

نام بیماری فارسی	نام بیماری لاتین	کد	#
آکندروپلازی	Achondroplasia	QV۷,۴	۱
آکرومگالی	Acromegaly	E۲۲,۰	۲
آدیسون (نارسایی اولیه ادرنال)	Addison-Primary adrenocortical insufficiency	E۲۷,۱	۳
آدرنولوکودیستروفی وابسته به ایکس	Adrenoleukodystrophy	EV۱,۳۰	۴
آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سوئیس تایپ)	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	D۸۰,۱	۵
آلبینیسم	Albinisme	EV۰,۳۰	۶
بیماری ادرار سیاه (آلکاپتونوری)	Alkaptonuria	EV۰,۳۰	۷
آلوپسی (یونیورسال یا توتال)	Alopecia-universal or totalis	L۶۲,۰	۸
آمینواسیداوریا	Aminoaciduria	EV۲,۰۰	۹
آمیلوئیدوز	Amyloidosis	E۸۵,۹	۱۰
اسکلروز لترال آمیوتروفیک	Amyotrophic Lateral Sclerosis-ALS	G۱۲,۳۰	۱۱
سندروم آپرت	Apert syndrome-Acrocephalosyndactyly type ۱	Q۸۷,۰۰	۱۲
آرتروگریپوزیس	Arthrogryposis	Q۶۸,۸	۱۳
سندرم بارتر	bartter s syndrome	E۲۶,۸	۱۴
اکستروفی مثانه	Bladder exstrophy	Q۶۴,۱	۱۵
شارکو ماری توث (CMT)	Charcot marie tooth disease paralytic or syndrome	G۶۰,۰۰	۱۶
بیماری نقص ایمنی شایع	Common variable immune deficiency-CVID	D۸۳,۹	۱۷
آنمی دیس اریترو پویتیک مادر زادی	Congenital dyserythropoietic anemia	D۶۴,۴	۱۸
سندروم جاکوب	Creutzfeldt- jakob disease or syndrome	A۸۱,۰	۱۹
کرایوگلوبولینمی	Cryoglobulinemia	D۸۹,۱	۲۰
سندروم کوتیس لاکسا	Cutis laxa	Q۸۲,۸۰	۲۱
سیستینوزیس	Cystinosis	EV۲,۰۱	۲۲
حذف شدگی بخشی از کروموزوم ۱۱	Deletion chromosome ۱۱	Q۹۲,۵۰	۲۳
درماتومیوزیت	Dermatomyositis	M۲۲,۱	۲۴
کم خونی دیاموند بلک فان	Diamond-Blackfan Anemia	D۶۱,۰۰	۲۵
دیستروفی عضلانی دوشن	Duchenne Muscular Dystrophy	GV۱,۰۰	۲۶
دیسکراتوز مادرزادی	Dyskeratosis congenital	Q۸۲,۸۱	۲۷
دیسپلازی اکتودرمی	Ectodermal dysplasia	Q۸۲,۴	۲۸
دوارفیسیم دیاستروفیک	Diastrophic dwarfism	Q۷۷,۵	۲۹
سندروم ادوارد (اختلال کروموزوم ۱۸)	Edwards syndrome	Q۹۱,۳	۳۰
اهلرز دانلوس	Ehlers-Danlos syndrome	Q۷۹,۶	۳۱

اُتوزینوفیلیک گرانولوماتوزیس	Eosinophilic granuloma	C۹۶,۶	۲۲
بیماری پروانه ای	Epidermolysis bullosa- EB	Q۸۱,۹	۲۳
بیماری آندرسون	Fabry-Anderson disease	EV۵,۲۰	۲۴
سندروم کیپل فیل	Feil Kipple syndrome	Q۷۶,۱	۲۵
مرد سنگی (فیبروز دیسپلازی اسیفیکان پیشرونده)	Fibrodysplasia ossificans progressiva	M۶۱,۱	۲۶
گالاکتوزمی کلاسیک	Galactosemia classic	EV۴,۲	۲۷
بیماری گوشه	Gaucher disease or splenomegaly	EV۵,۲۱	۲۸
بیماری ذخیره گلیکوژن	Glycogen storage disease-Glycogenosis	EV۴,۰۰	۲۹
هیپر پلازی مادرزادی ادرنال	Congenital adrenal hyperplasia-CAH	E۲۵,۰	۴۰
بیماری گورهام استوت	Gorham-Stout disease-disorder bone	M۸۹,۵۰	۴۱
بیماری هلی هلی	Hailey-Hailey disease	Q۸۲,۸۲	۴۲
دیستروفی عضلانی لیمب-گیردل	Limb Girdle Muscular Dystrophy	GV۱,۰,۱	۴۳
