

ردیف	نام بیماری لاتین	نام بیماری فارسی	کد
۱	Achondroplasia	آکندروپلازی	Q۷۷,۴
۲	Acromegaly	آکرومگالی	E۲۲,۰
۳	Addison	آدیسون	E۲۷,۱
۴	Adrenoleukodystrophy	آدرنولوکودیستروفی وابسته به ایکس	E۷۱,۳۰
۵	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سوئیس تایپ)	D۸۰,۱
۶	Albinisme	آلبینیسم	E۷۰,۳۰
۷	Alkaptonuria	بیماری ادرار سیاه (آلکاپتونوری)	E۷۰,۲۰
۸	Alopecia (universal or totalis)	آلوپسی (یونیورسال یا توتال)	L۶۳,۰
۹	Aminoaciduria	آمینواسیداوریا	E۷۲,۰۰
۱۰	Amyloidosis	آمیلوئیدوز	E۸۵,۹
۱۱	Amyotrophic Lateral Sclerosis(ALS)	اسکلروز لترال آمیوتروفیک	G۱۲,۲۰
۱۲	Apert syndrome(Acrocephalosyndactyly type ۱)	سندروم آپرت	Q۸۷,۰۰
۱۳	Arthrogryposis	آرتروگریپوزیس	Q۶۸,۸
۱۴	bartter s syndrome	سندرم بارتر	E۲۶,۸
۱۵	Bladder exstrophy	اکستروفی مثانه	Q۶۴,۱
۱۶	Charcot marie tooth disease	شارکو ماری توث (CMT)	G۶۰,۰۰
۱۷	Common variable immunodeficiency	بیماری نقص ایمنی شایع	D۸۳,۹
۱۸	Congenital dyserythropoietic anemia	آنمی دیس اریترو پوئیتیک مادر زادی	D۶۴,۴
۱۹	Creutzfeldt- jakob disease or syndrome	(CJD)	A۸۱,۰
۲۰	Cryoglobulinemia	کرایوگلوبولینمی	D۸۹,۱
۲۱	Cutis laxa	سندروم کوتیس لاکسا	Q۸۲,۸۰
۲۲	Cystinosis	سیستینوزیس	E۷۲,۰۱
۲۳	Deletion chromosome ۱۱	حذف شدگی بخشی از کروموزوم ۱۱	Q۹۳,۵۰
۲۴	Dermatomyositis	درماتومیوزیت	M۳۳,۱
۲۵	Diamond-Blackfan Anemia	کم خونی دیاموند بلک فان	D۶۱,۰۰
۲۶	Duchenne Muscular Dystrophy	دیستروفی عضلانی دوشن	G۷۱,۰۰
۲۷	Dyskeratosis congenital	دیسکراتوز مادرزادی	Q۸۲,۸۱
۲۸	Ectodermal dysplasia	دیسپلازی اکتودرمی	Q۸۲,۴
۲۹	Diastrophic dwarfism	دوارفیسم دیاستروفیک	Q۷۷,۵
۳۰	Edwards syndrome	سندروم ادوارد (اختلال کروموزوم ۱۸)	Q۹۱,۳
۳۱	Ehlers-Danlos syndrome	اهلرز دانلوس	Q۷۹,۶
۳۲	Eosinophilic granuloma	ائوزینوفیلیک گرانولوماتوزیس	C۹۶,۶
۳۳	Epidermolysis bullosa	بیماری پروانه ای	Q۸۱,۹
۳۴	Fabry (Anderson) disease	بیماری آندرسون	E۷۵,۲۰
۳۵	Feil Kipple syndrome	سندروم کیپل فیل	Q۷۶,۱
۳۶	Fibrodysplasia ossificans progressiva	مرد سنگی (فیبروز دیسپلازی اسیفیکان پیشرونده)	M۶۱,۱
۳۷	Galactosemia	گالاکتوزمی کلاسیک	E۷۴,۲

۳۸	Gaucher disease or splenomegaly	بیماری گوشه	E۷۵,۲۱
۳۹	Glycogen storage disease(Glycogenosis)	بیماری ذخیره گلیکوژن	E۷۴,۰۰
۴۰	Congenital adrenal hyperplasia(CAH)	هیپر پلازی مادرزادی ادرنال	E۲۵,۰
۴۱	Gorham-Stout disease(disorder bone)	بیماری گورهام استوت	M۸۹,۵۰
۴۲	Hailey-Hailey disease	بیماری هلی هلی	Q۸۲,۸۲
۴۳	HAM/TSP (Tropical spastic paraparesis)(Human T-lymphotropic virus)	شبه ایدز	G۰۴,۱
۴۴	Henoch (schonlein purpura)disease or syndrome	پورپورای هنوخ شوئن لاینی	D۶۹,۰
۴۵	Histiocytosis X(Langerhans cell granulomatosis)	هیوستستیتوز X (گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	C۹۶,۰
۴۶	Hunter syndrom(Mucopolysaccharidosis type ۲)	هانتز	E۷۶,۱
۴۷	Huntington disease or chorea	کوریاهانتینگتون	G۱۰
۴۸	Hurler disease (Mucopolysaccharidosis type ۱H)	هورلر	E۷۶,۰
