

骨系統疾患国際分類和訳作業ワーキンググループの活動報告

骨系統疾患国際分類和訳ワーキンググループ

宮城県立こども病院産科

東北大学大学院医学系研究科先進成育医学講座胎児医学分野

室 月 淳

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

1. はじめに

骨系統疾患には非常に多くの疾患があり、その表現型や病態はさまざまである。これらの多くの骨系統疾患を整理する目的で、世界各国の専門家が集まって分類や命名法についての議論がなされ、1971年に最初の国際分類が公表された¹⁾。その後の改定ごとに新しい疾患が加わり、10版目にあたる最新の2019年国際分類²⁾では、骨系統疾患が42グループ461疾患にまとめられている。なお国際分類を討議する専門家グループのメンバーとして、2006年から放射線科医の西村玄氏が唯一の日本人として加わっている。

こういった骨系統疾患の国際分類の改定にあたって、日本整形外科学会では1983年版の国際分類の刊行以来、正式な病名の和訳作業にくりかえし取り組んできた。そういった地道な活動により、従来はまちまちに呼びならわされることが多かった骨系統疾患のそれぞれの病名が正式な和訳病名に統一されてきた功績には大きなものがあった。しかし一方では正式病名の普及が整形外科分野にとどまって、医療全分野への普及にかけらうことがあった。そこで2010年版³⁾の和訳にあたって日本産科婦人科学会、日本小児科学会からも作業メンバーの推薦をおおぎ、従来の小児整形外科委員会の専門家に加えて、骨系統疾患国際分類和訳ワーキンググループが立ちあげることになった。

近年、出生前診断の進歩により産科医が胎児の骨系統疾患に遭遇する機会が増えており、小児科医と協力した周産期管理の必要性が求められている。日本整形外科学会の求めに応じて、2010年版、2015年版⁴⁾、2019年版の3回の和訳には室月淳が推薦され、上記ワーキンググループの一員として作業にあたってきた。このたび2019年版国際分類の和訳病名が正式に報告⁵⁾されたのをうけて、産婦人科領域からどのような要望をおこない、結果としてどのような病名改定となったか、また和訳病名として注目すべき点を、3回の改定のすべてをとおして簡潔に説明する。最終的に承認された2019年版の骨系統疾患国際分類和訳については表1にまとめたのでご参照いただきたい。

2. 直近3回の国際分類の概要

骨系統疾患の1971年の最初の国際分類から最新2019年の第10版までのグループ数と疾患数の推移を図1にまとめた。2010年版まではグループ数も疾患数も右肩上がりに増加したが、2015年版、2019年版となってその数はだいたい落ち着く傾向になっている。これまでは疾患の症状や経過、とくにX線所見によって疾患単位が決められてきたが、この10年くらいで骨系統疾患の多くの原因遺伝子が同定されるようになり、ひとつひとつの疾患の定義が明確化されてきたことが最大の原因と考えられる。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のなかにふくめており、新規疾患がだいぶ増えたが、同時に表現型から区別のつかない疾患群を単一グループに集約したこともあって、総疾患数はあまりかわっていない。

最新の 2019 年版の段階で 437 の原因遺伝子が同定され、全体の 92%にあたる 425 疾患との関連があきらかになっている。近年著しく進んだ遺伝学的知見にもとづき、従来の FGFR3 グループや 2 型コラーゲングループ、11 型コラーゲングループなどに加え、Perlecan, Aggrecan, Filamin, TRPV4 といった原因遺伝子ごとにまとめられ、多くの疾患がこういったグループに統合された。また繊毛異常 ciliopathy の遺伝子についての知見が進み、これまでの短肋骨異形成症グループは大きな骨変化を伴う繊毛異常症グループに変更された。また脊椎骨端（骨幹端）異形成症のグループには、原因遺伝子の解明により新規の多くの疾患が加えられている。

その一方で、骨形成不全症 osteogenesis imperfecta では 1 型コラーゲン遺伝子以外のあらたな遺伝子変異が依然として見つかり、いわゆる亜型が増えつづけているため、表現型にもとづいた従来の Sellence 分類が引きつづき採用されることになった。日本人に頻度が高い低ホスファターゼ症についても、その分類について議論が一致せず、予後不良の「周産期型・乳児型・若年型」と予後良好の「若年型・成人型」の 2 型に大別する従来の分類がそのまま踏襲されている。なおこれまで、「整形外科学用語集」では「低フォスファターゼ症」,「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」では「低ホスファターゼ症」と表記に乖離があったが、話しあいによって「低ホスファターゼ症」に統一されることになった。

3. 和訳病名における重要な変更点

新規病名や変更病名の和訳にあたっては、医学的に正確でかつわかりやすい日本語とするこれまでの方針を尊重し、基本的にそれを踏襲した。しかし以下のいくつかの点については、従来の和訳病名の変更がワーキンググループ内で議論された。

(1) 不安を与えるような病名の変更

「致死性」「窒息性」といった形容句は、病名の告知のときに両親によけいな不安を煽ったり、児の予後をことさら悪くとらえられたりする可能性がある。出生前診断後や出生後の確定診断後の両親の意思決定に予断をあたえたり、悪い方向に誘導したりすることがあって、以前より産婦人科領域のなかでも問題視されていた。

Thanatophoric dysplasia は従来「致死性骨異形成症」と呼びならわされてきたが、厚労科研「致死性骨異形成症の診断と予後に関する研究班」（研究代表者・澤井英明教授）から正式に和訳病名の検討の申し入れがなされた。その理由として、医学的にはかならずしも致死性とはいえないこと、出生前に「致死性」という病名が告知されると出生後の児の受容に深刻な影響をおよぼす可能性があること、長期生存児の家族にとって「致死性」という病名はあまり愉快ではないことなどがあげられた。Thanatophoric はもともとギリシャ語由来で「致死性」という意味であるが、ふつうの欧米人にとってはなじ

みのない単語で、むしろ固有名詞風に響くという事実がある。そこでワーキンググループ内の議論の末、そのまま日本語読みにして「タナトフォリック骨異形成症」とすることに改められた。

同様に“hypophosphatasia, perinatal lethal, infantile and juvenile type”は、酵素補充療法製剤が開発され、生命予後が劇的に改善していることを鑑み、「低ホスファターゼ症周産期致死・乳児型・若年型」の「致死」を「重症」に改めて、「低ホスファターゼ症周産期重症型・乳児型・若年型」とすることになった。これをふまえて、他の疾患でも表現の一貫性をたもつため、lethal という英語表現をすべて「重症」と訳すことにし、そこに訳注を追加する方針となった。この結果、同表現が使われている 7 か所について「重症」と改められた。

Asphyxiating thoracic dysplasia については、asphyxiate が一般的に「窒息する」という意味をもつので、これまで「窒息性胸郭異形成症」と訳されてきた。しかし asphyxiating thoracic dysplasia の臨床像は非常に幅広く、なかには出生時には疾患に気づかされずに経過する児もいるくらいである。「窒息」は語感として強すぎるのではないかとワーキンググループのなかで問題提起され、議論の結果、「呼吸不全性胸郭異形成症」という病名に変更された。

(2) 差別語あるいは不快語ととられる名称の変更

当事者や両親への配慮をとして具体的には「奇形」とか「異常」という語句が問題とされた。そこで、malformation を「奇形」ではなく「形態異常」、anomaly を「奇形」ではなく「異常」と訳すことになった。たとえば、“Klippel-Feil anomaly with laryngeal malformation”（咽頭形態異常を伴う Klippel-Feil 異常），“Split-hand-foot malformation with long bone deficiency”（長管骨欠損を伴う裂手・裂足形態異常）などである。「小人症」についても時代にそぐわないという意見があり、dwarfism の和訳は「低身長症」となった。グループ名である“primordial dwarfism and slender bones group”については「原発性低身長症と狭細骨グループ」と訳した。

また患者の人格を否定するニュアンスをもつ動物名などもなるべくさける方針がとられた。具体的には、“shirenomelia”がこれまで「人魚体」と訳されていたのを、「シレノメリア」とそのまま呼ぶことになった。“Geleophysic dysplasia”もギリシャ語を語源とする単語で、そのまま直訳で「幸福顔貌骨異形成症」とされてきたが、和訳病名と病状の乖離が指摘されたため、これも「ゲレオフィジック骨異形成症」に変更された。

4. おわりに

日本産科婦人科学会には「産科婦人科用語集・用語解説集」があり、このなかには主要な骨系統疾患の疾患名も収載されている。今回作成した和訳をこれらに収載されてい

る用語と比較する，多くの部分で適切に修正がなされているが，いくつかの点で不一致がみられたので，今後はその点について調整をはかりたいと考えている．

日産婦会員には論文末に載せた 表 1 の骨系統疾患国際分類（2019）和訳を参考に，日常診療や学会発表，論文執筆などに役立てていただければ幸いである．

謝 辞

骨系統疾患国際分類和訳ワーキンググループを立ち上げ，日本産科婦人科学会からのメンバーを加えて，和訳病名についての産婦人科としての要望をとりあげていただいた日本整形外科学会および同小児整形外科委員会の先生がたには心より感謝申し上げます．なお最新の 2019 年版骨系統疾患の和訳ワーキンググループのメンバーは以下のとおりです．ここに名前を記すことにより謝辞にかえさせていただきます（敬称略）．

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ワーキンググループ

滝川一晴^{1,2} 西山正紀^{1,3} 村上玲子^{1,4} 瀬川裕子^{1,5} 湊川真理^{6,7} 室月 淳^{8,9,10}

宮寄 治^{1,11} 小崎慶介^{1,12}

¹ 日本整形外科学会小児整形外科委員会

² 静岡県立こども病院整形外科

³ 国立病院機構三重病院整形外科

⁴ 新潟大学大学院医歯学総合研究科機能再建医学講座整形外科分野

⁵ 東京医科歯科大学医学部附属病院整形外科

⁶ 日本小児科学会

⁷ 信州大学医学部遺伝医学教室

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先進成育医学講座胎児医学分野

¹¹ 国立成育医療研究センター放射線診断科

¹² 心身障害児総合医療療育センター整形外科

文 献

1. McKusick VA, Scott CI: A nomenclature for constitutional disorders of bone. J Bone Joint Surg Am 1971;53:978-986
2. Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, et al. : Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. Am J Med Genet A 2019;179A:2393-2419
3. 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:943-968
4. 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:2869-2892
5. 滝川一晴, 西山正紀, 村上玲子 他 : 2019 年骨系統疾患国際分類の和訳. 日整会誌 2020;94:611-655

