenz 様合指症	SP (AD?)
Syndactyly, Malik-Percin type	合指症, Malik-Percin 型	AD
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
Syndactyly type Lueken	合指症 Lueken型	AD
Oculodentodigital dysplasia, Syndactyly type 3 (IV-V)	眼・歯・指異形成, 合指症 3型 (IV-V)	AD
Syndactyly Haas type	合指症 Haas型	AD
Syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion	中手骨・中足骨癒合を伴う合指症	AD
Metacarpal 4-5 fusion syndrome	4-5中手骨癒合症候群	XL
Syndactyly with craniosynostosis (Philadelphia type)	頭蓋骨癒合症を伴う合指症 (Philadelphia型)	AD
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
Meckel syndrome type 1, 2, 3, 4, 5, 6	Meckel症候群1, 2, 3, 4, 5, 6型	AR
Note: the Smith-Lemli-Opitz syndrome can present with polydactyly and/or syndactyly. See also the SRPS group.	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	
42. Defects in joint formation and synostoses	42. 関節形成不全・骨癒合症	
Multiple synostoses syndrome type 3	多発性骨癒合症候群3型	AD
Proximal symphalangism type 1	近位指節癒合症1型	AD
Proximal symphalangism type 2	近位指節癒合症2型	AD
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
Liebenberg syndrome	Liebenberg症候群	AD
Congenital club foot	先天性内反足	AD
See also Spondylo-carpal-tarsal dysplasia; mesomelic dysplasia with Acral Synostoses; and others.	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	

MIM 番号	遺伝子座 または遺伝子	タンパク	注釈(原文)	注釈(和訳)
212780	<i>LRP4</i>	Low density lipoprotein receptor-related protein 4		
GREM1, FMN1		Gremlin 1, Formin 1	Monoallelic duplication of both loci (observed in one case only so far)	両方の遺伝子座の単一对立遺伝子重複 (これまでに1例のみ)
609432	<i>BHLHA9</i>			
300707	<i>FAM58A</i>			
185900	<i>IHH</i>	Indian Hedgehog	Regulatory mutations	調節変異
185900	<i>GJAI</i>	Gap junction protein alpha-1		
186200	<i>SHH-ZRS</i>	Sonic Hedgehog	Regulatory mutations	調節変異
186300	<i>HOXD13</i>			
309630	<i>FGF16</i>	Fibroblast growth factor 16		
185900	<i>IHH</i>	Indian Hedgehog	Regulatory mutations	調節変異
272440	<i>CKAP2L</i>	Cytoskeleton associated protein 2-like		
249000	<i>MKS1</i>			
603194	<i>TMEM216</i>			
607361	<i>TMEM67</i>			
611134	<i>CEP290</i>			
611561	<i>RPGRIPL</i>			
612284	<i>CC2D2A</i>			
612961	<i>FGF9</i>	FGF9		
185800	<i>NOG</i>	Noggin		
185800	<i>GDF5</i>	Growth and Differentiation Factor 5		
605432	<i>HOXA11</i>	Homeobox A11		
186550	<i>PITX1</i>	Paired-like homeodomain transcription factor 1	Regulatory mutations	調節変異
119800	<i>PITX1</i>	Paired-like homeodomain transcription factor 1	Includes forms with polydactyly/limb malformations	多指・肢形態異常を含む