۴۹	Hyper immunoglobulin E syndrome	هسندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgE (سندرم جابز)	D۸۲,۴
۵۰	X-linked hypophosphatemia	هیپوفسفاتیسم ایکس لینک	E۸۳,۳
۵۱	Ichthyosis	ایکتیوز	Q۸۲,۸۳
۵۲	Infantile dystonia-parkinsonism	پارکینسون اطفال	G۲۰
۵۳	Kartagener syndrom(Primary ciliary dyskinesia)	سندروم کارتاچنر	J۹۸,۰
۵۴	kikuchi-fujimoto(Histiocytic necrotizing lymphadenitis)	کیکوجی فوجیموتو(نفادنیت کبدی غیرقانونی)	I۸۸,۱
۵۵	Krabbes disease(Galactocerebrosidase deficiency)	بیماری کراب	E۷۵,۲۲
۵۶	Lennox-Gastaut syndrome	سندرم لنوکس - گاستات	G۴۰,۴۰
۵۷	Farber disease (Farber lipogranulomatosis)	لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر	E۷۵,۲۳
۵۸	Lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe disease)	پروتئینوز لیپوئید	E۷۸,۸
۵۹	Waldenström macroglobulinemia	ماکروگلوبولینمی والدن اشتروم	C۸۸,۰
۶۰	Mal de meleda(Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens)	بیماری مال د ملدا	Q۸۲,۸۴
۶۱	Maple syrup urine disease	بیماری ادرار شربت افرا(اختلال در متابولیسم اسیدهای آمینه شاخه دار)	E۷۱,۰
۶۲	Marchiafava-micheli syndrome(Paroxysmal nocturnal Hemoglobinuria)	سندروم مارشیافاوامیشلی (هموگلوبینوری حمله ای شبانه)	D۵۹,۵
۶۳	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome(Rokitansky syndrome)	سندروم راکای تانسکی	Q۵۱,۸
۶۴	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	کمبود متوسط آنزیم استیل کولین	E۷۱,۳۱
۶۵	Menkes(Kinky hair disease)	بیماری منکس	E۸۳,۰۰
۶۶	Methylmalonic acidemia	متیل مالونیک اسیدمیا	E۷۱,۱۰
۶۷	Microcornea - aniridia	میکروکورنیا - آنیریدیا	Q۱۳,۱
۶۸	Miller-Dieker syndrome	سندروم میلر دیکر	Q۰۴,۳۰
۶۹	Mitochondrial myopathy(MELAS)	میوپاتی میتو کندریا	G۷۱,۳
۷۰	Moyamoya disease	سندروم مویا مویا	I۶۷,۵

۷۱	Mucopolysaccharidosis(MPS)	موکوپلی ساکاریدوز	E۷۶,۳
۷۲	Holzgreve syndrome(Multiple congenital malformations)	سندرم هولز گریو (ناهنجاری های متعدد مادرزادی)	Q۸۷,۸۰
۷۳	Myasthenia gravis	میاستنی گراوس	G۷۰,۰
۷۴	Myelofibrosis	بیماری میلوفیبروزیس اولیه (فیبروز مغز استخوان اولیه)	D۴۷,۴
۷۵	Myotonia congenita	میوتونی مادرزادی	G۷۱,۱۳
۷۶	Meningococcal meningitis (Neisseri meningitidis)	مننژیت مننگوکوک	G۰۱
۷۷	Neurofibromatosis	نورو فیبرو ماتوزیس	Q۸۵,۰
۷۸	Neuromyelitis optica(Devic disease)	نورومیلیت اپتیک	G۳۶,۰
۷۹	Niemann-pick disease	بیماری نیمن پیک نوع A-B-C	E۷۵,۲۴
۸۰	Osteogenesis Imperfecta	استئوژنز ایمرپکتا	Q۷۸,۰
۸۱	Osteopetrosis	استئو پتروزیس	Q۷۸,۲
۸۲	Patau syndrom(Trisomy ۱۳)	سندرم پاتانو (اختلال کروموزوم ۱۳)	Q۹۱,۷
۸۳	Phenylketonuria(PKU)	فنیل کتونوری	E۷۰,۱
۸۴	Pheochromocytoma unspecified	فدوکروموسیتوما	D۳۵,۰
۸۵	Pierre robin deformity or syndrome	سندرم پیررابین	Q۸۷,۰۱
۸۶	Polymyalgia rheumatica(Rhizomelic pseudopolyarthritis)	روماتیکا (پلی میالژیا روماتیسمی)	M۳۵,۳
۸۷	Polymyositis	پلی میوزیت	M۳۳,۲
