



◀ 前項からの続き

索引	Orphanet疾患名(日本語)	ORPHA番号
A-Z	Alström症候群	64
	A型インスリン抵抗症	2297
	B型インスリン抵抗症	2298
	FGFR1再構成を伴う骨髄系リンパ系腫瘍	168953
	Greig頭蓋多合指症候群	380
	Haim-Munk症候群	2342
	HSD10病	391417
	Mesomelia-synostoses症候群	2496
	Opitz G/BBB症候群	2745
	Renal tubular dysgenesis	3033
	SAPHO症候群	793
	Schöpf-Schulz-Passarge症候群	50944
	X連鎖痙縮-知的障害-てんかん症候群	3175
	Xq28トリソミー	1762

索引	Orphanet疾患名(日本語)	ORPHA番号
1-9	1型自己免疫性膵炎	280302
	1q44微細欠失症候群	238769
	16p11.2p12.2微細欠失症候群	261211
	16p11.2p12.2微細重複症候群	261204
	17p11.2微細重複症候群	1713
	17p13.3微細重複症候群	217385
	2p15p16.1微細欠失症候群	261349
	2q23.1微細欠失症候群	228402
	2q24微細欠失症候群	1617
	2q32q33微細欠失症候群	251019
	2q33.1微細欠失症候群	251028
	2q37微細欠失症候群	1001
	21モノソミー	574
	22q11.2微細重複症候群	1727
	22q13モノソミー	48652
	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸尿症	20
	3p遠位部モノソミー	1620
	46,XX精巣性分化疾患	393
	5q14.3微細欠失症候群	228384
	8p11.2欠失症候群	251066
	8p23.1重複症候群	251076
	8p23.1微細欠失症候群	251071

Orphanet Japanへの寄附・協賛のお願い

希少・難治性疾患に関する海外の最新情報をお届けするために、皆さまの温かいご支援を賜りますようお願い申し上げます。詳しくはOrphanet Japan運営事務局までお問い合わせ下さい。



Orphanet Japanに関するお問い合わせ

Orphanet Japan 運営事務局 ☎️ お電話 **078-303-9095** ✉️ メール orphanet-japan@tri-kobe.org

公益財団法人神戸医療産業都市推進機構
医療イノベーション推進センター
Translational Research Center for Medical Innovation

〒650-0047 神戸市中央区港島南町1丁目5番地4
TEL: 078-303-9095 FAX: 078-306-1012
<http://www.tri-kobe.org>



Orphanet Japan

オーファネットジャパン

<http://www.orphanet.jp>

(公財)神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター(TRI)は、
2017年10月、希少・難治性疾患情報を取りまとめる世界最大規模の組織
「Orphanet(オーファネット)」に日本を代表し、アジアで初めて加盟しました。
本加盟を受けて設立されたOrphanet Japanでは、
Orphanetが保有する疾患情報を
日本語に翻訳し、配信しています。
当サイトは、一般の皆さま、患者さま・ご家族の皆さま、
医療専門家の皆さまに幅広くご利用いただけます。



Orphanetとは?

1997年、フランス国立医学研究所Insermにより設立された、世界最大規模の希少・難治性疾患情報を収集する組織です。世界のあらゆる人々へ高品質な希少・難治性疾患情報を提供し、診断・治療の向上を目指しています。6,000を超える疾病情報をはじめ、加盟国の専門施設・専門医・患者団体など幅広い情報をWebサイトにて公開しています。

世界中から毎日
40,000人
を超えるアクセス



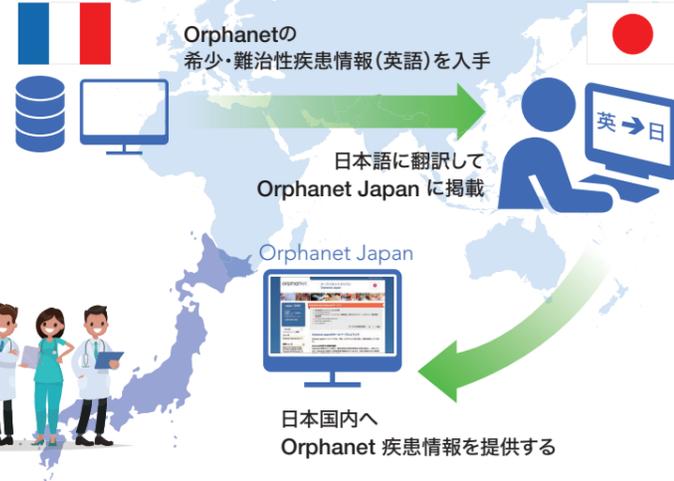
公益財団法人神戸医療産業都市推進機構
医療イノベーション推進センター
Translational Research Center for Medical Innovation





疾患情報の閲覧

Orphanetの希少・難治性疾患情報(英語)を入手し、日本語に翻訳してOrphanet Japanより配信しています。日本の専門医師による監訳を行った、信頼性の高い情報です。