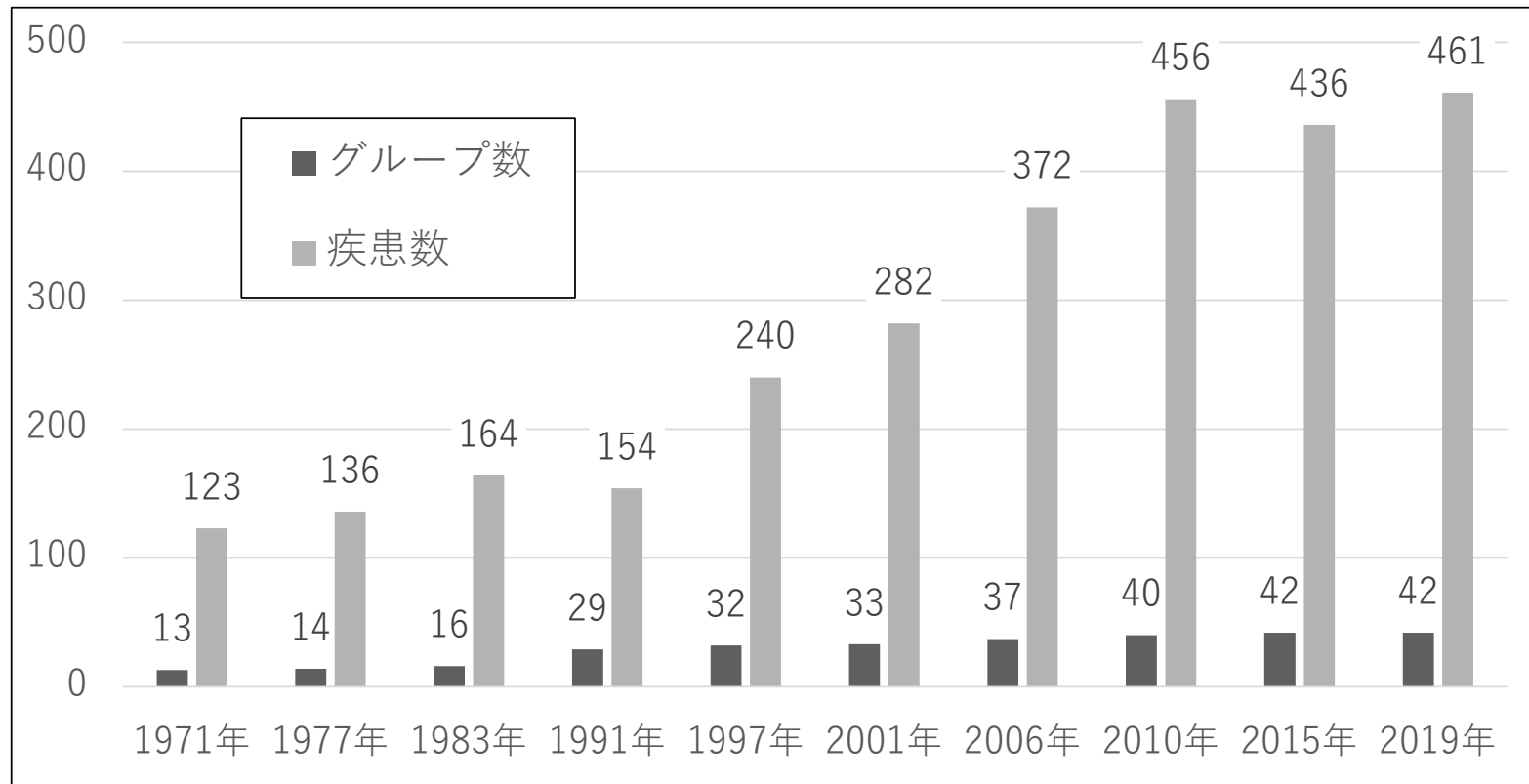


図1 疾患数の推移

表1 骨系統疾患国際分類 (2019) 和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
1. FGFR3 chondrodysplasia group		FGF3 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	<i>FGFR3</i>	187600	18060	Includes previous San Diego type	従来のサンディエゴ型を含む
Thanatophoric dysplasia type 2 (TD2)	タナトフォリック骨異形成症2型 (TD1)	AD	<i>FGFR3</i>	187601	93274		
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	<i>FGFR3</i>	616482	85165		
Achondroplasia	軟骨無形成症	AD	<i>FGFR3</i>	100800	15		
Hypochondroplasia	軟骨低形成症	AD	<i>FGFR3</i>	146000	427		
Camptodactyly, tall stature and hearing loss syndrome (CATSHL)	屈指・高身長・難聴症候群 (CATSHL)	AD, AR	<i>FGFR3</i>	610474	85164	Loss-of-function mutation	機能損失変異
See also group 33 for craniosynostosis 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の涙・耳・歯・指症候群も参照						
2. Type 2 collagen group		2型コラーゲングループ					
Achondrogenesis type 2 (Langer-Saldino)	軟骨無発症2型 (Langer-Saldino型)	AD	<i>COL2A1</i>	200610	93296	Achondrogenesis type 2 and hypochondrogenesis form one phenotypic continuum	軟骨無発症2型と軟骨低発症は一つの表現型の連続体を形成している
Hypochondrogenesis	軟骨低発症	AD	<i>COL2A1</i>	200610	93297	Achondrogenesis type 2 and hypochondrogenesis form one phenotypic continuum	軟骨無発症2型と軟骨低発症は一つの表現型の連続体を形成している
Platyspondylic dysplasia, Torrance type	扁平椎異形成症, Torrance 型	AD	<i>COL2A1</i>	151210	85166	See also Severe Spondylodysplastic dysplasias (group 14)	重症脊椎異形成症 (グループ14) も参照
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC)	先天性脊椎骨端異形成症 (SEDC)	AD, AR*	<i>COL2A1</i>	183900 616583 604864	94068	Includes mild skeletal dysplasia (SED) with premature onset arthrosis and SED Stanescu type. Mild SED cases may resemble multiple epiphyseal dysplasia (MED) (see note). AR* :A few cases with biallelic COL2A1 mutations have been reported	早発性関節症を伴う軽症脊椎骨端異形成症と脊椎骨端異形成症 Stanescu型を含む。軽症脊椎骨端異形成症症例はおそらく多発性骨端異形成症と類似する(注釈参照)。 劣性: 二対立COL2A1 変異の報告がある
Spondyloepiphyseal dysplasia with marked metaphyseal change (SEMD)	著しい骨幹端変化を伴う脊椎骨端異形成症 (SEMD)	AD	<i>COL2A1</i>	184250 184253 184255	93346 93316 93315 85198	Includes SEMD Strudwick type, SMD Algerian type, dyspondyloenchondromatosis and some cases of SMD corner fracture type	脊椎骨端骨幹端異形成症 Strudwick 型、脊椎骨幹端異形成症Algerian 型、異常脊椎内軟骨腫症、脊椎骨幹端異形成症corner fracture 型のいくつかの症例を含む
Kniest dysplasia	Kniest 骨異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	156550	485		
Spondyloperipheral dysplasia	脊椎末梢異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	271700	1856		
SED with metatarsal shortening (formerly Czech dysplasia)	中足骨短縮を伴う脊椎骨端形成症 (以前のCzech 異形成症)	AD	<i>COL2A1</i>	609162	137678	Often associated with the p.R275C mutation	R275C変異を伴う事もある
Stickler syndrome type 1	Stickler 症候群1型	AD	<i>COL2A1</i>	108300	828 90653	See also COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, and COL9A3	COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3も参照
Dysplasia of the proximal femoral epiphyses	大腿骨近位骨端異形成症	AD	<i>COL2A1</i>	608805 150600	2380	Heterogeneous condition, not all cases are due to COL2A1 mutation(usually p. G393S; p. G717S; p. G1170S)	全ての症例がCOL2A1 変異 (通常はG393S, G717S, G1170S) に起因するわけではなく、異質性のある病態
See also group 10(multiple epiphyseal dysplasia with normal stature and premature onset arthrosis		正常身長と早発性関節症を伴う表現型と重複しているためグループ10 (多発性骨端異形成症) も参照					
3. Type 11 collagen group		11型コラーゲングループ					
Stickler syndrome type 2	Stickler 症候群2型	AD	<i>COL11A1</i>	604841	90654	Can also result from somatic mosaicism for a COL11A1 mutation	COL11A1 変異による体細胞モザイクから生じる事もある
Marshall syndrome	Marshall 症候群	AD	<i>COL11A1</i>	154780	560	One report with homzygous p. Gly901Glu mutation in two affected sibs(PMID 22499343)	ホモ接合Gly901Glu変異による2例の罹患同胞の1報告がある (PMID 22499343)
Sticker syndrome type 3(nonocular)	Stickler 症候群3型(眼症状なし)	AD	<i>COL11A2</i>	184840	166100		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Fibrochondrogenesis	線維性軟骨発生症	AR, AD AD	<i>COL11A1</i> <i>COL11A2</i>	228520 614524	2021		
Otospondylomegapiphyseal dysplasia (OSMED), recessive type	耳脊椎巨大骨端異形成症 (OSMED), 劣性型	AR	<i>COL11A2</i>	215150	1427		
Otospondylomegapiphyseal 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	<i>COL11A2</i>	184840	3450		
See also Stickler syndrome type 1 in group 2	グループ2のStickler症候群1型も参照						
4. Sulphation disorders group	硫酸化障害グループ						
Achondrogenesis type 1B (ACG1B)	軟骨無発生症1B型 (ACG1B)	AR	<i>SLC26A2</i>	600972	93298	Formerly known as achondrogenesis, Fraccaro type	以前は軟骨無発生症, Fraccaro型として知られていた
Atelosteogenesis type 2 (A02)	骨発生不全症2型 (A02)	AR	<i>SLC26A2</i>	256050	56304	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
Diastrophic dysplasia (DTD)	捻曲性骨異形成症 (DTD)	AR	<i>SLC26A2</i>	222600	628		
MED, autosomal recessive type	多発性骨端異形成症, 常染色体劣性型	AR	<i>SLC26A2</i>	226900	93307	Classified in OMIM as EDM4; see also multiple epiphyseal dysplasias and pseudoachondroplasia group (group 10) and EDM7 in group20	OMIMではEDM4として分類; 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) とグループ20のEDM7も参照
SEMD, PAPSS2 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, PAPSS2型	AR	<i>PAPSS2</i>	612847	93282	Formerly “Pakistani type”. See also SEMD group (group 13)	以前の “Pakistani型”. SEMDグループ (グループ13) も参照
Brachyolmia, recessive type	短体幹症、常染色体劣性型	AR	<i>PAPSS2</i>	612847	448242	Probably includes Toledo and Hobaek types of brachyolmia	おそらくToledo 型とHobaek 型の短体幹症を含む
Chondrodysplasia gPPAP type (includes Catel-Manzke-like syndrome)	軟骨異形成症gPAPP型 (Catel-Manzke 様症候群を含む)	AR	<i>IMPAD1</i>	614078	280586		
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	<i>CHST3</i>	143095	263463	Includes recessive Larsen syndrome, humero-spinal dysostosis, and SED Omani type	劣性Larsen 症候群, 上腕骨・脊椎異骨症, 脊椎骨端異形成Omani型を含む
Ehlers-Danlos syndrome, musculocontractural type	Ehlers-Danlos 症候群, 筋拘縮型	AR AR	<i>CHST14</i> <i>DSE</i>	601776 615539	2953	Includes adducted thumb-clubfoot syndrome	内転母指・内反足症候群を含む
See also group 7 and group 20 for other conditions with multiple dislocations.	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						
5. Perlecan group	Perlecan グループ						
Dyssegmental dysplasia, Silverman-Handmaker and Rolland-Desbuquois types	分節異常骨異形成症, Silverman-Handmaker 型, Rolland-Desbuquois型	AR	<i>HSPG2</i>	224410 224400	1865 156731		
Schwartz-Jampel syndrome (myotonic chondrodystrophy)	Schwartz-Jampel 症候群 (筋ミオトニー軟骨異栄養症)	AR	<i>HSPG2</i>	255800	800	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
Note: HSPG2 encodes perlecan, hence the group name	注釈: HSPG2はperlecanをコード化している, そのためグループ名となっている						
6. Aggrecan group	Aggrecan グループ						
SED, Kimberley type	脊椎骨端異形成症, Kimberley型	AD	<i>ACAN</i>	608361	253		
SEMD, Aggrecan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Aggrecan型	AR	<i>ACAN</i>	612813	171866		
Short stature and advanced bone age	低身長と亢進した骨年齢	AD	<i>ACAN</i>	165800	364817	sometimes with osteochondritis dissecans	時に離断性骨軟骨炎を伴う
7. Filamin group and related disorders	Filaminグループと関連疾患						
Frontometaphyseal dysplasia	前頭骨幹端異形成症	XL AD AD	<i>FLNA</i> <i>MAP3K7</i> <i>TAB2</i>	305620 617137	1826		
Cardiospondylocarpofacial syndrome	心脊椎手根骨顔面症候群	AD	<i>MAP3K7</i>	157800	3238		
Melnick-Needles syndrome	Melnick-Needles 症候群	XL	<i>FLNA</i>	309350	2484	Includes osteodysplasty	骨異形成を含む
Otopalatodigital syndrome type 1 (OPD1)	耳口蓋指症候群1型 (OPD1)	XL	<i>FLNA</i>	311300	90650		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Otopalatodigital syndrome type 2 (OPD2)	耳口蓋指症候群1型 (OPD2)	XL	<i>FLNA</i>	304120	90650		
Terminal osseous dysplasia (TOD)	末端骨異形成症 (TOD)	XL	<i>FLNA</i>	300244	88630	Includes digitocutaneous dysplasia	指皮膚異形成症を含む
Atelosteogenesis type 1 (A01)	骨発生不全1型 (A01)	AD	<i>FLNB</i>	108720 112310	1190 1263	Includes Boomerang dysplasia, Piepkorn dysplasia, and spondylhumero femoral (giant cell) dysplasia	ブーメラン骨異形成症、Piepkorn 骨異形成症、脊椎上腕骨大腿骨(巨細胞性)異形成症も含む
Atelosteogenesis type 3 (A03)	骨発生不全3型 (A03)	AD	<i>FLNB</i>	108721	56305		
Larsen syndrome (dominant)	Larsen 症候群 (優性)	AD	<i>FLNB</i>	150250	503		
Spondylarcarpotarsal synostosis syndrome	脊椎・手根骨・足根骨癒合症候群	AR AD, AR	<i>FLNB</i> <i>MYH3</i>	272460	3275		
Franck - ter Haar syndrome	Franck - ter Haar症候群	AR	<i>SH3PXD2B</i>	249420	137834	Includes Borrone dermatocardioskeletal syndrome	Borrone 皮膚心骨格症候群を含む
See also group 4 for recessive Larsen syndrome and group 20 for conditions with multiple dislocations	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						
8. TRPV4 group		TRPV4 グループ					
Metatropic dysplasia	変容性骨異形成症	AD	<i>TRPV4</i>	156530	2635	Includes "hyperplastic," lethal and nonlethal forms. Can also result from somatic mosaicism for a TRPV4 mutation	重症型、非重症型のいかんにかかわらず「過形成」のものを含む。TRPV4変異による体細胞モザイクから生じる事もある
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	<i>TRPV4</i>	184095	263482	Includes parastremmatic dwarfism (OMIM 168400)	parastremmatic 低身長症 (OMIM 168400) を含む
Spondylometaphyseal dysplasia, Kozlowski type	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski型	AD	<i>TRPV4</i>	184252	93314		
Brachyolmia, autosomal dominant type	短体幹症, 常染色体優性型	AD	<i>TRPV4</i>	113500	93304		
Familial digital arthropathy with brachydactyly	短指を伴う家族性指関節症	AD	<i>TRPV4</i>	606835	85169		
See also group 4 and 13 for other forms of brachyolmia	グループ4とグループ13の他の型の短体幹症も参照						
9. Ciliopathies with major skeletal involvement		大きな骨変化を伴う絨毛異常症					
Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld)	軟骨外胚葉性異形成症 (Ellis-van Creveld)	AR AR AR AR	<i>EVC1</i> <i>EVC2</i> <i>WDR35</i> <i>DYNC2L1</i>	225500	289	See also Weyers acrofacial (acro dental) dysostosis in group 34	グループ34のWeyers先端顔面(先端歯)異形成症も参照
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 AR AR AR AR	<i>DYNC2H1</i> <i>IFT80</i> <i>WDR34</i> <i>WDR60</i> <i>DYNC2L1</i>	613091	93270 93271	There is significant clinical and radiological overlap between SRP1/3 and ATD. Some forms of both remain unlinked to the 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。
Asphyxiating thoracic dysplasia (ATD; Jeune)	呼吸不全性胸郭異形成症 (ATD; Jeune)	AR	<i>DYNC2H1</i>	613091	474	Dynein motor	ダイニンモーター
		AR	<i>DYNC2L1</i>				
		AR	<i>WDR34</i>				
		AR	<i>TCTEX1D2</i>				
		AR	<i>WDR60</i>				
		AR	<i>WDR19</i>			Retrograde transport (IFT-A)	逆行性輸送 (IFT-A)
		AR	<i>IFT140</i>				
		AR	<i>TTC21B</i>				
		AR	<i>IFT80</i>			Anterograde transport (IFT-B)	順行性輸送 (IFT-B)