۸۸	Pompe disease(Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency)	بیماری پمپه	E۷۴,۰۱
۸۹	porencephaly congenital	شیزنسفالی (مادرزادی)	Q۰۴,۶۰
۹۰	Porphyria	پور فیریا	E۸۰,۲
۹۱	Primary lateral sclerosis(Adult-onset primary lateral sclerosis)	اسکلروز لترال اولیه	G۱۲,۲۱
۹۲	Pseudomyxoma peritonei(Gelatinous ascites)	سودومیکسوما پریتونئال	C۷۸,۶
۹۳	Pulmonary alveolar microlithiasis	میکرولیتیاژ آلوئولی ریه	J۸۴,۰۰
۹۴	Pulmonary hypertensin primary	پرفشاری ریوی اولیه (هیپرتنشن اولیه ریه)	I۲۷,۰
۹۵	Retinitis pigmentosa	رتینیتیس پیگمنتوزا	H۳۵,۵۰
۹۶	Scleroderma	اسکلرودرمی	M۳۴,۹
۹۷	Sickle cell disease OR anemia	کم خونی داسی شکل	D۵۷,۱
۹۸	Siderosis	سیدروز	J۶۳,۴
۹۹	Sjögren syndrome	سندرم شوگرن	M۳۵,۰
۱۰۰	Spastica dysphonia	اسپاستیک دیسفونیا	J۳۸,۳
۱۰۱	Spinal muscular atrophy	آتروفی عضلاتی اسپینال	G۱۲,۹
۱۰۲	StargardtS disease(Fundus flavimaculatus)	بیماری استارگات	H۳۵,۵۱
۱۰۳	syndactyly	سین داکتیلی	Q۷۰,۹
۱۰۴	Tay-sachs amaurotic familial disease(TSD)	بیماری تای ساکس	E۷۵,۰
۱۰۵	Tetralogy of fallot	تترالوژی فالوت	Q۲۱,۳

۱۰۶	Thrombotic thrombocytopenic purpura(Moschcowitz disease)	پور پورای ترمبوتیک ترمبوسیتوپنیک	M۳۱,۱
۱۰۷	Tuberous sclerosis(Bourneville syndrome)	توبروس اسکلروزیس	Q۸۵,۱
۱۰۸	Tyrosinemia type (I-II-III)	تیروزینمی (نوع ۱ و ۲ و ۳)	E۷۰,۲۱
۱۰۹	Urea cycle disorder metabolism(Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification)	اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک	E۷۲,۲
۱۱۰	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency(VLCAD deficiency)	کمبود شدید آنزیم استیل کولین	E۷۱,۳۲
۱۱۱	Von Hippel-Lindau disease(Familial cerebelloretinal angiomas)	بیماری ون هپل لیندو	Q۸۵,۸۰
۱۱۲	Wegener's granulomatosis(Granulomatosis with polyangiitis)	وگنر(گرانولوماتوز همراه با پلی آنژیت)	M۳۱,۳
۱۱۳	Wells disease(Eosinophilic cellulitis)	بیماری ولز	L۹۸,۳
۱۱۴	Williams syndrome(Deletions chromos ۷q۱۱,۲۳)	سندرم ویلیامز (حذف کروموز ۱۱,۲۳q۷)	Q۸۷,۸۱
۱۱۵	Wilson S disease or syndrome	بیماری ویلسون	E۸۳,۰۱
۱۱۶	Wilson-mikity syndrome	سندرم ویلسون میکیتی	P۲۷,۰
۱۱۷	Wolf - Hirschorn syndrome	سندرم ولف هیرشون	Q۹۳,۳
۱۱۸	Wolfram syndrome(Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome)	سندرم ولفرام (DIDMOAD)	E۱۳,۸
۱۱۹	X-linked agammaglobulinemia	اگاماگلوبولینمی وابسته به X	D۸۰,۰
۱۲۰	Arteriovenous malformation	ناهنجاریهای آرتریوونوس (شریانی وریدی)	Q۲۷,۳
۱۲۱	Bardet-Biedl syndrome	باردت بیدل سندروم	Q۸۷,۸۲
۱۲۲	Crigler-Najjar syndrome	سندرم کریگلر-نچار	E۸۰,۵
۱۲۳	Leprechaunism(Donohue syndrome)	لپرچانیسم	E۳۴,۸۰
۱۲۴	Kindler syndrome	سندرم کیندلر	Q۸۱,۸
۱۲۵	Rett syndrome	سندرم رت	F۸۴,۲
۱۲۶	Bilateral atresia microtia	میکروتیا (عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانبی)	Q۱۷,۲
۱۲۷	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	پلی‌نوروپاتی دمی‌لینیزاسیون التهابی مزمن(CIDP)	G۶۱,۸