شبه ایدز	HAM/TSP-Tropical spastic paraparesis-Human T-lymphotropic virus	G۰۴,۱	۴۴
پورپورای هنوخ شوئن لاینی	Henoch-schonlein purpuradisease or syndrome	D۶۹,۰	۴۵
هیوستسیتوز X (گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	Histiocytosis X-Langerhans cell granulomatosis	C۹۶,۰	۴۶
هانتر	Hunter syndrom-Mucopolysaccharidosis type ۲	EV۶,۱	۴۷
کوریا هانتینگتون	Huntington disease or chorea	G۱۰	۴۸
هورلر	Hurler disease-Mucopolysaccharidosis type ۱H	EV۶,۰	۴۹
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IGE (سندرم جابز)	Hyper immunoglobulin E syndrome	D۸۲,۴	۵۰
هیپوفسفاتی ایکس لینک	X-linked hypophosphatemia	E۸۲,۲	۵۱
ایکتیوز	Ichthyosis	Q۸۲,۸۲	۵۲
پارکینسون اطفال	Infantile dystonia-parkinsonism	G۲۰	۵۳
سندروم کارتاچنر	Kartagener syndrom-Primary ciliary dyskinesia	J۹۸,۰	۵۴
کیکوجی فوجیموتو(لنفادنیت کبدی غیرقانونی)	kikuchi-fujimoto-Histiocytic necrotizing lymphadenitis	I۸۸,۱	۵۵
بیماری کراب	Krabbes disease-Galactocerebrosidase deficiency	EV۵,۲۲	۵۶
سندرم لنوکس - گاستات	Lennox-Gastaut syndrome	G۴۰,۴۰	۵۷
دیستروفی ماهیچه ای امری دریفوس	Dreifuss muscular dystrophy	GV۱,۰,۲	۵۸
لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر	Farber disease-Farber lipogranulomatosis	EV۵,۲۳	۵۹
لیپوئید پروتئینوز	Lipoid proteinosis-Urbach-Wiethe disease	EVA,۸	۶۰
ماکروگلوبولینمی والدن اشتروم	Waldenström macroglobulinemia	CA۸,۰	۶۱
بیماری مال د ملدا	Mal de meleda-Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens	Q۸۲,۸۴	۶۲

بیماری ادرار شربت افرا (اختلال در متابولیسم اسید های آمینه شاخه دار)	Maple syrup urine disease	EV۱,۰	۶۳
سندروم مارشیفاو امیشلی (هموگلوبینوری حمله ای شبانه)	Marchiafava-micheli syndrome-Paroxysmal nocturnal Hemoglobinuria	D۵۹,۵	۶۴
سندروم راکی تانسکی	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome-Rokitansky syndrome	Q۵۱,۸	۶۵
کمبود متوسط آنزیم استیل کولین	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	EV۱,۳۱	۶۶
بیماری منکس	Menkes-Kinky hair disease	E۸۳,۰۰	۶۷
متیل مالونیک اسیدمیا	Methylmalonic acidemia	EV۱,۱۰	۶۸
میکروکورنیا - آنیریدیا	Microcornea- aniridia	Q۱۳,۱	۶۹
سندروم میلر دیکر	Miller-Dieker syndrome	Q۰۴,۳۰	۷۰
میوپاتی میتو کندریا	Mitochondrial myopathy-MELAS	GV۱,۳	۷۱
سندروم مویا مویا	Moyamoya disease	I۶۷,۵	۷۲
موکوپلی ساکاریدوز	Mucopolysaccharidosis-MPS	EV۶,۳	۷۳
سندرم هولز گریو (ناهنجاری های متعدد مادرزادی)	Holzgrevé syndrome- Multiple congenital malformations	Q۸۷,۸۰	۷۴
میاستنی گراوس	Myasthenia gravis	GV۰,۰	۷۵
بیماری میلو فیبروزیس اولیه (فیبروز مغز استخوان اولیه)	Primary Myelofibrosis-PMF	D۴۷,۴	۷۶