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
		AR	<i>IFT172</i>				
		AR	<i>IFT81</i>				
		AR	<i>IFT52</i>				
		AR	<i>TRAF31P1</i>				
		AR	<i>CFAP410</i>			Basal body	基底小体
		AR	<i>CEP120</i>			Centrosome	中心体
		AR	<i>K1AA0586</i>				
		AR	<i>K1AA0753</i>				
SRPS type 2(Majewski)	短肋骨多指症候群2型(Majewski)	AR AR AR AR	<i>DYNC2H1</i> <i>NEK1</i> <i>IFT81</i> <i>TRAF31P1</i>	263520	93269		
SRPS type4(Beemer)	短肋骨多指症候群4型(Beemer)	AR AR	<i>IFT122</i> <i>IFT80</i>	269860	93268		
SRPS type5	短肋骨多指症候群5型	AR	<i>WDR35</i>	614091	1505		
SRPS unclassified	短肋骨多指症候群未分類	AR AR AR AR AR	<i>ICK</i> <i>INTU</i> <i>FUZ</i> <i>IFT43</i> <i>WDR35</i>				
Orofaciodigital syndrome type4(Mohr-Majewski)	口・顔面・指症候群4型(Mohr-Majewski)	AR	<i>TCTN3</i>	258860	2753		
Orofaciodigital syndrome type2(Mohr syndrome)	口・顔面・指症候群2型(Mohr症候群)	AR	<i>NEK1</i>	252100	2751	There are also overlapping OFD phenotypes due to mutation in INTU, CEP120, and C2CD3	INTU, CEP120, C2CD3の変異のため重複する口・顔面・指症候群の表現型もある
Cranioectodermal dysplasia (Levin-Sensenbrenner) type 1,2	頭蓋外胚葉異形成症 (Levin-Sensenbrenner)1型, 2型	AR AR AR AR AR	<i>IFT122</i> <i>WDR35</i> <i>WDR19</i> <i>IFT43</i> <i>IFT52</i>	218330	1515		
Mainzer - Saldino syndrome	Mainzer - Saldino 症候群	AR AR	<i>IFT140</i> <i>IFT172</i>	266920	140969		
Axial spondylometaphyseal dysplasia	軸性脊椎骨幹端異形成症	AR AR	<i>CFAP410</i> <i>NEK1</i>	602271	168549		
Thoracolumbar dysplasia (Barnes)	胸郭咽頭骨盤異形成症(Barnes)	AD		187760	3317		
See also paternal UPD14 and cerebro-costomandibular syndrome(group35)	父性片親ダイソミー14および脳・肋骨・下顎症候群(グループ35)も参照						
10. Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia group	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	<i>COMP</i>	177170	750		
Multiple epiphyseal dysplasia (MED)	多発性骨端異形成症(MED)	AD AD AD AD AD	<i>COMP</i> <i>COL9A2</i> <i>COL9A3</i> <i>MATN3</i> <i>COL9A1</i>	132400 600204 600969 607078 614135	93308 166002 166002 93311 166002	Not all MED(-like) cases seem to have mutations in these genes	全ての多発性骨端異形成症(様)症例にこれらの遺伝子の突然変異があるわけではないようである
Stickler syndrome, recessive type	Stickler 症候群, 劣性型	AR AR AR	<i>COL9A1</i> <i>COL9A2</i> <i>COL9A3</i>	614134 614284 120270	250984	See also groups 2 and 3	グループ2および3も参照

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
See also multiple epiphyseal dysplasia, recessive type in group 4 and 20 as well as Angel-shaped phalango-epiphyseal dysplasia (ASPED) in group 15	グループ15の天使形指節骨・骨端異形成症(ASPED) 同様にグループ4と20の多発性骨端異形成症、常染色体劣性型も参照						
11. Metaphyseal dysplasias	骨幹端異形成症						
Metaphyseal dysplasia, Schmid type (MCS)	骨幹端異形成症, Schmid 型 (MCS)	AD	<i>COL10A1</i>	156500	174		
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	<i>RMRP</i>	250250	175	Includes anauxetic dysplasia	anaxuetic 異形成症を含む
Metaphyseal dysplasia, POP1 type	骨幹端異形成症, POP1型	AR	<i>POP1</i>	617396	93347	Includes anauxetic dysplasia	anaxuetic 異形成症を含む
Metaphyseal dysplasia, Jansen type	骨幹端異形成症, Jansen 型	AD	<i>PTHR1</i>	156400	33067	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
Eiken dysplasia	Eiken 異形成症	AR	<i>PTHR1</i>	600002	79106	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
Metaphyseal dysplasia with pancreatic insufficiency and cyclic neutropenia (Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, SBDS)	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 AR AR AD	<i>SBDS</i> <i>EFL1</i> <i>DNAJC21</i> <i>SRP54</i>	260400 617941	811		
Metaphyseal anadysplasia type 1	回復性骨幹端異形成症1型	AD, AR	<i>MMP13</i>	602111	1040	Includes SEMD Missouri type	脊椎骨端骨幹端異形成症 Missouri 型を含む
Metaphyseal anadysplasia type 2	回復性骨幹端異形成症2型	AR	<i>MMP9</i>	613073	1040		
Metaphyseal dysplasia, Spahr type	骨幹端異形成症, Spahr 型	AR	<i>MMP13</i>	250400	2501		
Metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia	上顎低形成を伴う骨幹端異形成症	AD	<i>RUNX2</i>	156510	2504	May cause multiple vertebral fracture due to osteoporosis	おそらく骨粗鬆症のために多発性椎体骨折の原因となる
12. Spondylometaphyseal dysplasias (SMD)	脊椎骨幹端異形成症 (SMD)						
Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD)	脊椎内軟骨異形成症 (SPENCD)	AR	<i>ACP5</i>	271550	1855	Includes combined immunodeficiency with autoimmunity and spondylometaphyseal dysplasia (OMIM 607944)	複合型免疫不全-自己免疫疾患-脊椎骨幹端異形成症 (OMIM 607944)を含む
Odontochondrodysplasia (ODCD)	歯軟骨異形成症 (ODCD)	AR	<i>TRIP11</i>	184260	166272	See also achondrogenesis type 1A in group 14: may represent a phenotypic spectrum	グループ14の軟骨無発生症1A型も参照: おそらく表現型のスペクトラムを意味する
SMD, Sutcliffe type or corner fractures type	脊椎骨幹端異形成症, Sutcliffe型/ corner fracture型	AD	<i>FN1</i>	184255	93315	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
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	<i>PCYT1A</i>	608940	85167		
SMD with coneal dystrophy	角膜ジストロフィーを伴う脊椎骨幹端異形成症	AR	<i>PLCB3</i>				
See also SMD Kozlowski (group 8) , SMD Sedaghatian type (group 14) and axial SMD (group9): there are many individual reports of SMD variants.	脊椎骨幹端異形成症, Kozlowski 型 (グループ8), 脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian 型 (グループ14), 軸性脊椎骨幹端異形成症 (グループ9) も参照。脊椎骨幹端異形成症のvariantsには多くの個別の報告がある。						
13. Spondylo-epi-(meta)-physeal dysplasias (SE(M)D)	脊椎・骨端 (・骨幹端) 異形成症 (SE(M)D)						
Dyggve-Melchior-Clausen dysplasia (DMC)	Dyggve-Melchior-Clausen 異形成症 (DMC)	AR AR	<i>DYM</i> <i>RAB33B</i>	223800 615222	239	Includes Smith-McCort dysplasia(OMIM 607326)	Smith-McCort 骨異形成症 (OMIM 607326) を含む
Immuno-osseous dysplasia (Schimke)	免疫不全性骨異形成症 (Schimke)	AR	<i>SMARCA1</i>	242900	1830		
SED with diabetes mellitus, Wolcott-Rallison type type	糖尿病を伴う脊椎骨幹端異形成症, Wolcott-Rallison 型	AR	<i>ETFAK3</i>	226980	1667		
SEMD, Matrilin type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Matrilin 型	AR	<i>MATN3</i>	608728	156728	See also matrilin-related MED in group 10	グループ10のmatrilin 関連 MED も参照
SEMD, Shohat type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Shohat 型	AR	<i>DDRGK1</i>	602557	93352		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
SEMD with leukodystrophy, AIFM1 type	白質ジストロフィーを伴う脊椎骨端異形成症, AIFM1型	XL	<i>AIFM1</i>	300232	168484		
SEMD, biglycan type	脊椎骨端骨幹端異形成症, バイグリカン型	XL	<i>BGN</i>	300106	93349	Previously known as SEMD, Camera type	以前の脊椎骨端骨幹端異形成症, Camera 型として知られている
SEMD with immune deficiency, EXTL3 type	免疫不全を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, EXTL3型	AR	<i>EXTL3</i>	617425	508533	Also known as Immunoskeletal dysplasia with neurodevelopmental abnormalities: see also immuno-osseous dysplasia(Schimke)	神経発達異常を伴う免疫骨格異形成症としても知られている; 免疫骨性異形成症 (Schimke) も参照
SEMD with intellectual disability, NANS type	知的障害を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, NANS型	AR	<i>NANS</i>	610442	168454	Also known as SEMD, Genevieve type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Genevieve 型としても知られている
SEMD with intellectual disability, RSPRY1 type	知的障害を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症, RSPRY1型	AR	<i>RSPRY1</i>	616723	457395	Also known as SEMD Faden-Alkuraya type	脊椎骨端骨幹端異形成症, Faden-Alkuraya 型としても知られている
SEMD, TMEM165 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, TMEM165 型	AR	<i>TMEM165</i>	614727	314667	Congenital disorder of glycosylation type I1K	glycosylation I1K 型の先天性疾患
SEMD, PISD type	脊椎骨端骨幹端異形成症, PISD 型	AR	<i>PISD</i>			Phenotypically variable: see also case reported by Liberfarb RM et al. (PMID:3561949)	表現型多様性: Liberfarb RMらの報告も参照 (PMID:3561949)
SEMD, UFSP2 type	脊椎骨端骨幹端異形成症, UFSP2型	AD	<i>UFSP2</i>	617974 142669	2114	Includes familial hip dysplasia(Beukes)	家族性股関節異形成症 (Beukes) を含む
SEMD, short limb-abnormal calcification type	脊椎骨端骨幹端異形成症, 短肢・異常石灰化型	AR	<i>DDR2</i>	271665	93358	See also other dysplasia 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
SED tarda, X-linked (SED-XL)	遅発性脊椎骨端異形成症, X 連鎖 (SED-XL)	XL	<i>TRAPPC2</i>	313400	93284		
Ehlers-Danlos syndrome, spondylodysplastic type	Ehlers-Danlos syndrome, 脊椎異形成症型	AR	<i>SLC39A13</i>	612350	157965		
SPONASTRIME dysplasia	SPONASTRIME 骨異形成症	AR	<i>TONSL</i>	271510	93357		
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	<i>LTBP3</i>	601216	2899		
CODAS syndrome	脳眼歯耳骨格症候群	AR	<i>LONP1</i>	600373	1458		
EVEN-PLUS syndrome	EVEN-PLUS 症候群	AR	<i>HSPA9</i>	616854	496751		
CAGSSS syndrome	CAGSSS 症候群	AR	<i>IARS2</i>	616007	436174		
Steel syndrome	Steel 症候群	AR	<i>COL27A1</i>	615155	438117		
See also opsismodysplasia(group14), 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4型 (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端異形成症) も参照						
14. Severe spondylodysplastic dysplasias 重症脊椎異形成症							
Achondrogenesis type 1A (ACG1A)	軟骨無発生症1A型 (ACG1A)	AR	<i>TRIP11</i>	200600	93299		
Schneckenbecken dysplasia	蝸牛様骨盤異形成症	AR	<i>SLC35D1</i>	269250	3144		
Spondylometaphyseal dysplasia, Sedaghatian type	脊椎骨幹端異形成症, Sedaghatian 型	AR	<i>GPX4</i>	250220	93317		
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	<i>SBDS</i>				
Opsismodysplasia	成熟遅延骨異形成症	AR	<i>INPPL1</i>	258480	2746	Includes lethal and milder cases	重症例および軽症例を含む
MAGMAS related skeletal dysplasia	MAGMAS関連骨異形成症	AR	<i>PAM16</i>	613320	401979		
See also: thanatophoric dysplasia, types 1 and (group 1); achondrogenesis type2 and Torrance dysplasia (group 2); fibrochondrogenesis (group 3); achondrogenesis type 1B (group 4); and metatropic dysplasia (group 8)	2 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						