۱۲۸	Friedreich ataxia	آتاکسی فردریش	G۱۱,۱
۱۲۹	Fuch's dystrophy(Fuchs endothelial corneal dystrophy)	دیستروفی‌های سطحی قرنیه	H۱۸,۵۰
۱۳۰	Vogt-Koyanagi-Harada disease	سندرم وگت-هارادا	H۲۰,۸
۱۳۱	Leber congenital amaurosis	لبر آموروزیس مادرزادی	H۳۵,۵۲
۱۳۲	Intestinal lymphangiectasia	لنفانژکتازی اولیه روده ای	I۸۹,۰۰
۱۳۳	frontonasal dysplasia	دیسپلازی پیشانی-بینی (فرونونازال)	Q۷۵,۸
۱۳۴	generalized lipodystrophy	لیپودیستروفی	E۸۸,۱
۱۳۵	Acute disseminated encephalomyelitis	انسفالومیلیت حاد منتشر	G۰۴,۰
۱۳۶	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome(Andermann syndrome)	سندرم آندرمن	G۶۰,۰۱
۱۳۷	Asherman syndrome	سندرم آشرمن	N۸۵,۶

۱۳۸	Ataxia-telangiectasia(Louis-Bar syndrome)	آتاکسی تلانژکتازی	G۱۱,۳
۱۳۹	Atelosteogenesis type III	آتلوستئوز نوع ۳	Q۷۸,۸۰
۱۴۰	Barth syndrome	سندرم بارت	E۷۱,۱۱
۱۴۱	Beta-ketothiolase deficiency	نقص بتا کتوتیولاز	E۷۱,۱۲
۱۴۲	Bloom syndrome	سندروم بلوم	Q۸۲,۲
۱۴۳	Carnitine Deficiency	کمبود کارنی تین	E۷۱,۳۳
۱۴۴	Cerebrotendinous xanthomatosis	زانتوماتوز سربروتندینوس	E۷۵,۵
۱۴۵	Chediak – Higashi Syndrome	چدیاک هیگاشی	E۷۰,۳۱
۱۴۶	Chronic granulomatous disease	بیماری گرانولوماتوز مزمن	D۷۱
۱۴۷	Cone rod dystrophy	کونراد دیستروفی	H۳۵,۵۳
۱۴۸	Congenital heart block	بلوک مادرزادی قلبی	Q۲۴,۶
۱۴۹	Congenital muscular dystrophy	دیستروفی عضلانی مادرزادی	G۷۱,۲۰
۱۵۰	Congenital myasthenic syndrome	سندروم میاستنیک مادرزادی	G۷۰,۲
۱۵۱	Congenital neutropenia	نوتروپنی مادرزادی	D۷۰
۱۵۲	Cri-du-chat syndrome(Monosomy ۵p)	سندرم فریاد گربه	Q۹۳,۴
۱۵۳	Darier disease	بیماری داریر	Q۸۲,۸۵
۱۵۴	DiGeorge syndrome(۲۲q۱۱,۲ deletion syndrome)	سندروم دی جورج	D۸۲,۱
۱۵۵	Dilated Cardiomyopathy	کاردیومیوپاتی دیلاته	I۴۲,۰
۱۵۶	Fraser syndrome	سندروم فریزر	Q۸۷,۰۲
۱۵۷	Fanconi anemia	آنمی فانکونی	D۶۱,۰۱
۱۵۸	Gorlin syndrome	سندرم گورلین	Q۸۷,۸۳
۱۵۹	Guillain-Barré syndrome	سندروم گلین باره	G۶۱,۰
۱۶۰	Hepatitis Delta Virus	هپاتیت دلتا ویروس	B۱۷,۰
۱۶۱	Hereditary sensory and autonomic neuropathy	نوروپاتی حسی و اتونوم ارثی	G۶۰,۸۰
۱۶۲	Hereditary spastic paraplegia	پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	G۱۱,۴
۱۶۳	Hereditary spherocytosis	اسفروسیتوز ارثی	D۵۸,۰
۱۶۴	Homocystinuria(Homocystinuria without methylmalonic aciduria)	هوموسیستینوری	E۷۲,۱۰
۱۶۵	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	پیری زودرس یا پروگریا	E۳۴,۸۱
۱۶۶	Hydatid Cyst	کیست هیداتید	B۶۷,۹
۱۶۷	Hyper-IgM syndrome	سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgM	D۸۲,۸
۱۶۸	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	سندرم هیپراورنیتینمی، هیپر آمونمی، هموسیترولینوری	E۷۲,۴
۱۶۹	Hajdu-Cheney syndrome	سندروم هاجدو چنی	M۸۹,۵۱
۱۷۰	Hidradenitis suppurativa	هیدرآدنیت چرکی	L۷۳,۲
۱۷۱	Idiopathic pulmonary fibrosis	فیبروز ریوی ایدیوپاتیک	J۸۴,۱