میوتونی مادرزادی	Myotonia congenita	GV۱,۱۳	۷۷
مننژیت مننگوکوک	Meningococcal meningitis- Neisseri meningitidis	G۰۱	۷۸
نورو فیبرو ماتوزیس	Neurofibromatosis	Q۸۵,۰	۷۹
نورومیلیت اپتیک	Neuromyelitis optica-Devis disease	G۳۶,۰	۸۰
بیماری نیمن پیک نوع A-B-C	Niemann-pick disease	EV۵,۲۴	۸۱
استئوژنز ایمپرکتا	Osteogenesis Imperfecta	Q۷۸,۰	۸۲
استئو پتروزیس	Osteopetrosis	Q۷۸,۲	۸۳
سندروم پاتاو (اختلال کروموزوم ۱۳)	Patau syndrom-Trisomy ۱۳	Q۹۱,۷	۸۴
فنیل کتونوری	Phenylketonuria-PKU	EV۰,۱	۸۵
فدوکروموسیتوما	Pheochromocytoma unspecified	D۲۵,۰	۸۶
سندروم پیررابین	Pierre robin deformity or syndrome	Q۸۷,۰۱	۸۷
روماتیسم (پلی میالژیا روماتیسمی)	Polymyalgia rheumatica-Rhizomelic pseudopolyarthritis	M۳۵,۳	۸۸
پلی میوزیت	Polymyositis	M۳۳,۳	۸۹
بیماری پمپه	Pompe disease-Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	EV۴,۰۱	۹۰
شیزنسفال (مادرزادی)	porencephaly congenital	Q۰۴,۶۰	۹۱
پور فیریا	Porphyria	E۸۰,۲	۹۲
اسکلروز لترال اولیه	Primary lateral sclerosis-Adult-onset primary lateral sclerosis	G۱۲,۲۱	۹۳

سودومیکسوما پریتونئال	Pseudomyxoma peritonei-Gelatinous ascites	CVA, 6	۹۴
میکرولیتیاژ آئولوی ریه	Pulmonary alveolar microlithiasis	J۸۴, ۰۰	۹۵
پرفشاری ریوی اولیه (هیپرتنشن اولیه ریه)	Pulmonary hypertensin primary	I۲۷, ۰	۹۶
رتینیتیس پیگمنتوزا	Retinitis pigmentosa	H۲۵, ۵۰	۹۷
اسکلرودرمی	Scleroderma	M۲۴, ۹	۹۸
کم خونی داسی شکل	Sickle cell disease OR anemia	DoV, ۱	۹۹
سیدروز	Siderosis	J۶۲, ۴	۱۰۰
سندرم شوگرن	Sjögren syndrome	M۲۵, ۰	۱۰۱
اسپاستیک دیسفونیا	Spastica dysphonia	J۲۸, ۲	۱۰۲
آتروفی عضلانی اسپاینال	Spinal muscular atrophy- SMA	G۱۲, ۹	۱۰۳
بیماری استارگات	StargardtS disease-Fundus flavimaculatus	H۲۵, ۵۱	۱۰۴
سین داکتیلی	syndactyly	QV۰, ۹	۱۰۵
بیماری تاق ساکس	Tay-sachs amaurotic familial disease-TSD	EV۵, ۰	۱۰۶
تترالوزی فالوت	Tetralogy of fallot	Q۲۱, ۲	۱۰۷
پور پورای ترمبوتیک ترمبیوسیتوپنیک	Thrombotic thrombocytopenic purpura-Moschcowitz disease	M۲۱, ۱	۱۰۸
توبروس اسکلروزیس	Tuberous sclerosis-Bourneville syndrome	Q۸۵, ۱	۱۰۹
تیروزینمی (نوع ۱ و ۲ و ۳)	Tyrosinemia type-I-II-III	EV۰, ۲۱	۱۱۰
اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک	Urea cycle disorder metabolism-Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	EV۲, ۲	۱۱۱
کمبود شدید آنزیم استیل کولین	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency-VLCAD deficiency	EV۱, ۲۲	۱۱۲
بیماری ون هپیل لیندو	Von Hippel-Lindau disease-Familial cerebelloretinal angiomas	Q۸۵, ۸۰	۱۱۳
وگنر(گرانولوماتوز همراه با پلی آنژیت)	Wegener s granulomatosis-Granulomatosis with polyangiitis	M۲۱, ۲	۱۱۴