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
15. Acromelic dysplasias 遠位肢異形成症							
Trichorhinophalangeal dysplasia types 1/3	毛髪鼻指節異形成症 1型/3 型	AD	<i>TRPS1</i>	190350 190351	77258		
Trichorhinophalangeal dysplasia type 2 (Langer-Giedion)	毛髪鼻指節異形成症 2型 (Langer-Giedion)	AD	<i>TRPS1 and EXT1</i>	150230	502	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も含む
Acrocapitofemoral dysplasia	先端大腿骨頭異形成症	AR	<i>IHH</i>	607778	63446		
Geleophysic dysplasia	ゲレオフィジック骨異形成症	AR AD AD	<i>ADAMTSL2</i> <i>FBN1</i> <i>LTBP3</i>	231050 614185 617809	2623	Some forms unlinked to either gene	いくつかの型はどの遺伝子とも非連鎖
Acromicric dysplasia	先端短肢異形成症	AD AD	<i>FBN1</i> <i>LTBP3</i>	102370	969	Includes acrolaryngeal dysplasia, previously known as Fantasy Island dysplasia or Tattoo dysplasia, and Moore-Federman syndrome	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とMoore-Federman症候群を含む
Weill-Marchesani syndrome	Weill-Marchesani 症候群	AD AR AR AR	<i>FBN1</i> <i>ADMTS10</i> <i>ADMTS17</i> <i>LTBP2</i>	608328 277600 613195 614819	3449		
Myhre dysplasia	Myhre 骨異形成症	AD	<i>SMAD4</i>	139210	2588		
Acrodysostosis	先端異骨症	AD AD	<i>PDE4D</i> <i>PRKARIA</i>	614613 101800	950	Includes acroscyphodyspasia(PMID 30006632)	先端杯状異骨症を含む (PMID 30006632)
ASPED	天使形指節骨・骨端異形成症	AD		105835	63442	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
Leri Pleonosteosis	Leri過剰骨化症	AD	8q22.1	151200	2900	Duplication at 8q22.1 encompassing GDF6 and SDC2	GDF6とSDC2を含む8q22.1での重複
SED, MIR140 type	脊椎骨端異形成症, MIR140型	AD	<i>MIR140</i>			Brachydactyly with cone-shaped epiphyses	円錐骨端を伴う短指症
See also brachydactyly group (group 37 and 38)	短指症グループ (グループ37, 38) も参照						
16. Acromesomelic dysplasias 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	<i>NPR2</i>	602875	40		
Grebe dysplasia	Grebe 骨異形成症	AR AR	<i>GDF5</i> <i>BMPR1B</i>	200700 609441	2098	Includes acromesomelic dysplasia Hunter-Thompson type and acromesomelic dysplasia with genital anomalies: see also brachydactylies (group 37)	遠位中間肢異形成症Hunter-Thompson型および性器異常を伴う遠位中間肢異形成症を含む; 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 AR	<i>GDF5</i> <i>BMPR1B</i>	228900	2639	See also brachydactylies (group 37)	短指症(グループ37) も参照
Acromesomelic dysplasia, Osebold-Remondini type	遠位中間肢異形成症, Osebold-Remondini 型	AD		112910	93437		
17. Mesomelic and rhizo-mesomelic dysplasias 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	<i>SHOX</i>	127300	240	Includes Reinhardt-Pfeiffer dysplasia, (OMIM 191400) Reinhardt-Pfeiffer骨異形成症 (OMIM 191400) を含む	
Mesomelic dysplasia, Langer type	中間肢異形成症, Langer 型	Pseudo-AR	<i>SHOX</i>	249700	2632		
Omodysplasia, recessive type	肩骨異形成症, 劣性型	AR	<i>GPC6</i>	258315	93329		
Omodysplasia, dominant type	肩骨異形成症, 優性型	AD	<i>FZD2</i>	164745	93328	See also Robinow syndrome, dominant type	Robinow症候群,優性型も参照
Robinow syndrome, recessive type	Robinow 症候群, 劣性型	AR AR	<i>ROR2</i> <i>NXN</i>	268310	1507	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
Robinow syndrome, dominant type	Robinow 症候群, 優性型	AD AD AD AD	<i>WNT5A</i> <i>DVL1</i> <i>DVL3</i> <i>FZD2</i>	180700 616331 616894	3107		
Mesomelic dysplasia, Kantaputra type	中間肢異形成症, Kantaputra 型	AD	<i>HOXD</i>	156232	1836	Duplications at HOXD gene cluster locus: Includes mesomelic dysplasia, Korea type	HOXD遺伝子クラスター遺伝子座での重複; 中間肢異形成症, Korean 型を含む

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Mesomelic dysplasia, Nievergelt type	中間肢異形成症, Nievergelt 型	AD		163400	2633		
Mesomelic dysplasia, Kozlowski-Reardon type	中間肢異形成症, Kozlowski-Reardon 型	AR		249710	2631		
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	<i>SULF1 and SLC05A1</i>	600383	2496	Microdeletion syndrome involving two adjacent genes	2つの隣接遺伝子を含む微細欠失症候群
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)	AD	<i>ID4</i>	605274	85170	Microdeletion on 6p22.3; Microdeletion on 2q11.2 encompassing LAF4 can cause a phenotype with overlapping skeletal features (PMID 18616733)	6p22.3の微細欠失; LAF4を含む2q11.2上の微細欠失は、骨格の特徴に共通点がある表現型の原因となり得る (PMID18616733)
See also Werner syndrome (group39); also consider mesomelic dysplasia, Camera type (OMIM 611886) and mesomelic dysplasia, Fryns type (PMID 3342548)	Werner syndrome (group39) も参照; また、中間肢異形成症, Camera型 (OMIM 611886) と中間肢異形成症, Fryns 型 (PMID 3342548) も考慮						
18. Bent bone dysplasia group 弯曲骨異形成症グループ							
Campomelic dysplasia (CD)	屈曲肢異形成症 (CD)	AD	<i>SOX9</i>	114290	140	Includes acampomelic campomelic dysplasia (ACD), mild campomelic dysplasia (OMIM 602196) and isolated Pierre – Robin sequence	acampomelic campomelic dysplasia (ACD), 軽症型屈曲肢異形成症 (OMIM 602196), 孤立性Pierre-Robinシークエンスを含む
Stüve-Wiedemann dysplasia	Stüve-Wiedemann骨異形成症	AR	<i>LIFR</i>	601559	3206	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
Kyphomelic dysplasia, several forms	後弯肢異形成症, 各型			211350	1801	Probably heterogeneous	おそらく異質性
Bent bone dysplasia	弯曲骨異形成症	AD	<i>FGFR2</i>	614592	313855		
Bent bones can also been observed in conditon with osseous fragility(group 25)	弯曲骨は骨脆弱性を伴う病態に観察されることもある (グループ25)						
19. Primordial dwarfism and slender bones group 原発性低身長症と狭細骨グループ							
3-M syndrome	3M 症候群	AR AR AR	<i>CUL7 OBSL1 CCDC8</i>	273750 612921 614205	2616	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
Sanjad-Sakati syndrome	Sanjad-Sakati症候群	AR	<i>TBCE</i>	241410	93324	Referred to in OMIM as Kenny-Caffey type 1 but does not correspond to the disorder described by Kenny and Caffey which is the dominat form	OMIMにはKenny-Caffey1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
Kenny-Caffey syndrome	Kenny-Caffey 症候群	AD	<i>FAM111A</i>	127000	93325		
Osteocraniostenosis	骨頭蓋狭窄症	AD	<i>FAM111A</i>	602361	2763		
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1/3 (MOPD1)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 1型/3型 (MOPD1)	AR	<i>RNU4ATAC</i>	210710	2636	Usually homozygous mutation; Includes Taybi-Linder cephaloskeletal dysplasia	通常、ホモ接合変異; Taybi-Linder 頭骨格異形成症を含む
Roifman syndrome	Roifman 症候群	AR	<i>RNU4ATAC</i>	616651	353298		
Multiple epiphyseal dysplasia with microcephaly and nystagmus (Lowry – Wood syndrome)	小頭症と眼振を伴う多発性骨端異形成症 (Lowry – Wood症候群)	AR	<i>RNU4ATAC</i>	226960	1824	See also group10 because of multiple epiphyseal dysplasia	多発性骨端異形成症のためグループ10も参照
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 2 (MOPD2; Majewski type)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 2型 (MOPD2; Majewski 型)	AR	<i>PCNT2</i>	210720	2637		
Microcephalic osteodysplastic primordal dwarfism (other types)	小頭型骨異形成性原発性低身長症 (他型)	AR AR AR AR AR AR AR AR AR	<i>ATR RBBP8 CEP152 DNA2 TRAIP NSMCE2 CENPE CRIP1 XRCC4</i>	210600 606744 613823 615807 616777 617253 616051 615789 616541		Seckel syndrome 1 Seckel syndrome 2 Seckel syndrome 5 Seckel syndrome 8 Seckel syndrome 9 Seckel syndrome 10 Overlaps with primary microcephaly syndrome	Seckel 症候群 1 Seckel 症候群 2 Seckel 症候群 5 Seckel 症候群 8 Seckel 症候群 9 Seckel 症候群 10 原発性小頭症症候群との重複
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 AR	<i>CDKN1C POLE</i>	614732 618336	85173	With immunodeficiency	免疫不全症を伴う

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Hallermann-Streiff syndrome	Hallermann-Streiff症候群	AR		234100	2108		
Saul – Wilson syndrome	Saul – Wilson 症候群	AD	<i>COG4</i>	618150	85172		
20. Dysplasias with multiple joint dislocations							
Desbuquois dysplasia type1(with accessory ossification center in index digit)	Desbuquois 骨異形成症1型(示指に余剰骨化中心を伴う)	AR	<i>CANT1</i>	251450	1425	There are also cases with or without accessory ossification centers unlike to CANT1	余剰骨化中心を伴う/伴わない、CANT1と非連鎖の場合もある
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	<i>CANT1</i>	251450	1425		
Desbuquois dysplasia type 2(Baratela – Scott syndrome)	Desbuquois 骨異形成症 2型 (Baratela – Scott 症候群)	AR	<i>XYLT1</i>	615777	1425		
Multiple epiphyseal dysplasia, recessive type	多発性骨端異形成症, 劣性型	AR	<i>CANT1</i>	617719		Classified in OMIM as EDM7; very rare form of MED	OMIM では EDM7として分類されている; 非常に稀な多発性骨端異形成症の型
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	<i>KIF22</i>	603546	93360		
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	<i>B3GALT6</i>	271640	93359		
SEMD with joint laxity (SEMD-JL), EXOC6B type	関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 (SEMD-JL), EXOC6B型	AR	<i>EXOC6B</i>	618395	93359	Phenotype resembles SEMD-JL leptodactylic or Hall type	表現型は関節弛緩を伴う脊椎骨端骨幹端異形成症 細指型/Hall型に類似する
Pseudodiastrophic dysplasia	偽性捻曲性骨異形成症	AR		264180	85174		
CSGALNACT1 deficiency (joint dislocations and mild skeletal dysplasia)	CSGALNACT1 欠損症 (関節脱臼と軽度骨異形成症)	AR	<i>CSGALNACT1</i>	616615			
B3GAT3 deficiency	B3GAT3 欠損症	AR	<i>B3GAT3</i>	245600	284139	Multisystem linkeropathy including osteopenia with fractures(osteogenesis imperfecta –like) and dislocations(Larsen – like) and developmental delay	骨折 (骨形成不全症様) と脱臼 (Larsen様) を伴う骨減少症および発達遅滞を含む多系統GAGリンカー病
Short stature with joint laxity and myopia	関節弛緩と近視を伴う低身長	AR	<i>GZF1</i>	617662	527450	Phenotype resembles Larsen syndrome	表現型は Larsen症候群に類似する
Multiple joint dislocations with amelogenesis imperfecta	エナメル質形成不全を伴う多発性関節脱臼	AR	<i>SLC10A7</i>	618363			
Severe (lethal) neonatal short limb dysplasia with multiple dislocations	多発性脱臼を伴う重症新生児短肢異形成症	AR	<i>FAM20B</i>			Phenotype resembles Desbuquois dysplasia	表現型はDesbuquois 骨異形成症に類似する
Ehlers – Danlos syndrome, kyphoscoliosis type 1	Ehlers – Danlos症候群, 脊柱後側弯症1型	AR	<i>PLOD1</i>	225400	1900		
Ehlers – Danlos syndrome, kyphoscoliosis type 2	Ehlers – Danlos症候群, 脊柱後側弯症2型	AR	<i>FKBP14</i>	614557	300179		
See also SED with congenital dislocations, CHST3 type (group 4); atelosteogenesis type 3 and Larsen syndrome (group 7); B4GALT7 in group 25	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), グループ25のB4GALT7も参照						
21. Chondrodysplasia punctata (CDP) group							
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)	XL	<i>EBP</i>	302960	35173		
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)	XL	<i>ARSE</i>	302950	79345		
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)	XL	<i>NSDHL</i>	308050	139		
Keutel syndrome	Keutel症候群	AR	<i>MGP</i>	245150	85202		
Greenberg dysplasia	Greenberg 骨異形成症	AR	<i>LBR</i>	215140	1426	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