Orphanet 疾患情報へのアクセス

Orphanet Japan Webサイトからのアクセス

http://www.orphanet.jp/

Orphanet Japan Webサイトにアクセスし、「日本語版の疾患情報はこちら」をクリック

「Orphanet Japan日本語翻訳版疾患一覧」より閲覧したい疾患名を選択



例)「家族性滲出性硝子体網膜症」を選択

Google等、検索エンジンにて検索

閲覧したい疾患名を検索

家族性滲出性硝子体網膜症

Orphanet 番号: ORPHA891

疾患定義
家族性滲出性硝子体網膜症 (familial exudative vitreoretinopathy: FEVR) は、まれな遺伝性の硝子体網膜疾患であり、周辺部網膜の異常血管や血管形成不全から多様な臨床像に呈することを特徴とし、軽微な異常で臨床的に全く影響が現れないものから網膜剥離による失明に至るものまで様々である。

要約疫学
FEVRの有病率は不明である。通常は常染色体優性遺伝だが、不完全浸透のために多くの無症候の患者が臨床検出を受診していない可能性がある。男性だけが罹患するX連鎖型を除き、男女が同等に罹患する。

臨床像
FEVRの臨床像には、同一家系内の患者間で、また左右の眼の間でさえ、大きな違いがみられる。多くの患者では、網膜の異常によって視力が障害されることはない。症状のあるFEVR患者のほとんどは、若年で周辺部の障害や光視症、飛蚊症で発症する。主眼的所見は未熟児網膜症(この用語を参照)に類似し、大きなX角、網膜剥離、後部網膜血管の伸長、視神経乳頭の牽引、網膜ひだなどがみられる。これらの眼の異常に続発して、網膜新生血管および滲出斑、網膜および硝子体出血、硝子体網膜牽引、黄斑陥凹、白内障などの合併症が現れる。斜視

※ 海外での情報であり、国内の医療制度に準拠した情報とは異なる可能性がありますので、ご注意ください。

現在公開中の疾患情報一覧 111 疾患

索引	Orphanet疾患名(日本語)	ORPHA番号
あ	異常βリポ蛋白血症	412
	遺伝性運動感覚ニューロパチー、沖縄型	90117
	遺伝性痙性対麻痺4型(常染色体優性)	100985
	遺伝性淡明細胞型腎細胞癌	422526
	エルドハイム-チェスター病	35687
か	ガードナー症候群	79665
	家族性滲出性硝子体網膜症	891
	家族性ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群(感音難聴を伴う)	280406
	家族性尿道下裂	440
	家族性発作性運動失調症	97
	川崎病	2331
	眼類天疱瘡	99922
	キャットアイ症候群	195
	急性副腎不全	95409
	驚愕てんかん	166427
	驚愕病(遺伝性)	3197
	口顔指症候群1型	2750
	血小板減少症(先天性赤血球形成異常性貧血を伴う)	67044
	結節性非化膿性脂肪膜炎	33577
	限局性強皮症	90289
	好酸球性筋膜炎	3165
	ゴールドンハー症候群	374
さ	鯉弓骨格生殖器症候群	1299
	鎖骨頭蓋形成不全症	1452
	視床下部過誤腫(笑い発作を伴う)	86906
	ジーボンス症候群	139431
	周期期心筋症	563
	周期性発熱-アフタ性口内炎-咽頭炎-頸部リンパ節炎症候群	42642
	シュプリンツェン-ゴールドバーク症候群	2462
	掌蹠角化症-斜指症候群	86919
	掌蹠角化症-難聴症候群	2202
	常染色体優性掌蹠角化症-先天性脱毛症	1010
	常染色体劣性掌蹠角化症-先天性脱毛症	1366
	シルバー-ラッセル症候群	813
	進行性変動性紅斑角皮症	308166
	スティックラー症候群	828
	スティッフパーソン症候群と関連疾患	3198
	接合部型表皮水疱症(呼吸器および腎障害を伴う)	306504

索引	Orphanet疾患名(日本語)	ORPHA番号
た	多中心性骨溶解症-結節症-関節症スペクトラム	371428
	ダリエ病	218
	点突然変異によるPURA関連重症新生児筋緊張低下-痙攣-脳症症候群	438216
	トリーチャー-コリンズ症候群	861
な	ナクソス病	34217
	難治性下痢-後鼻孔閉鎖-眼異常症候群	137622
	二分脊椎(孤発性)	823
	乳児難治性下痢症	73014
	乳児ネフローゼ症候群(LAMB2関連)	306507
	乳児発症STING関連血管炎	425120
	尿道下裂-知的障害症候群、ゴールドブラット型	2261
は	バート-ホッグ-デュベ症候群	122
	バリスター-ホール症候群	672
	反復発作性運動失調症(不明瞭発語を伴う)	401953
	反復発作性運動失調症1型	37612
	反復発作性運動失調症3型	79135
	反復発作性運動失調症4型	79136
	反復発作性運動失調症5型	211067
	反復発作性運動失調症6型	209967
	反復発作性運動失調症7型	209970
	非症候群性遺伝性難聴	87884
	ピアソン症候群	2670
	ビット-ホプキンス症候群	2896
	皮膚弛緩症(常染色体優性)	90348
	ビリドキシリン依存性てんかん	3006
	ファインゴールド症候群1型	391641
	ファインゴールド症候群2型	391646
	フックス角膜内皮ジストロフィー	98974
	フリーマン-シェルドン症候群	2053
	βサラセミア-X連鎖血小板減少症候群	231393
	疱疹状皮膚炎	1656
ま	毛髪鼻指節骨症候群2型	502
や	ヤコブセン症候群	2308
	疣贅状表皮発育異常症	302
ら	ランバート-イトン筋無力症候群	43393
	離断性骨軟骨炎	2764
わ	ワールデンブルグ症候群	3440