۱۷۲	Idiopathic torsion dystonia(Early-onset generalized limb-onset dystonia)	دیستونی گردشی ایدیوپاتیک	G۲۴,۱
۱۷۳	Isovaleric acidemia	ایزو والریک اسیدوری	E۷۱,۱۳

۱۷۴	inflammatory myofibroblastic tumor	تومور التهابی میلو فیبرو بلاستیک	C۴۹,۹
۱۷۵	Joubert syndrome	سندروم ژوبرت	Q۰۴,۳۱
۱۷۶	Kleine-Levin syndrome	سندرم زیبای خفته	G۴۷,۸
۱۷۷	Klinefelter syndrome	سندرم کلاین فلتر	Q۹۸,۴
۱۷۸	Leukodystrophy	لکودیستروفی	E۷۵,۲۵
۱۷۹	Limb-girdle muscular dystrophy	دیستروفی عضلانی لیمب گیردل	G۷۱,۰۱
۱۸۰	Lysinuric protein intolerance	عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	E۷۲,۰۲
۱۸۱	Marfan syndrome	سندرم مارفان	Q۸۷,۴۰
۱۸۲	Metachromatic leukodystrophy	متاکروماتیک لکودیستروفی	E۷۵,۲۶
۱۸۳	Mixed connective tissue disease	بیماری بافت همبند مختلط	M۳۵,۱
۱۸۴	Myelodysplastic syndrome	سندرم میلودیسپلاستیک	D۴۶,۹
۱۸۵	Neurodegeneration with brain iron accumulation	رسوب آهن در مغز	G۲۳,۰۱
۱۸۶	neuronal ceroid lipofuscinosis	لیپوفوشینوز سروئید نورونی یا بیماری بتن	E۷۵,۴
۱۸۷	Opsoclonus-myoclonus syndrome	سندروم آپسوکلونوس - میوکلونوس	G۲۵,۳
۱۸۸	Paget's disease	بیماری پاژه	M۸۸,۸
۱۸۹	Periventricular leukomalacia	لوکومالاسی پیرامون بطنی	P۹۱,۲
۱۹۰	Persistent hyperplastic primary vitreous	زجاجیه اولیه هیپرپلاستیک پایدار	Q۱۴,۰
۱۹۱	Peutz-Jeghers syndrome	سندرم پوتز جگرز	Q۸۵,۸۱
۱۹۲	Primary lymphedema	لنف ادم ارثی	I۸۹,۰۱
۱۹۳	Progressive supranuclear palsy	فلج فوق هسته ای پیشرونده	G۲۳,۱
۱۹۴	Propionic acidemia	پروپیونیک اسیدمی	E۷۱,۱۴
۱۹۵	Proteus syndrome	سندرم پروتئوس	Q۸۷,۳
۱۹۶	Pyknodysostosis	پیکنودیزوستوزیس	Q۷۸,۸۱
۱۹۷	Pyrroline-۵-carboxylate reductase ۱ deficiency	کمبود آلفا پیررولین-۵-کربوکسیلات دی هیدروژناز (سندروم دبارسی ۱)	Q۸۷,۸۴
۱۹۸	Schizencephaly	دیسپلازی سپتوپاتیک	Q۰۴,۶۱
۱۹۹	Severe combined immunodeficiency	نقص ایمنی مختلط شدید	D۸۱,۰
۲۰۰	spinocerebellar ataxia	آتاکسی اسپینوسربلار	G۱۱,۸
۲۰۱	Stevens-Johnson Syndrom	سندرم استیونز-جانسون	L۵۱,۱
۲۰۲	Sturge-Weber Syndrome	سندروم استورج وبر	Q۸۵,۸۲
۲۰۳	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor	کمبود سولفیت اکسیداز به علت کمبود مولیبدن کافاکور	E۷۲,۱۱
۲۰۴	Synovial chondromatosis	سینوویال کندروماتوزیس	M۶۷,۸۸
۲۰۵	Takayasu arteritis	آرتریت تاکایاسو	M۳۱,۴
۲۰۶	Trigeminal neuralgia	نورالژی عصب سه قلو	G۵۰,۰
۲۰۷	Turner syndrome	سندرم ترنر	Q۹۶,۸
۲۰۸	West syndrome (Infantile spasms)	سندروم وست	G۴۰,۴۱
۲۰۹	Wiskott-Aldrich syndrome	سندرم ویسکوت-الدريچ	D۸۲,۰
۲۱۰	Xeroderma pigmentosum	گزرودرما پیگمنتوزوم	Q۸۲,۱

۲۱۱	Benign schwannoma	شوانومای خوش خیم	D۳۶،۱
۲۱۲	Denny-Brown's syndrome	سندروم دنی براون	G۱۳،۰
۲۱۳	Dentinogenesis Imperfecta	دنتینوژنز ایمرپکتا	K۰۰،۵
۲۱۴	Dermatitis herpetiformis	درماتیت هرپیتی فرم	L۱۳،۰
۲۱۵	Desmoid type fibromatosis(Desmoid tumor)	تومور دسموئید	D۴۸،۱
۲۱۶	Elephantiasis	فیل پایی	I۸۹،۰۲