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Rhizomelic CDP	近位肢型点状軟骨異形成症	AR AR AR AR AR	<i>PEX7</i> <i>DHPAT</i> <i>AGPS</i> <i>FAR1</i> <i>PEX5</i>	215100 222765 600121 616154 616716	177		
CDP tibial-metacarpal type	点状軟骨異形成症 脛骨・中手骨型	AD, AR		118651	79346		
Astley-Kendall dysplasia	Astley-Kendall 骨異形成症	AR?			85175	Relationship to OI and to Greenberg dysplasia unclear	骨形成不全症およびGreenberg異形成症との関係は不明
Note that stippling can occur in maternal autoimmune disease and several syndromes such as Zellweger, Smith-Lemli-Opitz and others. See also 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は注意。グループ13の脊椎骨端骨幹端異形成症、短肢・異常石灰化型も参照。						
22. Neonatal osteosclerotic dysplasias 新生児骨硬化性異形成症							
Blomstrand dysplasia	Blomstrand 骨異形成症	AR	<i>PTHRT</i>	215045	50945	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骨異形成症も参照
Desmosterolosis	デスモステロール症	AR	<i>DHCR24</i>	602398	35107	See also other sterol-metabolism related conditions	他のステロール代謝に関連する疾患も参照
Caffey disease (including perinatal, infantile and attenuated forms)	Caffey 病 (乳児型・寛解型を含む)	AD	<i>COL1A1</i>	114000	1310	See also osteogenesis imperfecta related to collagen 1 genes (group 25)	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) も参照
Caffey disease (severe variants with prenatal onset)	Caffey 病 (出生前発症の重症型)	AR		114000	1310		
Raine dysplasia (lethal and non-lethal forms)	Raine 骨異形成症 (重症型・非重症型)	AR	<i>FAM20C</i>	259775	1832	Includes lethal and non-lethal cases(milder case with hypophosphatemic rickets)	重症型と非重症型を含む (低リン血症性くる病の軽症型)
Dysplastic cortical hyperostosis, Kozlowski - Tsuruta type	異形成性皮質骨増殖症, Kozlowski - Tsuruta型	AR?			2204	Two cases reported (see PMID 12401992)	2例報告あり (PMID 12401992)
Dysplastic cortical hyperostosis, Al-Gazali type	異形成性皮質骨増殖症, Al-Gazali 型	AR?		601356			
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 大理石骨病と関連疾患							
Osteopetrosis, severe neonatal or infantile forms	大理石骨病, 重症新生児型/乳児型 (OPTB1)	AR AR AR	<i>TCIRG1</i> <i>CLCN7</i> <i>SNX10</i>	259700 611490 615085	667		
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	<i>OSTM1</i>	259720	85179	Includes former osteopetrosis with infantile nueraxonal dysplasia (OMIM 600329)	以前の乳児神経軸索異形成症を伴う大理石骨病を含む (OMIM 600329)
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	<i>TNFRSF11A</i>	612301	178389	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も参照
Osteopetrosis, intermediate form	大理石骨病, 中間型	AR AR AR	<i>TNFRSF11</i> <i>PLEKHM1</i> <i>CLCN7</i>	259710 611497	667 210110		
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	<i>CA2</i>	259730	2785		
Osteopetrosis, late-onset form type 2 (OPTA2)	大理石骨病, 遅発型2型 (OPTA2)	AD	<i>CLCN7</i>	166600	53		
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	<i>IKBK</i>	300301	69088		
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	AR	<i>FERMT3</i>	612840	99844	Also mutations in RASGRP2 have between reported (PMID 18709451)	RASGRP2遺伝子変異の報告もあり (PMID 18709451)
Osteosclerotic metaphyseal dysplasia	骨硬化性骨幹端異形成症	AR	<i>LRRK1</i>	615198	500548	Heterogeneous conditions	異質性のある病態
Pyknodysostosis	濃化異骨症	AR	<i>CTSK</i>	265800	763		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Dysosteosclerosis	異骨性骨硬化症	AR AR AR	<i>SLC29A3</i> <i>TNFRSF11A</i> <i>CSF1R</i>	224300	1782	Bi-allelic mutations in <i>CSF1R</i> cause a dysosteosclerosis-like phenotype	<i>CSF1R</i> の対立遺伝子変異が異骨性硬化症様の表現型の原因となる
This group characterized by an impaired bone resorption as common mechanism (osteoclast related) and therefore OPTA1 is not included in this group (see grop 24) Note: Osteomesopyknosis may represent a form of osteopetrosis	このグループは共通のメカニズム（破骨細胞関連）として障害された骨吸収によって特徴付くためOPTA1はこのグループに含めない（グループ24参照） 注釈：骨中間濃化症は大理石骨病の形態を示すことがある						
24. Other sclerosing bone disorders 他の骨硬化性骨疾患							
osteopoikilosis	骨斑紋症	AD	<i>LEMD3</i>	166700	166119 1306	Includes Buschke – Ollendorff syndrome	Buschke-Ollendorff症候群を含む
Melorheostosis with osteopoikilosis	骨斑紋症を伴う流蝕骨症	AD	<i>LEMD3</i>	166700	1879	Includes mixed sclerosing bone dysplasia	混合型骨硬化性異形成症を含む
Melorheostosis	流蝕骨症（メロレオストーシス）	SP	<i>MAP2K1</i>	155950	2485	Probably locus heterogeneity	おそらく遺伝子座の異質性
Osteopathia striata with cranial sclerosis (OSCS)	頭蓋骨硬化を伴う骨線条症（OSCS）	XL	<i>AMER1</i>	300373	2780		
Craniometaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹端異形成症	AD AR	<i>ANKH</i> <i>GJA1</i>	123000 218400	1522		
Diaphyseal dysplasia Camurati-Engelmann	骨幹異形成症 Camurati-Engelmann 病	AD	<i>TGFB1</i>	131300	1328	Probably locus heterogeneity	おそらく遺伝子座の異質性
Hyperostosis –Hyperphosphatemia syndrome	骨増殖症・高リン血症症候群	AR AR AR	<i>GALNT3</i> <i>FGF23</i> <i>KL</i>	211900 617993 617994	306661		
Cerebellar hypoplasia – endosteal sclerolosis	小脳低形成・骨内膜性硬化症	AR	<i>POLR3B</i>	213002	85186		
Hematodiaphyseal dysplasia Ghosal	血液骨幹異形成症 Ghosal	AR	<i>TBXAS1</i>	231095	1802		
Hypertrophic osteoarthropathy	過形成型骨関節症	AR AR	<i>HPGD</i> <i>SLC02A1</i>	259100 614441	248095	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
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	2796	Relationship to recessive form (OMIM 259100, HPGD deficiency) unclear	劣性型（OMIM 259100, HPGD欠損）との関係は不明
Oculodontoosseous dysplasia (ODOD) mild type	眼歯骨異形成症（ODOD）軽症型	AD	<i>GJA1</i>	164200	2710		
Oculodontoosseous dysplasia (ODOD) severe type	眼歯骨異形成症（ODOD）重症型	AR	<i>GJA1</i>	257850	2710	Possibly homozygous form of mild ODOD	軽症型ODODのホモ接合の可能性
Osteoectasia with hyperphosphatasa (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	<i>TNFRSF11B</i>	239000	2801		
Osteosclerosis	骨硬化症	AD	<i>LRP5</i>	144750	2790 2783 3416	Includes AD osteopetrosis type 1 (OPTA1) (OMIM 607634) and endosteal hyperostosis, Worth type; see note group 23	常染色体優性遺伝の大理石骨病 type 1（OPTA1）(OMIM 607634) と骨内膜性骨増殖症、Worth typeを含む；Group 23参照
Sclerosteosis	硬化性骨症	AR AR	<i>SOST</i> <i>LRP4</i>	269500 614305	3152		
Endosteal hyperostosis, van Buchem type	骨内膜性骨増殖症、van Buchem 型	AR	<i>SOST</i>	239100	3416	Specific 52 kb deletion downstream of <i>SOST</i>	<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	<i>DLX3</i>	190320	3352		
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	<i>MTAP</i>	112250	85182	Also known as Hardcastle syndrome	Hardcastle症候群としても知られる
Craniodiaphyseal dysplasia	頭蓋骨幹異形成症	AD	<i>SOST</i>	122860	1513	Dominant negative	変異型優性
Craniometadiaphyseal dysplasia, Wormian bone type	頭蓋骨幹端骨幹異形成症、Worm 骨型	AR		269300	85184		
Lenz-Majewski hyperostotic dysplasia	Lenz-Majewski 骨増殖異形成症	AD	<i>PTDSS1</i>	151050	2658		

骨系統疾患国際分類 (2019) 和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Metaphyseal dysplasia, Braun-Tinschert type	骨幹端異形成症, Braun-Tinschert 型	AD		605946	85188		
Pyle disease	Pyle 病	AR	<i>SFRP4</i>	265900	3005		
In this group, many disorders have an increased bone formation as common mechanism (osteoblast related). Consider also mesomelic trichothiodystrophy with central osteosclerosis (PMID 15148554)	このグループでは、多くの疾患は共通のメカニズム(骨芽細胞関連)として、増加した骨形成がある中央骨硬化症を伴う中間肢硫酸欠乏性毛髪発育異常症 (PMID 15148554) も考慮						
25. Osteogenesis Imperfecta and decreased bone density group							
Osteogenesis imperfecta, non-deforming with persistently blue sclerae (OI type 1)	骨形成不全症, 永続的な青色強膜を伴う非変形型 (OI 1型)	AD	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>	166200	216796	OMIM OI type I	OMIM 骨形成不全症 I型
Osteogenesis imperfecta, perinatal lethal form (OI type 2)	骨形成不全症, 周産期致死型 (OI 2型)	AD	<i>COL1A1</i>	166210	216804	OMIM OI type II	OMIM 骨形成不全症 II型
		AD	<i>COL1A2</i>	166210	216804	OMIM OI type II	OMIM 骨形成不全症 II型
		AR	<i>CRTAP</i>	610854	216804	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
		AR	<i>LEPRE1</i>	610915	216804	OMIM OI type VIII	OMIM 骨形成不全症 VIII型
		AR	<i>PPIB</i>	259440	216804	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
Osteogenesis imperfecta, progressively deforming type (OI type 3)	骨形成不全症, 進行性変形型 (OI 3型)	AD	<i>COL1A1</i>	259420	216812	OMIM OI type III	OMIM 骨形成不全症 III型
		AD	<i>COL1A2</i>	259420	216812	OMIM OI type III	OMIM 骨形成不全症 III型
		AD	<i>IFITM5</i>	610967	216812	OMIM OI type V	OMIM 骨形成不全症 V型
		AR	<i>SERPINF1</i>	613982	216812	OMIM OI type VI	OMIM 骨形成不全症 VI型
		AR	<i>CRTAP</i>	610682	216812	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
		AR	<i>LEPRE1</i>	610915	216812	OMIM OI type VIII	OMIM 骨形成不全症 VIII型
		AR	<i>PPIB</i>	259440	216812	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
		AR	<i>SERPINH1</i>	613848	216812	OMIM OI type X	OMIM 骨形成不全症 X型
		AR	<i>FKBP10 TMEK38B</i>	610968	216812	OMIM OI type XI	OMIM 骨形成不全症 XI型
		AR	<i>BMP1</i>	615066	216812	OMIM OI type XII	OMIM 骨形成不全症 XII型
		AR	<i>NNT1</i>	112264	216812	OMIM OI type XIII	OMIM 骨形成不全症 XIII型
		AR	<i>GREB3L1</i>	615220	216812	OMIM OI type XIV	OMIM 骨形成不全症 XIV型
		AR	<i>SPARC</i>	616229	216812	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
		AR	<i>TENT5A</i>	616507	216812	OMIM OI type XVI	OMIM 骨形成不全症 XVI型
		AR		617952	216812	OMIM OI type XVII	OMIM 骨形成不全症 XVII型
Osteogenesis imperfecta, moderate form (OI type 4) (Note: In adult always, normal sclerae)	骨形成不全症, 中等症型 (OI 4型) (注釈: 成人では常に正常強膜)	AD	<i>COL1A1</i>	166220	216820	OMIM OI type IV	OMIM 骨形成不全症 IV型
		AD	<i>COL1A2</i>	166220	216820	OMIM OI type IV	OMIM 骨形成不全症 IV型
		AD	<i>NNT1</i>	615220	216820	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
		AD	<i>IFITM5</i>	610967	216820	OMIM OI type V	OMIM 骨形成不全症 V型
		AR	<i>CRTAP</i>	610682	216820	OMIM OI type VII	OMIM 骨形成不全症 VII型
		AR	<i>PPIB</i>	259440	216820	OMIM OI type IX	OMIM 骨形成不全症 IX型
		AR	<i>FKBP10</i>	610968	216820	OMIM OI type XI	OMIM 骨形成不全症 XI型
		AR	<i>SP7</i>	613849	216820	OMIM OI type XII	OMIM 骨形成不全症 XII型
Osteogenesis imperfecta with calcification of the interosseous membranes and/or hypertrophic callus (OI type 5)	骨間膜の石灰化・過形成仮骨を伴う骨形成不全症 (OI 5型)	AD	<i>IFITM5</i>	610967	216828		
Osteoporosis-X-linked form	骨粗鬆症, X連鎖性型	XL	<i>PLS3</i>	300910	391330	OMIM OI typeXIX	OMIM 骨形成不全症 XIX型
		XL	<i>MBTPS2</i>	301014			
Osteoporosis-AD form	骨粗鬆症, 常染色体優性遺伝型	AD	<i>NNT1</i>	615220	216820	OMIM OI type XV	OMIM 骨形成不全症 XV型
		AD	<i>LRP5</i>	166710	85193		
Bruck syndrome type 1 (BS1)	Bruck 症候群 (BS1)	AR	<i>FKBP10</i>	259450	2771	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
Bruck syndrome type 2 (BS2)	Bruck 症候群 (BS2)	AR	<i>PLOD2</i>	609220	2771		
Osteoporosis-pseudoglioma syndrome	骨粗鬆症・偽神経膠腫症候群	AR	<i>LRP5</i>	259770	2788	May mimic OI type 3 and 4 without eye involvement	眼所見のない骨形成不全症 3型 と 4型に類似していることがある
Calvarial doughnut lesions with bone fragility	骨脆弱性を伴う頭蓋ドーナッツ様病変	AD	<i>SGMS2</i>	126550	85192	Overlap with SMD phenotype	脊椎骨幹端異形成症と表現型が重複する
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	<i>P4HB</i>	112240	2050		
Cole- Carpenter like dysplasia	Cole-Carpenter 様異形成症	AR	<i>SEC24D</i>	616294		Cole - Carpenter syndrome 2	Cole-Carpenter症候群2型