بیماری ولز	Wells disease-Eosinophilic cellulitis	L۹۸, ۲	۱۱۵
سندرم ویلیامز (حذف کروموز ۱۱, ۲۲q۷۲, ۱۱)	Williams syndrome-Deletions chromos Vq۱۱, ۲۲	Q۸۷, ۸۱	۱۱۶
بیماری ویلسون	Wilson S disease or syndrome	E۸۲, ۰۱	۱۱۷
سندروم ویلسون میکیتی	Wilson-mikity syndrome	P۲۷, ۰	۱۱۸
سندروم ولف هیرشون	Wolf- Hirschorn syndrome	Q۹۲, ۲	۱۱۹
سندروم ولفرام (DIDMOAD)	Wolfram syndrome-Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome	E۱۲, ۸	۱۲۰
اگاماگلوبولینمی وابسته به X	X-linked agammaglobulinemia	D۸۰, ۰	۱۲۱
ناهنجاریهای آرتریوونوس (شریانی وریدی)	Arteriovenous malformation	Q۲۷, ۲	۱۲۲
باردت بیدل سندروم	Bardet-Biedl syndrome	Q۸۷, ۸۲	۱۲۳
سندرم کریگلر-نچار	Crigler-Najjar syndrome	E۸۰, ۵	۱۲۴

لپرچانیسم	Leprechaunism-Donohue syndrome	۵۳۴,۸۰	۱۲۵
سندروم کیندلر	Kindler syndrome	۴۸۱,۸	۱۲۶
سندروم رت	Rett syndrome	۴۸۴,۲	۱۲۷
میکروتیا (عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانبی)	Bilateral atresia microtia	۴۱۷,۲	۱۲۸
پلی نوروپاتی دمیالینزاسیون التهابی مزمن (CIDP)	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	۴۶۱,۸	۱۲۹
آتاکسی فردریش	Friedreich ataxia	۴۱۱,۱	۱۲۰
دیستروفی های سطحی قرنیه	Fuch s dystrophy-Fuchs endothelial corneal dystrophy	۴۱۸,۵۰	۱۲۱
سندرم وگت- هارادا	Vogt-Koyanagi-Harada disease	۴۲۰,۸	۱۲۲
لبر آموروزیس مادرزادی	Leber congenital amaurosis	۴۲۵,۵۲	۱۲۳
لنفانژکتازی اولیه روده ای	Intestinal lymphangiectasia	۴۸۹,۰۰	۱۲۴
دیسپلازی پیشانی- بینی (فرونونازال)	frontonasal dysplasia	۴۷۵,۸	۱۲۵
لیپودیستروفی	generalized lipodystrophy	۴۸۸,۱	۱۲۶
انسفالومیلیت حاد منتشر	Acute disseminated encephalomyelitis	۴۰۴,۰	۱۲۷
سندروم آندرم	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome-Andermann syndrome	۴۶۰,۰۱	۱۲۸
سندرم آشرمن	Asherman syndrome	۴۸۵,۶	۱۲۹
آتاکسی تلانژکتازی	Ataxia-telangiectasia-Louis-Bar syndrome	۴۱۱,۲	۱۴۰
آتلوستئوژنز نوع ۳	Atelosteogenesis type III	۴۷۸,۸۰	۱۴۱
سندرم بارت	Barth syndrome	۴۷۱,۱۱	۱۴۲
روماتیسم مفصلی	Rheumatoid arthritis	۴۰۶	۱۴۳
نقص بتا کتوتیولاز	Beta-ketothiolase deficiency-BKD	۴۷۱,۱۲	۱۴۴
سندروم بلوم	Bloom syndrome	۴۸۲,۲	۱۴۵
کمبود کارنی تین	Carnitine Deficiency	۴۷۱,۳۳	۱۴۶
بدخیمی در پلاسماسلها	Multiple myeloma	۴۹۰,۰	۱۴۷
زانتوماتوز سربروتندینوس	Cerebrotendinous xanthomatosis	۴۷۵,۵	۱۴۸
چدیاک هیگاشی	Chediak – Higashi Syndrome	۴۷۰,۳۱	۱۴۹
بیماری گرانولوماتوز مزمن	Chronic granulomatous disease	۴۷۱	۱۵۰
کونراد دیستروفی	Cone rod dystrophy	۴۲۵,۵۲	۱۵۱
بلوک مادرزادی قلبی	Congenital heart block	۴۲۴,۶	۱۵۲
دیستروفی عضلانی مادرزادی	Congenital muscular dystrophy	۴۷۱,۲۰	۱۵۳
سندروم میاستنیک مادرزادی	Congenital myasthenic syndrome	۴۷۰,۲	۱۵۴