۲۱۷	Mucopolidosis type IV	موکولپیدوز نوع چهارم	E۷۵،۱
۲۱۸	Myelomeningocele	میلومنگوسل	Q۰۵،۹
۲۱۹	Neuro-Behçet's	نورو بهجت	M۳۵،۲
۲۲۰	Primary sclerosing cholangitis	کلانژیت اسکلروزان اولیه	K۸۳،۰
۲۲۱	۲-hydroxyglutaric aciduria	هیدرو گلوئاریک اسیدوری نوع ۱	E۷۲،۸۰
۲۲۲	Cerebral dysgenesis	دیس ژنزی مغزی	Q۰۴،۸
۲۲۳	Churg-Strauss syndrome(Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis)	سندرم چرچ اشتراوس	M۳۰،۱
۲۲۴	Congenital myopathy	میوپاتی مادرزادی	G۷۱،۲۳
۲۲۵	Dejerine-Sottas syndrome(Charcot-Marie-Tooth disease type ۲)	سندرم دژرین-سوتاس (شار کوتی توث ۲)	G۶۰،۰۳
۲۲۶	Gelatinous drop-like corneal dystrophy(GDCD)	دیستروپی‌های خلفی قرنیه	H۱۸،۵۱
۲۲۷	Glutaric aciduria	هیدروکسی گلوئاریک اسیدوری	E۷۲،۳
۲۲۸	Hennekam syndrome	سندروم هنکم	Q۸۷،۸۵
۲۲۹	Idiopathic juvenile osteoporosis	استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	M۸۱،۵
۲۳۰	Isolated growth hormone deficiency	کمبود هورمون رشد	E۲۳،۰۰
۲۳۱	Oromandibular dystonia	دیستونی اورومندیبولار	G۲۴،۴
۲۳۲	Papillon-Lefèvre syndrome	سندرم پاپیلون لفر	Q۸۲،۸۶
۲۳۳	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	آترزی غده پاراتیروئید	E۲۰،۸
۲۳۴	Seckel syndrome	سکل سندروم	Q۸۷،۱۰
۲۳۵	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency(۴-Hydroxybutyric Aciduria)	هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	E۷۲،۸۱
۲۳۶	Tricuspid atresia	آترزی دریچه سه لختی قلب	Q۲۲،۴
۲۳۷	Craniofrontonasal dysplasia	دیسپلازی کرانیوفرونونازال	Q۸۷،۱۱
۲۳۸	Dravet syndrome	سندرم دراوه	G۴۰،۴۲
۲۳۹	Eisenmenger syndrome	سندرم آیزن منگر	I۲۷،۲۰
۲۴۰	Epidermodysplasia verruciformis	مرد درختی	B۰۷
۲۴۱	hemolytic-uremic syndrome	سندرم همولیتیک اورمیک	D۵۸،۸۰
۲۴۲	Hereditary ataxia	آتاکسی ارثی	G۱۱،۹۰
۲۴۳	Immunodeficiency by defective expression of HLA class ۲	نقص ایمنی ناشی از اختلال در HLA کلاس ۲	D۸۱،۷۰
۲۴۴	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	سندرم لامبرت-ایتون میاستنیک	G۷۳،۱۰
۲۴۵	Laron syndrome	سندرم لارون	E۳۴،۳۰

۲۴۶	Leukocyte adhesion deficiency	نقص چسبندگی لکوسیته	D۸۴,۸۰
۲۴۷	Macro-AST	ماکرو - ای اس تی	E۸۵,۹۰
۲۴۸	Muckle-Wells syndrome	سندرم ماکل-ولس	E۸۵,۰۰
۲۴۹	Progressive familial intrahepatic cholestasis type ۱ (Byler disease)	بیماری بایلر (کلستاز داخل کبدی فامیلی پیشرونده)	K۷۶,۸۰
۲۵۰	Trichothiodystrophy	تریکوئیودیستروفی	L۶۷,۸۰
۲۵۱	Trisomy ۲۲	موزایسم تریزومی ۲۲	۹۲,۳۰ Q
۲۵۲	Autoimmune hemolytic anemia	کم خونی اتوایمیون همولیتیک	۵۹,۰ D
۲۵۳	Glycine encephalopathy	بیماری انسفالوپاتی گلیسین	E۷۲,۵
۲۵۴	Perrault syndrome	سندرم پرالت	Q۸۷,۸
۲۵۵	cardiac sarcoidosis	سارکوئیدوز قلبی	D۸۶,۸
۲۵۶	Autoimmune encephalopathy	انسفالوپات اتوایمیون	G۹۳,۴۰
۲۵۷	Autoimmune hepatitis	هپاتیت اتوایمیون	K۷۵,۴
۲۵۸	Autoimmune Pancreatitis	پانکراتیت اتوایمیون	K۸۶,۱
۲۵۹	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	اسیدوز لوله های کلیوی دیستال اتوزمال غالب	N۲۵,۸