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Spondylo-ocular dysplasia	脊椎・眼異形成症	AR	<i>XYLT2</i>	605822	85194		
Gnathodiaphyseal dysplasia	顎骨幹異形成症	AD	<i>ANO5</i>	166260	53697		
Ehlers-Danlos syndrome, spondylodysplastic type	エーラス・ダンロス症候群, 脊椎異形成型	AR	<i>B4GALT7</i>	130070	75497	Formerly known as "EDS, progeroid form"; also known as "Larsen syndrome, la Réunion variant"; see also B3GALT6 deficiency in group 20	
Geroderma osteodysplasticum	骨異形性老人様皮膚症	AR	<i>GORAB</i>	231070	2078		
Cutis laxa, autosomal recessive form, type 2B (ARCL2B)	皮膚弛緩症、常染色体劣性型、2B型 (ARCL2B)	AR	<i>PYCR1</i>	612940	90350	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
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) (Wrinkly skin症候群)	AR	<i>ATP6VOA2</i>	278250 219200	90350	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
Wiedmann-Rautenstrauch syndrome	Wiedmann-Rautenstrauch症候群	AR	<i>POLR3A</i>	264090	3455		
Singleton-Merten dysplasia type 1	Singleton-Merten 骨異形成症1型	AD	<i>IFIH1</i>	182250	85191		
Singleton-Merten dysplasia type 2	Singleton-Merten 骨異形成症2型	AR	<i>DDX58</i>	616298	85191		
Short stature, optic nerve atrophy and Pelger-Huet anomaly (SOPH syndrome)	低身長、視神経萎縮、Pelger-Huet異常 (SOPH 症候群)	AR	<i>NBAS</i>	614800	391677		
See also metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia in group 11	グループ11の上顎低形成を伴う骨幹端異形成症も参照						
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	<i>ALPL</i>	241500	436		
Hypophosphatasia, juvenile and adult forms	低ホスファターゼ症, 若年型・成人型	AD	<i>ALPL</i>	146300	247676	Includes odontohypophosphatasia	歯限局型低ホスファターゼ症を含む
Hypophosphatemic rickets, X-linked	低リン血症性くる病, X連鎖性	XL	<i>PHEX</i>	307800	89936		
Hypophosphatemic rickets, autosomal dominant	低リン血症性くる病, 常染色体優性	AD	<i>FGF23</i>	193100	89937		
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	<i>DMP1</i>	241520	289176		
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	<i>ENPP1</i>	613312	289176		
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	XL	<i>CLCN5</i>	300554	1652	Part of Dent's disease complex	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	<i>SLC34A3</i>	241530	157215		
Vitamin D-dependent rickets, type 1A	ビタミンD依存性くる病, 1A型	AR	<i>CYP27B1</i>	264700	289157		
Vitamin D-dependent rickets, type 1B	ビタミンD依存性くる病, 1B型	AR	<i>CYP2R1</i>	600081	289157		
Vitamin D-dependent rickets, type 2A	ビタミンD依存性くる病, 2A型	AR	<i>VDR</i>	277440	93160		
Vitamin D-dependent rickets, type 2B	ビタミンD依存性くる病, 2B型	AR?		600785	93160		
Familial hyperparathyroidism type 1-4	家族性副甲状腺機能亢進症 1~4型	AD AD AD AD	<i>CDC73</i> <i>CDC73</i> - <i>GCM2</i>	145000 145001 610071 617343	99879 99880 99879 99879	Genetic hyperparathyroidism due to parathyroid adenoma occurs in a number of tumor-associated syndrome such as MEN	副甲状腺腺腫による遺伝性の副甲状腺機能亢進症がMENのような腫瘍関連症候群の多くで生じる
Neonatal hyperparathyroidism, severe form	新生児上皮小体機能亢進症, 重症型	AR, AD	<i>CASR</i>	239200	417		
Neonatal hyperparathyroidism, transient form	新生児上皮小体機能亢進症, 一過性型	AR	<i>TRPV6</i>	618188	417		
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	<i>CASR</i>	145980	405	Other form of familial hypocalciuric hypercalcemia do not show significant skeletal phenotypes	その他の家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症では明らかな骨表現型を示さない

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
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	<i>ANKH</i>	118600	1416	Loss-of - function mutations (see craniometaphyseal dysplasia in group 24)	機能損失変異 (group24の頭蓋骨幹端異形成症参照)
Cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome	皮膚骨格低リン血症症候群	SP SP	<i>HRAS</i> <i>NRAS</i>				
See also Jansen dysplasia and Eiken dysplasia(group 11) and Cole - Carpenter syndrome (group 25); see also group 22 for FAM20C related cases of hypophosphatemic rickets	骨幹端異形成症 Jansen type, Eiken 異形成症 (グループ11), Cole-Carpenter 骨異形成症 (グループ25) 参照 グループ22のFAM20Cに関連した低リン血症性くる病症例も参照						
27. Lysosomal storage diseases with skeletal involvement (dysostosis multiplex group)							
Mucopolysaccharidosis type 1H -1S	ムコ多糖症 1H型・1S型	AR	<i>IDUA</i>	607014 607015 607016	579		
Mucopolysaccharidosis type 2	ムコ多糖症 2型	XL	<i>IDS</i>	309900	580		
Mucopolysaccharidosis type 3A	ムコ多糖症 3A型	AR	<i>SGSH</i>	252900	79269		
Mucopolysaccharidosis type 3B	ムコ多糖症 3B型	AR	<i>NAGLU</i>	252920	79270		
Mucopolysaccharidosis type 3C	ムコ多糖症 3C型	AR	<i>HSGNAT</i>	252930	79271		
Mucopolysaccharidosis type 3D	ムコ多糖症 3D型	AR	<i>GNS</i>	252940	79272		
Mucopolysaccharidosis type 4A	ムコ多糖症 4A型	AR	<i>GALNS</i>	253000	309297		
Mucopolysaccharidosis type 4B	ムコ多糖症 4B型	AR	<i>GLB1</i>	253010	309310		
Mucopolysaccharidosis type 6	ムコ多糖症 6型	AR	<i>ARSB</i>	253200	583		
Mucopolysaccharidosis type 7	ムコ多糖症 7型	AR	<i>GUSB</i>	253220	584		
Mucopolysaccharidosis -plus syndrome (VPS33A deficiency)	ムコ多糖症・加症候群 (VPS33A 欠損)	AR	<i>VPS33A</i>	617303	505248		
Fucosidosis	フコシドーシス	AR	<i>FUCA</i>	230000	349		
Alpha-Mannosidosis	アルファマンノシドーシス	AR	<i>MAN2B1</i>	248500	61		
Beta-Mannosidosis	ベータマンノシドーシス	AR	<i>MANBA</i>	248510	118		
Aspartylglucosaminuria	アスパルチルグルコサミン尿症	AR	<i>AGA</i>	208400	93		
GM1Gangliosidosis, several forms	GM1ガンリオシドーシス, 各型	AR	<i>GLB1</i>	230500	354		
Sialidosis, several forms	シアリドーシス, 各型	AR	<i>NEU1</i>	256550	812 93399 93400		
Sialic acid storage disease (SIASD)	シアル酸蓄積症 (SIASD)	AR	<i>SLC17A5</i>	269920	834		
Galactosialidosis, several forms	ガラクトシアリドーシス, 各型	AR	<i>PPGB</i>	256540	351		
Multiple sulfatase deficiency	多種サルファターゼ欠損症	AR	<i>SUMF1</i>	272200	585		
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	<i>GNPTAB</i>	252500	576		
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), alpha/beta type	ムコ脂質症 III (偽性ハーラーポリジストロフィー), アルファ/ベータ型	AR	<i>GNPTAB</i>	252600	423461		
Mucopolipidosis III (Pseudo-Hurler polydystrophy), gamma type	ムコ脂質症 III (偽性ハーラーポリジストロフィー), ガンマ型	AR	<i>GNPTG</i>	252605	423470		

骨系統疾患国際分類 (2019) 和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Other conditions resembling storage disease: congenital disorders of glycosylation and geleophysic dysplasia (group 15)	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ゲレオフィジック骨異形成症（グループ15）						
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	<i>TNFRSF11A</i>	174810 602080	85195	Includes early – onset familial Paget disease of bone. See also osteopetrosis and dysosteosclerosis (group 23)	早発性の骨パジェット病を含む。 大理石骨病と異骨性骨硬化症も参照（グループ23）
Mandibuloacral dysplasia	下顎先端症候群	AR AR	<i>LMNA</i> <i>ZMPSTE24</i>	248370 608612	2457		
Progeria, Hutchinson–Gilford type	早老症, Hutchinson–Gilford 型	AD	<i>LMNA</i>	176670	740		
Multicentric osteolysis, nodulosis and arthropathy (MONA)	多中心性骨溶解症, 結節症, 関節症 (MONA)	AR AR	<i>MMP2</i> <i>MMP14</i>	259600 277950	371428	Includes Winchester – Torg syndrome and nodulosis – arthropaty –osteolysis syndrome	Winchester – Torg 症候群と結節症, 関節症, 骨溶解症候群を含む
Hajdu–Cheney syndrome	Hajdu–Cheney 症候群	AD	<i>NOTCH2</i>	102500	955	Includes serpentine fibula – polycystic kidney syndrome	蛇行腓骨・嚢胞腎症候群を含む
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	<i>MAFB</i>	166300	2774		
See also Pycnodysostosis, cleidocranial dysplasia, Keutel syndrome, Farber disease 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 症候群, Farber 病, 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る。						
29. Disorganized development of skeletal components group 骨格成分の発生異常グループ							
Multiple cartilaginous exostoses	多発性軟骨性外骨腫症	AD AD	<i>EXT1</i> <i>EXT2</i>	133700 133700	321 321		
Cherubism	ケルビム症	AD	<i>SH3BP2</i>	118400	184		
Fibrous dysplasia, polyostotic form (McCune – Albright)	線維性骨異形成症, 多骨型（McCune – Albright）	SP	<i>GNAS</i>	174800	562	Somatic mosaicism and imprinting phenomena	体細胞モザイクやインプリンティング現象
Metachondromatosis	メタコンドロマトーシス	AD	<i>PTPN11</i>	156250	2499		
Osteoglyphonic dysplasia	骨空洞性異形成症	AD	<i>FGFR1</i>	166250	2645	Craniosynostosis is also an important feature (group 33)	頭蓋骨癒合症も重要な特徴（グループ33）
Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP)	進行性骨化性線維異形成症	AD	<i>ACVR1</i>	135100	337		
Neurofibromatosis type 1 (NF1)	神経線維腫症 1型 (NF1)	AD	<i>NF1</i>	162200	363700		
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	3019		
Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor)	片肢性骨端異形成症 (Trevor)	SP		127800	1822		
Lipomembraneous osteodysplasia with leukoencephalopathy (presenile dementia with bone cysts: Nasu – Hakola)	白質脳症を伴う脂肪膜性骨異常養症（骨嚢腫を伴う初老期認知症: Nasu-Hakola）	AR	<i>TRM2</i> <i>TYROBP</i>	221770	2770		
Enchondromatosis (Ollier) and Enchondromatosis with hemangiomata (Maffucci)	内軟骨腫症 (Ollier) , および血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci)	SP	<i>IDH1</i> , <i>IDH2</i>	166000	296 163634		
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	<i>IDH1</i>	614875	99646		
Genochondromatosis	遺伝性軟骨腫症	AD		137360	85197 93398	Probably includes Vaandrager – Peña syndrome	おそらくVaandrager – Peña 症候群を含む
Gorham –stout disease	Gorham-Stout病	SP		123880	73	See also familial diffuse cystic angiomatosis of bone (PMID 2910603)	骨の家族性びまん性嚢胞性血管腫症も参照

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
osteofibrous dysplasia	骨線維性異形成	AD, SP	<i>MET</i>	607278	488265		
See also: Proteus syndrome in group 30; spondyloenchondrodysplasia in group 12; dyspondyloenchondromatosis in group 2; cutaneous skeletal hypophosphatemia syndrome in group 26	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, グループ2の異常脊椎内軟骨腫症, グループ26 の皮膚骨低リン血症症候群も参照						
30. Overgrowth (tall stature)syndromes with skeletal involvement							
Weaver syndrome	Weaver症候群	AD	<i>EZH2</i>	277590	3447	Some cases reported with NSD1, EED, and SUZ12 mutations	NSD1, EED, SUZ12変異を伴う報告もあり
Sotos syndrome	Sotos症候群	AD AD AR	<i>NSD1</i> <i>NFIX</i> <i>APC2</i>	117550 614753 617169	821 420179	includes Malan syndrome	Malan症候群を含む
Luscan-Lumish syndrome	Luscan-Lumish症候群	AD	<i>SETD2</i>	616831			
Tatton-Brown-Rahman syndrome	Tatton-Brown-Rahman症候群	AD	<i>DNMT3A</i>	615879	404443		
Marshall-Smith syndrome	Marshall-Smith症候群	AD	<i>NFIX</i>	602535	561		
Proteus syndrome	Proteus症候群	SP	<i>AKT1</i>	176920	744		
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	<i>PIK3CA</i>	612918	140944		
Marfan syndrome	Marfan症候群	AD	<i>FBN1</i>	154700	558		
Congenital contractural arachnodactyly	先天性拘縮性くも状指症	AD	<i>FBN2</i>	121050	115		
Loeys-Dietz syndrome (types 1- 6)	Loeys-Dietz 症候群(1~6型)	AD AD AD AD AD AD	<i>TGFBR1</i> <i>TGFBR2</i> <i>SMAD3</i> <i>TGFBR2</i> <i>TGFBR3</i> <i>SMAD2</i>	609192 610168 613795 614816 615582 601366	60030		
Meeter - Loeys syndrome	Meeter - Loeys症候群	XL	<i>BGN</i>	300989		See also SEMD, biglycan type (group 13)	脊椎骨端骨幹端異形成症, バイグリカン型(グループ13) も参照
Overgrowth syndrome with 2q37 translocations	2q37転座を伴う過成長症候群	SP	<i>NPPC</i>		498488	Overgrowth probably caused by overexpression of NPPC	過成長はおそらくNPPCの過剰発現が原因
Tall stature with long halluces, NPR2 type	長母趾を伴う高身長, NPR2型	AD	<i>NPR2</i>	615923	329191	includes epiphyseal chondrodysplasia, Miura type; gain-of-function mutations	骨端軟骨異形成症 Miura型; 機能獲得変異を含む
Tall stature with long halluces, NPR3 type	長母趾を伴う高身長, NPR3型	AR	<i>NPR3</i>			Loss-of - function mutations	機能欠失変異
Moreo-Nishimura-Schmidt syndrome	Moreo-Nishimura-Schmidt 症候群	SP		608811	498485		
See also: Shprintzen-Goldberg syndrome in Craniosynostosis group 33	頭蓋骨癒合症グループのShprintzen-Goldberg 症候 群グループ33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	<i>WISP3</i>	208230	1159		
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	<i>CTSF</i>	607115	1451		
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	<i>IL1RN</i>	147679	210115		
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	<i>LPIN2</i>	609628	77297		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Hyaline fibromatosis syndrome	ヒアリン線維腫症	AR	<i>ANTXR2</i>	236490	2176	Previously known as infantile systemic hyalinosis, juvenile hyaline fibromatosis (OMIM 228600) and Pueritic 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 (OMIM 228600) およびPueritic症候群
32. Cleidocranial dysplasia and related disorders							
Cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症	AD	<i>RUNX2</i>	119600	1452	See also metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia (group 11)	上顎低形成を伴う骨幹端異形成症も参照(グループ11)
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	85199		
Yunis-Varon dysplasia	Yunis-Varon 骨異形成症	AR AR	<i>FIG 4</i> <i>VAC14</i>	216340	3472		
Parietal foramina (isolated)	頭頂孔 (単独型)	AD AD	<i>ALX4</i> <i>MSX2</i>	609597 168500	60015	See also Frontonasal dysplasia type 1 (group 34)	前頭鼻異形成症1型 (グループ34) も参照
Parietal foramina with cleidocranial dysplasia	鎖骨頭蓋異形成症を伴う頭頂孔	AD	<i>MSX2</i>	168500	251290	MSX2 mutation also cause craniosynostosis Boston type (group 33)	MSX2 変異は頭蓋骨癒合症Boston型 (グループ33) の原因にもなる
See also: pyknodysostosis(group 23), wrinkly skin syndrome, mandibuloacral dysplasia, progeria and Hajdu-Cheny syndrome(group 28) for similar clavicular defects.	同様の鎖骨欠損については、濃化異骨症 (グループ23), 皺状皮膚症候群, 下顎骨異形成, 早老症, Hajdu-Cheny症候群 (グループ28) も参照。						
33. Craniosynostosis syndromes							
Pfeiffer syndrome	Pfeiffer 症候群	AD AD	<i>FGFR1</i> <i>FGFR2</i>	101600 101600	93258 710	Most have FGFR1 p.P252R mutation. Includes Jackson-Weiss syndrome (OMIM 123150)	多くはFGFR1 P252R変異を有する; Jackson-Weiss症候群 (OMIM 123150) を含む
Apert syndrome	Apert 症候群	AD	<i>FGFR2</i>	101200	87		
Craniosynostosis with cutis gyrata (Beare-Stevenson)	脳回状皮膚を伴う頭蓋骨癒合症 (Beare-Stevenson)	AD	<i>FGFR2</i>	123790	1555		
Crouzon syndrome	Crouzon 症候群	AD	<i>FGFR2</i>	123500	207		
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	<i>FGFR3</i>	612247	93262	Defined by specific FGFR3 p. A391E mutation	特異的なFGFR3 A391Eの変異により定義される
Craniosynostosis, Muenke type	頭蓋骨癒合症, Muenke 型	AD	<i>FGFR3</i>	602849	53271	Defined by specific FGFR 3p. P250R mutation	特異的なFGFR3 P250Rの変異により定義される
Antley-Bixler syndrome	Antley-Bixler 症候群	AR	<i>POR</i>	201750	83 63269		
Craniosynostosis Boston type	頭蓋骨癒合症, Boston 型	AD	<i>MSX2</i>	604757	1541	Heterozygous p. P148H mutation in two family	2家系でP148Hヘテロ接合変異
Saethre-Chotzen syndrome	Saethre-Chotzen 症候群	AD	<i>TWIST1</i>	101400	794	Mutation in FGFR3, FGFR2, and TCF12 have been reported to cause phenotypes resembling Saethre-Chotzen syndrome	FGFR3, FGFR2, TCF12の突然変異はSaethre-Chotzen 症候群に類似した表現型の原因となる事が報告されている
Shprintzen-Goldberg syndrome	Shprintzen-Goldberg 症候群	AD	<i>SKI</i>	182212	2462		
Baller-Gerold syndrome	Baller-Gerold 症候群	AR	<i>RECQL4</i>	218600	1225	<i>RECQL4 might not account for all cases of Baller-Gerold</i>	すべてのBaller-Gerold症候群がRECQL4遺伝子では説明できないかもしれない
Carpenter syndrome	Carpenter 症候群	AR AR	<i>RAB23</i> <i>MEGF8</i>	201000 614976	65759		
Coronal craniosynostosis	冠状縫合早期癒合症	AD	<i>TCF12</i>	615314	35099		
Complex craniosynostosis	複雑性頭蓋骨癒合症	AD	<i>ERF</i>	600775		Mutation in ERF also cause Chitayat hyperphalangism syndrome	ERFの変異はChitayat指節骨過剰症候群の原因にもなる