۲۶۰	Chronic intestinal pseudoobstruction	شبه انسداد کاذب و مزمن روده ای	K۵۹,۸
۲۶۱	Congenital pulmonary lymphangiectasia	لنفانژکتازی مادرزادی ریوی	Q۳۳,۸
۲۶۲	Dandy-Walker syndrome	سندرم دندی - والکر	Q۰۳,۱
۲۶۳	Early-onset generalized limb-onset dystonia	دیستونی ژنرالیزه	G۲۴,۱۰
۲۶۴	Infantile neuroaxonal dystrophy	دیستروفی عصبی اطفال	G۲۳,۰
۲۶۵	Leigh syndrome	بیماری لی	G۳۱,۸
۲۶۶	Myoclonus-dystonia	مایکلونوس - دیسونی	G۲۴,۱۱
۲۶۷	Pachydermoperiostosis	پاکی درموپریوستوزیس	M۸۹,۴
۲۶۸	Leprosy	جذام	A۳۰,۹
۲۶۹	Congenital scoliosis	اسکولیوز مادرزادی	Q۷۶,۳
۲۷۰	Facioscapulohumeral dystrophy	دیستروفی عضلانی صورت و کتف و بازو	G۷۱,۰۲
۲۷۱	Kallmann syndrome	سندرم کالمن	E۲۳,۰۱
۲۷۲	Myotonic dystrophy	دیستروفی میوتونیک	G۷۱,۱۱
۲۷۳	Syringomyelia	سیرینگومیلی	G۹۵,۰
۲۷۴	Truncus arteriosus	ترانکوس آرتریوسوس	Q۲۰,۰
۲۷۵	Vasculitis pan(polyarteritis nodosa)	واسکولیت پان	M۳۰,۰
۲۷۶	Vitamin E deficiency	کمبود ویتامین E	E۵۶,۰
۲۷۷	Peter's Anomaly	سندرم پیترز	Q۱۳,۴
۲۷۸	Congenital lymphedema	لنف ادم مادرزادی	I۸۹,۰۳
۲۷۹	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	آنومالی عروق کرونر	Q۲۴,۵
۲۸۰	Hereditary Fructose Intolerance	عدم تحمل ارثی فروکتوز	E۷۴,۱
۲۸۱	Hyperinsulinism	هایپر اینسولینیسم	E۱۶,۱

لیست بیماری های شناسایی شده در ایران توسط کمیسیون پزشکی بنیاد بیماری های نادر ایران تا تاریخ ۱۴۰۰/۰۶/۳۱

۲۸۲	Neutral lipid storage disease	سندرم چانارین دورفمن (بیماری ذخیره لیپید و تری گلیسرید)	G۷۳,۶
۲۸۳	Moebius syndrome	سندرم موبیوس	Q۸۷,۰۳
۲۸۴	Mucopolipidosis II alpha/beta	موکولپیدوز نوع دو در کتاب نیست	E۷۷,۰
۲۸۵	Pulmonary Alveolar Proteinosis	پروتئینوز آلوئولار ریوی	J۸۴,۰۱
۲۸۶	Stiff-person syndrome	سندرم استیف پرسون	G۲۵,۸
۲۸۷	Optic nerve atrophy	آتروفی عصب بینایی	H۴۷,۲
۲۸۸	Phocomelia	فکوملیا	Q۷۱,۱
۲۸۹	Olmsted syndrome	سندرم اولمستد	Q۸۲,۸۷
۲۹۰	CADASIL syndrome	سندرم کاداسیل	F۰۱,۱
۲۹۱	Alexander disease	بیماری الکساندر	E۷۵,۲۷
۲۹۲	Carnitine palmitoyltransferase I	نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	E۷۱,۳۴
۲۹۳	Congenital disorder of glycosylation	اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون	E۷۷,۸
۲۹۴	hereditary Polyneuropathy	پلی نوروپاتی ارثی	G۶۰,۹
۲۹۵	IgG۴-related disease	بیماریهای مرتبط با IgG۴	M۳۵,۹
۲۹۶	Hyperchylomicronemia	هایپرشیلومیکرونمیا	E۷۸,۳
۲۹۷	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	سندرم هایپر ائوزینوفیلی ایدیوپاتیک	D۴۷,۵
۲۹۸	۱p۳۶ deletion syndrome	سندرم حذف کروموزوم ۳۶p۱	Q۹۳,۵۱
۲۹۹	Hyaline fibromatosis syndrome	سندرم هیالین فیبروماتوزیس	M۷۲,۹
۳۰۰	Yellow nail syndrome	سندرم ناخن زرد	L۶۰,۵
۳۰۱	Budd-Chiari syndrome	بودکیاری	I۸۲,۰
۳۰۲	Sulfite oxidase deficiency	نقص سولفات اکسیداز	E۷۲,۱
۳۰۳	Congenital insensitivity to pain	عدم حساسیت به درد مادرزادی	G۶۰,۸۱
۳۰۴	Canavan disease	بیماری کاناوان	E۷۵,۲۸