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
See also cranioectodermal dysplasia(group9), SEMD type RSPRY1(group13), osteocraniosostenosis(group19), Cole-Carpenter syndrome(group25), CDAGS syndrome (group32), craniofrontonasal syndrome(group34), Philadelphia type craniosynostosis (IHH duplication) (group41), and multiple synostosis syndrome FGf9 type(group42). Craniosynostosis can also be present in Loays-Dietz syndrome(group30)	頭蓋外胚葉異形成症(グループ9), 脊椎骨端骨幹端異形成症 RSPRY1型(グループ13), 骨頭蓋狭窄症(グループ19) Cole-Carpenter 症候群(グループ25), CDAGS 症候群(グループ32), 頭蓋前頭鼻症候群(グループ34), Philadelphia 型 頭蓋骨癒合症(IHH duplication) (グループ41), 多発性骨癒合症候群 FGf9 型(グループ42)も参照。頭蓋骨癒合症は Loays-Dietz 症候群(グループ30)に生じることもある						
34. Dysostoses with predominant craniofacial involvement							
Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	下顎・顔面異骨症 (Treacher Collins, Franceschetti-Klein)	AD AR AD, AR	<i>TCOF1</i> <i>POLR1C</i> <i>POLR1D</i>	154500 248390 613717	861		
Mandibulofacial dysostosis with microcephaly	小頭症を伴う下顎顔面異骨症	AD	<i>EFTUD2</i>	610536	79113		
Mandibulofacial dysostosis with alopecia	脱毛症を伴う下顎顔面異骨症	AD	<i>EDNRA</i>	616367	443995		
Miller syndrome (postaxial acrofacial dysostosis)	Miller 症候群(軸後性先端顔面異骨症)	AR	<i>DHODH</i>	263750	246		
Acrofacial dysostosis, Nager type	先端顔面異骨症, Nager 型	AD, AR	<i>SF3B4</i>	154400	245		
Acrofacial dysostosis, Rodriguez type	先端顔面異骨症, Rodriguez 型	AR	<i>SF3B4</i>	201170	1788		
Acrofacial dysostosis, Cincinnati type	先端顔面異骨症, Cincinnati 型	AD	<i>POLR1A</i>	616462	1200		
Frontonasal dysplasia, type 1	前頭鼻異形成症, 1型	AR	<i>ALX3</i>	136760	391474		
Frontonasal dysplasia, type 2	前頭鼻異形成症, 2型	AR	<i>ALX4</i>	613451	228390		
Frontonasal dysplasia, type 3	前頭鼻異形成症, 3型	AR	<i>ALX1</i>	613456	306542		
Craniofrontonasal syndrome	頭蓋前頭鼻症候群	XL	<i>EFNB1</i>	304110	1520		
Acromelic frontonasal syndrome	遠位肢前頭鼻症候群	AD	<i>ZSWIM6</i>	603671	1827		
Hemifacial microsomia	片側顔面形成不全症	SP, AD		164210	374	Includes Goldenhar syndrome and oculo-auriculo-vertebral spectrum: genetically heterogeneous: In some cases, a microduplication on 14q23.1	遺伝的異質性がある、Goldenhar症候群と眼・耳・脊椎スペクトラムを含む。14q23.1の微小重複を有する例もある
Richieri-Costa - Pereira syndrome	Richieri-Costa - Pereira 症候群	AR	<i>ETFA3</i>	268305	3102		
Auriculocondylar syndrome, type 1	耳介下顎骨症候群, 1型	AD	<i>GNAI3</i>	602483	137888		
Auriculocondylar syndrome, type 2	耳介下顎骨症候群, 2型	AR, AD	<i>PLCB4</i>	614669	137888		
Auriculocondylar syndrome, type 3	耳介下顎骨症候群, 3型	AR	<i>EDN1</i>	615706	137888		
Orofaciodigital syndrome type I (OFD1)	口・顔面・指症候群1型 (OFD1)	XL	<i>OFD1</i>	311200	2750		
Weyer acrofacial (acrofacial) dysostosis	Weyer 先端顔面(先端歯)異骨症	AD AD	<i>EVC1</i> <i>EVC2</i>	193530	952	See also Ciliopathies (group 9)	絨毛異常症を参照(グループ9)
See also orofacioidigital syndrome type IV in th Ciliopathy	絨毛異常症の口・顔面・指症候群4型も参照						
35. Dysostoses with predominant vertebral with and without costal involvement							
Currarino syndrome	Currarino 症候群	AD	<i>MXI1</i>	176450	1552	Overlap with caudal regression syndrome(see OMIM 600145: heterozygous mutation in VANGL1)	尾部退化症候群と重複する (OMIM600145参照: ; VANGL1のヘテロ接合性変異)

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Spondylocostal dysostosis	脊椎肋骨異骨症	AR AR AR AR AR, AD AR	<i>DLL3</i> <i>MESP2</i> <i>LFNG</i> <i>HES7</i> <i>TBX6</i> <i>RIPPLY2</i>	277300 608681 609813 613686 122600 616566	2311 2311 2311 2311 122600 2311		
NAD deficiency syndrome	NAD欠損症候群	AR AR	<i>HAAO</i> <i>KYNU</i>	617660 617661	521438	With associated cardiac, limb, and renal defects	心臓, 四肢, 腎臓の欠損を伴う
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 AD	<i>MESP2</i> <i>HES7</i>	608681 613686	2311 2311		
Klippel-Feil syndrome	Klippel-Feil 症候群	AD AR AD AR	<i>GDF6</i> <i>MEOX1</i> <i>GDF3</i> <i>MYO18B</i>	118100 214300 613702 616549	2345 2345 2345 447974	role of GDF6 mutations in AD spondylothoracic dysostosis remain unclear	優性脊椎胸郭異骨症におけるGDF6変異の役割は不明
Cerebrocostomandibular syndrome (rib gap syndrome)	脳・肋骨・下顎症候群(rib gap症候群)	AD	<i>SNRPB</i>	117650	1393	Mutations in COG1 are found in a cerebrocostomandibular -like syndrome(CDG type IIg)	COG1の変異は脳・肋骨・下顎様症候群(CDG II g型)で見られる
Diaphanospondylodysostosis	透明脊椎異骨症	AR	<i>BMPER</i>	608022	66637	includes ischiopspinal dysostosis	坐骨脊椎異骨症を含む
Spondylo-megaepiphyseal -metaphyseal dysplasia(SMMD)	脊椎・巨大骨端・骨幹端異形成症(SMMD)	AR	<i>NKX3-2</i>	613330	228387		
See also spondylcarpotarsal 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		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	<i>TBX4</i>	147891	1509		
Nail-patella syndrome	爪・膝蓋骨症候群	AD	<i>LMX1B</i>	161200	2614		
Genitopatellar syndrome	性器膝蓋骨症候群	AD	<i>KAT6B</i>	606170	85201		
Ear-patella-short stature syndrome (Meier-Gorlin)	耳・膝蓋骨・低身長症候群(Meier-Gorlin)	AR AR AR AR AR AD AR	<i>ORC1</i> <i>ORC4</i> <i>ORC6</i> <i>CDT1</i> <i>CDC6</i> <i>GMNN</i> <i>CDC45L</i>	224690 613800 613803 613804 613805 613835 617063	2554 2554 2554 2554 2554 2554 2554		
See also MED group (group 10) for conditions with patellar changes as well as ischio-pubic-patellar dysplasia as mild expression of campomelic dysplasia(group 18) and RAPADILINO syndrome (group39): patellar hypoplasia is variable present in <i>PITX1</i> related clubfoot (group 39)	屈曲肢異形成症の軽症型(グループ18)とRAPADILINO 症候群(グループ39)として坐骨・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(グループ10)を参照; 膝蓋骨低形成はPITX1に関連する内反足(グループ39)で不定に存在する						
37. Brachydactylies (without extraskeletal manifestations)		短指症(骨外形態異常を伴わない)					
Brachydactyly type A1	短指症A1型	AD	<i>IHH</i>	112500	93388		
Brachydactyly type A2	短指症A2型	AD AD AD	<i>BMPRI1B</i> <i>BMP2</i> <i>GDF5</i>	112600 112600 112600	93396	Duplication of BMP2 enhancer	BMP2エンハンサーの重複
Brachydactyly type B	短指症B型	AD	<i>ROR2</i>	113000	93383	see also Robinow syndrome/COVESDEM	Robinow症候群/COVESDEMも参照
Brachydactyly type B2	短指症B2型	AD	<i>NOG</i>	611377	140908		
Brachydactyly type C	短指症C型	AD, AR	<i>GDF5</i>	113100	93384	See also ASPED (group 15) and other GDF5 disorders	ASPED (グループ15)と他のGDF5異常症も参照