۳۰۵	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	تلائنژکتازی خونریزی دهنده ارثی	I۷۸,۰
۳۰۶	Hypermanganesemia with dystonia	هایپر منیزیم با دیستونی	E۸۳,۴
۳۰۷	Kugelberg-Welander syndrome	بیماری کوگلبرگ-ولاندر	G۱۲,۱
۳۰۸	Loeys-Dietz syndrome	سندرم لوئیس-دایتز	Q۸۷,۴۱
۳۰۹	Hereditary methemoglobinemia	بیماری مت هموگلوبینمی ارثی	D۷۴,۰
۳۱۰	Scimitar syndrome	سندرم سیمیتار	Q۲۶,۸
۳۱۱	Schwartz-Jampel syndrome	سندرم شوارتز - جامپل	G۷۱,۱۴
۳۱۲	Hallermann-Streiff syndrome	سندرم هالمنن استریف	Q۸۷,۰
۳۱۳	Tibial Hemiplegia type ۴	تیبیال همی پلژی نوع ۴	G۸۱,۹۴
۳۱۴	Haplo-insufficiency of shox	هاپلو-کمبود شاکس	Q۸۷,۱
۳۱۵	Shoartez disease APS (۱-۲)	بیماری شوارتز-ای پی اس	E۳۱,۰
۳۱۶	UNIVENTRICULAR	فونتال قلب (تک بطنی)	Q۲۰,۴
۳۱۷	L۱CAM	سندرم ال وان کم	Q۰۴,۸۱
۳۱۸	Panniculitis Epsompphil	پانیکولیتیس اپسومفیل	M۷۹,۳
۳۱۹	Usher Syndrome	سندرم آشر	H۳۵,۵۴
۳۲۰	Wieacker Wolff	ویکر ولف	G۷۱,۸

۳۲۱	FAHR	فاهر	G۲۳,۸
۳۲۲	Miller Fisher Syndrome	سندرم میلر فیشر	G۶۱,۰۱
۳۲۳	Lipedema	لیپیدما	E۶۵
۳۲۴	Cutaneous Mastocytosis	کوتانئوس مستوسیتوزیس	Q۸۲,۲۱
۳۲۵	Dent disease	دنت	E۲۴,۰
۳۲۶	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	میکروسفالی-کریئوریتیناپتی	Q۸۷,۷
۳۲۷	Multiple System Atrophy (MSA)	آتروفی چند سیستم (MSA)	G۲۳,۲
۳۲۸	Familial Glucocorticoids Deficiency (FGD)	کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی (FGD)	E۲۷,۱۱
۳۲۹	Lymphangiomyomatosis	لنفانژیولئومیوماتوز	D۴۸,۷
۳۳۰	Triple A Syndrome	سندرم سه گانه	E۲۷,۴
۳۳۱	Klippel Trenaunay Syndrome (KTS)	سندرم کلیپل ترناونای (KTS)	Q۸۷,۲
۳۳۲	Autosomal Recessive Primary Microcephaly	میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Q۰۲
۳۳۳	Bone Marrow Failure Syndrome	سندرم نارسایی مغز استخوان	D۶۱,۹
۳۳۴	Childhood onset neurodegeneration with brain	تخریب عصبی مغزی در دوران کودکی	G۳۱,۹
۳۳۵	Becker muscular dystrophy	دیستروفی عضلانی بکر	G۷۱,۰
۳۳۶	CHARGE syndrome	سندرم شارژ	Q۸۷,۸۶
۳۳۷	Wolman disease	بیماری ولمن	E۷۵,۵۱
۳۳۸	Cytophagic histiocytic panniculitis	پانیکولیت هیستوسیتیک سیتوفایژیک	M۳۵,۸
۳۳۹	Myofibrillar myopathy (MFM)	میوپاتی میوفیبریلار (MFM)	G۷۱,۸۱
۳۴۰	Pemphigus vulgaris	پمفیگوس وولگاریس	L۱۰,۰
۳۴۱	Poliomyelitis	فلج اطفال	A۸۰,۰
۳۴۲	Choanal Atresia	چوآنال آترزیا	Q۳۰,۰
۳۴۳	hyperoxaluria type ۱	نقص کروموزوم (هایپراکسالوریا نوع ۱)	E۷۴,۸
۳۴۴	hereditary angioedema	آنژیو درم وراثتی	D۸۱,۱
۳۴۵	Gangliosidosis (gm۱)	گانگلیوزیدوز (gm۱)	E۷۵,۱۱
۳۴۶	Sezary syndrome	سندرم سزاری	C۸۴,۱
۳۴۷	Prader willi syndrome	سندرم پرادر ویلی	Q۸۷,۱۲
۳۴۸	Testicular feminization syndrome	سندرم زنانگی بیضه	E۳۴,۵
۳۴۹	Achalasia	آشالازی	K۲۲,۰
۳۵۰	Kikuchi	کیکوجی	LD۲۷,۴
۳۵۱	Allan-Herndon-dudley syndrome	سندرم آلن-هرندون-دادللی	A۰۰,۰۷
۳۵۲	Aplastic Anemia	کمخونی آپلاستیک	D۶۰
۳۵۳	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	دیستروفی ماهیچه ای کتفی	G۷۱,۰۳