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈（原文）	注釈（和訳）
Brachydactyly type D	短指症D型	AD	<i>HOXD13</i>	113200		Brachydactyly type D is often a component of brachydactyly type E	短指症D型はしばしば短指症E型の成分である
Brachydactyly type E	短指症E型	AD AD	<i>PTHLH</i> <i>HOXD13</i>	613382 113300	93387		
Brachydactyly with anonychia (Cooks syndrome)	爪欠損を伴う短指症（Cooks 症候群）	AD	<i>KCNJ2</i>	106995	1487	Duplications of SOX9/KCNJ2 regulatory region	SOX9/KCNJ2調節領域の重複
Preaxial brachydactyly, PAX3 type	軸前性短指症, PAX3型	AD	<i>PAX3</i>			See PMID 25959774	PMID 25959774参照
38. Brachydactylies (with extraskeletal manifestations)	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	<i>HDAC4</i>	600430	1001	Some patients have microdeletions involving contiguous genes (2q37 deletion syndrome)	隣接遺伝子に微小欠失を有する（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ホスファターゼ症	AR	<i>PTGV</i>	239300	247262		
Brachydactyly-hypertentoin syndrome (Bilginturan)	短指症・高血圧症候群 (Bilginturan)	AD	<i>PDE3A</i>	112410	1276		
Microcephaly-oculo-digito-esophageal-duodental syndrome (Feingold syndrome)	小頭・眼・指・食道・十二指腸症候群 (Feingold症候群)	AD	<i>MYCN</i>	164280	1305		
Hand-foot-genital syndrome	手・足・性器症候群	AD	<i>HOXA13</i>	140000	2438		
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi症候群	AD AD	<i>CREBBP</i> <i>EP300</i>	180849 613684	783 353284		
Brachydaactyly, Temtamy type	短指症, Temtamy型	AR	<i>CHSY1</i>	605282	363417		
Coffin-Siris syndrome	Coffin-Siris症候群	AD AD AD AD	<i>ARID1B</i> <i>SMARCB1</i> <i>SMARCA4</i> <i>SMARCE1</i>	135900 614608 614609 616938	1465	Mutation 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
Catell - Manzke syndrome	Catell-Manzke症候群	AR	<i>TGDS</i>	616145	1388		
Pseudohypoparathyroidism type 1A	偽性副甲状腺機能低下症 1A型	AD	<i>GNAS</i>	103580	79443	Cause by loss-of-function mutations on the maternal allele; formerly known as Albright hereditary osteodystrophy	母のアレル上の機能損失変異に起因する；以前のAlbright遺伝性骨異常栄養症として知られている
See also group 15 for other conditions with brachydactyly as well as brachytelephalangic CDP (group 21).	末節骨短縮型点状軟骨異形成症(グループ21)と同様, グループ15の短指症を伴う他の病態を参照.						
39. Limb hypoplasia - reduction defects group	四肢低形成/ 欠失グループ						
Ulnar-mammary syndrome	尺骨・乳房症候群	AD	<i>TBX3</i>	181450	3138		
de Lange syndrome	de Lange症候群	AD XL AD AD XL	<i>NIPBL</i> <i>SMC1A</i> <i>SMC3</i> <i>RAD21</i> <i>HDAC8</i>	122470 300590 610759 614701 300882	199		
Fanconi anemia (see note below)	Fanconi貧血（下の注を参照）	AR	<i>Several</i>	227650	84	Several complementation groups and genes	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	<i>RBM8A</i>	274000	3320	Deletion and common SNP on other allele that has regulatory function	欠失と調節機能をもつ他のアレル上の一般SNP
Thrombocythemia with distal limb defects	四肢遠位欠損を伴う血小板増加症	AD	<i>THPO</i>	187950	329319	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
Holt-Oram syndrome	Holt-Oram症候群	AD	<i>TBX5</i>	142900	392		
Okihiro syndrome (Duane - radial ray anomaly)	Okihiro症候群 (Duane-橈骨列異常)	AD	<i>SALL4</i>	607323	93293		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Cousin syndrome	Cousin症候群	AR	<i>TBX15</i>	260660	93333		
Roberts syndrome	Roberts症候群	AR	<i>ESCO2</i>	268300	3103		
Split-hand-foot malformation with long bone deficiency (SHFLD)	長管骨形成障害を伴う裂手・裂足形態異常 (SHFLD3)	AD	<i>BHLHA9</i>	612576	3329	Duplication which is less than 50% penetrant and shows markedly variable expression	50%未満の浸透性と著明に変化しうる表現型を示す重複
Tibial hemimelia	脛骨欠損	AR		275220	93322		
Tibial hemimelia-polysyndactyly-triphalangeal thumb (Werner syndrome)	脛骨欠損・多合指症・母指三指節症 (Werner 症候群)	AD	<i>SHH</i>	188740	988	Mutation in ZRS (limb enhancer of SHH)	ZRS (limb enhancer of SHH) の変異
Acheiropodia	欠手足症	AR	<i>SHH</i>	200500	931	Deletion in LMBR1 that affects ZRS (limb enhancer of SHH)	ZRS (limb enhancer of SHH) に影響するLMBR1の欠失
Tetra-amelia	無四肢症	AR AR	<i>WNT3</i> <i>RSP02</i>	273395 618021	3301		
Gollop-Wolfgang syndrome	Gollop-Wolfgang 症候群	AD	<i>BHLHA9</i>	228250	1986	Duplications or triplications of genomic region including BHLHA9	BHLHA9を含むゲノム領域の重複または三重重複
Al-Awadi Raas-Rothschild limb-pelvis hypoplasia-aplasia	Al-Awadi Raas-Rothschild四肢・骨盤低（無）形成	AR	<i>WNT7A</i>	276820	2879		
Fuhrmann syndrome	Fuhrmann症候群	AR	<i>WNT7A</i>	228930	2854		
RAPADILINO syndrome	RAPADILINO症候群	AR	<i>RECQL4</i>	266280	3021		
Adams-Oliver syndrome	Adams-Oliver 症候群	AD AR AD AR AD AD	<i>ARHGAP31</i> <i>DOCK6</i> <i>RBPJ</i> <i>EOGT</i> <i>NOTCH1</i> <i>DLL4</i>	100300 614219 614814 615297 616028 616589	974		
Poland syndrome	Poland 症候群	SP, AD		173800	2911		
Femoral hypoplasia-unusual face syndrome (FHUFS)	大腿骨低形成・異常顔貌症候群 (FHUFS)	SP		134780	1988	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
Fibular Aplasia, Tibial Compomelia, and Oligosyndactyly syndrome (FATCO)	腓骨無形成, 脛骨屈曲肢, 乏合指症候群 (FATCO)	SP, AD?		246570	2492		
Femur-fibula-ulna syndrome (FFU)	大腿骨・腓骨・尺骨症候群 (FFU)	SP		228200	2019		
Hanhart syndrome (Hypoglossia-hypodactylia)	Hanhart症候群 (舌低形成・指低形成)	AD		103300	989		
Scapulo-iliac dysplasia (Kosenow)	肩甲骨・腸骨異形成症 (Kosenow)	AD		169550	2839		
Clubfoot with or without deficiency of long bones and /or mirrorimage polydactyly	長管骨欠損を伴う/伴わない内反足・鏡像多趾症	AD	<i>PITX1</i>	119800	199315	In some patient bilateral patellar hypoplasia (see group 36)	両膝蓋骨低形成を伴う事もある（グループ36参照）
Sirenomelia	シレノメリア	SP			3169	Probably heterogeneous	おそらく異質性
Terminal transverse defects	末端横軸欠損	SP		102650	973		
<i>Note:</i> 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 OMIM or to specialized reviews. – See also CHILD in group 21 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。OMIM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	他の異常を伴う/伴わない欠指						
Ankyloblepharon- ectodermal dysplasia-cleft palate (AEC)	眼瞼癒着・外胚葉異形成・口唇口蓋裂症候群 (AEC)	AD	<i>TP63</i>	106260	1071		

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Ectodactyl-ectodermal dysplasia cleft-patate syndrome type (EFC3)	欠指・外胚葉異形成・口蓋裂症候群3型 (EEC3)	AD	<i>TP63</i>	604292	1896		
Ectodactyl-ectodermal dysplasia-macular dystrophy syndorome (EEM)	欠指・外胚葉異形成・黄斑ジストロフィ (EEM)	AR	<i>CDH3</i>	225280	1897		
Limb-mammary syndrome(including ADULT syndrome)	四肢・乳房症候群 (ADULT症候群を含む)	AD	<i>TP63</i>	603543	69085		
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 4 (SHFM4)	単独型裂手・裂足形態異常4型 (SHFM4)	AD	<i>TP63</i>	605289	2440		
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 1 (SHFM1)	単独型裂手・裂足形態異常1型 (SHFM)	AD AD	<i>DLX5</i> <i>DLX6</i>	220600 183600	2440	Structural variations at locus; also regulatory mutations affecting exon of DYNC1/1 that regulate DLX5	ローカスでの構造的多様性; DLX5を調節するDYNC1/1のエクソンに影響している調節変異もある
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 3 (SHFM3)	単独型裂手・裂足形態異常3型 (SHFM3)	AD	<i>10q24</i>	246560	2440	Duplication at 10q24 encompassing LBX1, BTRC, POLL, DPCD, and FBXW4	LBX1, BTRC, POLL, DPCD, FBXW4を含む10q24での重複
Split-hand-foot malformation, isolated form, type 6 (SHFM6)	単独型裂手・裂足形態異常6型 (SHFM6)	AR	<i>WNT10B</i>	225300	2440		
Split-foot malformation with mesoaxial polydactyly (SFMMF)	中間軸性多指症を伴う裂足形態異常 (SFMMF)	AR	<i>ZAK</i>	616890	488232		
Harsfield syndrome	Hartsfield症候群	AD	<i>FGFR1</i>	615465	2117		
41. Polydactyly-Syndactyly-Tripalangism group	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	<i>SHH</i>	174400	93339	Regulatory mutation or duplication of ZRS(limb enhance of SHH)	ZRS(limb enhancer of SHH)の調節変異または重複
Preaxial polydactyly type 2 (PPD2)/ Tripalangial thumb (TPT)	軸前性多指症2型 (PPD2)/母指三指節 (TPT)	AD	<i>SHH</i>	174500	93336	Regulatory mutation or duplication of ZRS(limb enhance of SHH)	ZRS(limb enhancer of SHH)の調節変異または重複
Preaxial polydactyly type 3 (PPD3)	軸前性多指症3型 (PPD3)	AD		174600	93337		
Preaxial polydactyly type 4 (PPD4)	軸前性多指症4型 (PPD4)	AD	<i>GLI3</i>	174700	93338		
Greig cephalopolysyndactyly syndrome	Greig 頭多合指症候群	AD	<i>GLI3</i>	175700	380		
Pallister-Hall syndrome	Pallister-Hall 症候群	AD	<i>GLI3</i>	146510	672		
Synpolydactyly (complex, fibulin1 – associated)	多合指症 (fibulin 1関連複合)	AD	<i>FBLN1</i>	608180	93403		
Synpolydactyly	多合指症	AD	<i>HOXD13</i>	186000	295195		
Townes-Brooks syndrome (renal-ear-anal-radial syndrome)	Townes-Brooks 症候群 (腎・耳・肛門・橈骨症候群)	AD	<i>SALL1</i>	107480	857		
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome (LADD)	涙・耳・歯・指症候群 (LADD)	AD AD AD	<i>FGFR2</i> <i>FGF3</i> <i>FGF10</i>	149730	2363		
Acrocallosal syndrome	先端脳梁症候群	AR	<i>KIF7</i>	200990	36		
Acro-pectoral syndrome	先端・胸症候群	AD		605967	85203		
Acro-pectoro-vertebral dysplasia (F-syndrome)	先端・胸・椎体異形成症 (F症候群)	AD	<i>WNT6</i>	102510	957	Structural variations of locus resulting in ectopic activation of WNT6	WNT6の異所性活性化をもたらすローカスの構造的多様性
Mirror-image polydactyly of hands and feet (Laurin-Sandrow syndrome)	鏡像多指趾症 (Laurin-Sandrow 症候群)	AD	<i>SHH</i>	135750	2378	Duplication of ZRS(limb enhancer of SHH)	ZRS(limb enhancer of SHH)の重複
Cenani-Lenz syndactyly	Cenani-Lenz 合指症	AR	<i>LRP4</i>	212780	3258		
Cenani-Lenz like syndactyly	Cenani-Lenz 様合指症	SP, AD?	<i>GREM1</i> , <i>FMN1</i>			Monoallelic duplication of both loci (observed in one case only so far)	両方の遺伝子座の単一対立遺伝子重複 (これまでに1例のみ)
Oligosyndactyly, radio-ulnar synostosis, hearing loss and renal defects syndrome	乏合指症・橈尺骨癒合症・難聴・腎欠損症候群	SP, AR?	<i>FMN1</i>			Deletion	欠失

骨系統疾患国際分類（2019）和訳

令和2年度小児整形外科委員会 骨系統疾患和訳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	遺伝子	OMIM 番号	ORPHNET コード	注釈(原文)	注釈(和訳)
Syndactyly, Malik-Percin type	合指症, Malik-Percin 型	AD	<i>BHLHA9</i>	609432	157801		
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	<i>FAM58A</i>	300707	140952		
Syndactyly type 1 (III-IV)	合指症 1型(III-IV)	AD		185900	93402		
Syndactyly type 3 (IV-V)	合指症 3型(IV-V)	AD	<i>GJA1</i>	186100	93404		
Syndactyly type 4 (I-V) Haas type	合指症 4型 (I-V) Haas型	AD	<i>SHH</i>	186200	93405	Duplication of ZRS(limb enhancer of SHH)	ZRS(limb enhancer of SHH)の重複
Syndactyly Lueken type	合指症 Lueken型	AD	<i>IHH</i>		295189	Duplication of IHH and regulatory region	IHHと調節領域の重複
Syndactyly type 5 (syndactyly with metacarpal and metatarsal fusion)	合指症 5型 (手根骨と足根骨癒合を伴う合指症)	AD	<i>HOXD13</i>	186300	93406		
Syndactyly with craniosynostosis (Philadelphia type)	頭蓋骨癒合症を伴う合指症 (Philadelphia型)	AD	<i>IHH</i>	185900	1527	Duplication of IHH and regulatory region	IHHと調節領域の重複
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	<i>CKAP2L</i>	272440	3255		
Meckel syndrome types 1-6	Meckel症候群1～6型	AR AR AR AR AR AR	<i>MKS1</i> <i>TMEM216</i> <i>TMEM67</i> <i>CEP290</i> <i>RPGRIP1L</i> <i>CC2D2A</i>	249000 603194 607361 611134 611561 612284	564		
Note: Smith-Lemli-Opitz syndrome can present with polydactyly and/or syndactyly. See also the Giliopathy group 9. 注) Smith-Lemli-Opitz症候群は多指症・合指症を合併する。グループ9の絨毛異常症も参照							
42. Defects in joint formation and synostoses 関節形成不全・骨癒合症							
Multiple synostoses syndrome	多発性骨癒合症候群	AD AD AD AD	<i>NOG</i> <i>GDF5</i> <i>FGF9</i> <i>GDP6</i>	186500 610017 612961 617898	3237		
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 AD	<i>HOXA11</i> <i>MECOM</i>	605432 616738	71289		
Liebenberg sybdrome	Liebenberg症候群	AD	<i>PITX1</i>	186550	1275	Deletion of H2AFY gene resulting in ectopic activation of PITX1 in the upper limb	上肢でのPITX1の異所性活性化をもたらすH2AFY遺伝子の欠失
SAM syndrome	SAM症候群	AR	<i>GSC</i>	602471	397623		
See also spondylcarpotarsal synostosis syndrome (group 7); mesomelic dysplasia with acral synostoses(group 17) and others.	脊椎・手根骨・足根骨癒合症候群（グループ7）；先端癒合症を伴う中間肢異形成症（グループ17），他も参照。						