نوتروپنی مادرزادی	Congenital neutropenia	۴۷۰	۱۵۵
سندرم فریاد گربه	Cri-du-chat syndrome-Monosomy op	۴۹۲,۴	۱۵۶

بیماری داریر	Darier disease	Q۸۲,۸۵	۱۵۷
فیبروز سیستیک	CFCystic Fibrosis	E۸۴	۱۵۸
سندروم دی جورج	DiGeorge syndrome-۲۲q۱۱,۲ deletion syndrome	D۸۲,۱	۱۵۹
کاردیومیوپاتی دیلاته	Dilated Cardiomyopathy	I۴۲,۰	۱۶۰
سندروم فریزر	Fraser syndrome	Q۸۷,۰۲	۱۶۱
آنمی فانکونی	Fanconi anemia	D۶۱,۰۱	۱۶۲
سندرم گورلین	Gorlin syndrome	Q۸۷,۸۲	۱۶۳
سندروم گیلن باره	Guillain-Barré syndrome	G۶۱,۰	۱۶۴
هپاتیت دلتا ویروس	Hepatitis Delta Virus	B۱۷,۰	۱۶۵
فلج مغزی	Cerebral palsy	G۸۰	۱۶۶
نوروپاتی حسی حرکتی ارثی	Hereditary motor and sensory neuropathy	G۶۰,۰	۱۶۷
پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	Hereditary spastic paraplegia	G۱۱,۴	۱۶۸
اسفروسیتوز ارثی	Hereditary spherocytosis	D۵۸,۰	۱۶۹
هوموسیستینوری	Homocystinuria-Homocystinuria without methylmalonic aciduria	E۷۲,۱۰	۱۷۰
پیری زودرس یا پروگریا	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	E۲۴,۸۱	۱۷۱
کیست هیداتید	Hydatid Cyst	B۶۷,۹	۱۷۲
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgM	Hyper-IgM syndrome	D۸۲,۸	۱۷۳
سندرم هیپراورنیتینمی ، هیپر آمونمی، هموسیترولینوری	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	E۷۲,۴	۱۷۴
سندروم هاجدو چنی	Hajdu-Cheney syndrome	M۸۹,۵۱	۱۷۵
هیدرآدنیت چرکی	Hidradenitis suppurativa	L۷۲,۲	۱۷۶
فیبروز ریوی ایدیوپاتیک	Idiopathic pulmonary fibrosis	J۸۴,۱	۱۷۷
دیستونی گردشی ایدیوپاتیک	Idiopathic torsion dystonia-Early-onset generalized limb-onset dystonia	G۲۴,۱	۱۷۸
ایزو والرک اسیدوری	Isovaleric acidemia	E۷۱,۱۲	۱۷۹
تومور التهابی میلوفیبرو بلاستیک	inflammatory myofibroblastic tumor	C۴۹,۹	۱۸۰
سندروم ژوبرت	Joubert syndrome	Q۰۴,۳۱	۱۸۱
سندرم زیبای خفته	Kleine-Levin syndrome	G۴۷,۸	۱۸۲
سندرم کلاین فلتز	Klinefelter syndrome	Q۹۸,۴	۱۸۳
لکودیستروفی	Leukodystrophy	E۷۵,۲۵	۱۸۴
دیستروفی عضلانی لیمب گیردل	Limb-girdle muscular dystrophy	G۷۱,۰۱	۱۸۵
عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	Lysinuric protein intolerance	E۷۲,۰۲	۱۸۶
سندرم مارفان	Marfan syndrome	Q۸۷,۴۰	۱۸۷
متاکروماتیک لکودیستروفی	Metachromatic leukodystrophy-MLD	E۷۵,۲۶	۱۸۸

بیماری بافت همبند مختلط	Mixed connective tissue disease	M۳۵,۱	۱۸۹
سندرم میلودیسه پلاستیک	Myelodysplastic syndrome	D۴۶,۹	۱۹۰
پسوریازیس	Psoriasis	L۴۰	۱۹۱
رسوب آهن در مغز	Neurodegeneration with brain iron accumulation- NBIA	G۲۳,۰۱	۱۹۲
لیوفوشینوز سرئوئید نورونی یا بیماری بتن	neuronal seroid lipofuscinosis	EV۵,۴	۱۹۳
سندروم آپسوکلونوس - میوکلونوس	Opsoclonus-myoclonus syndrome	G۲۵,۳	۱۹۴
بیماری پاژه	Paget s disease	M۸۸,۸	۱۹۵
لوکومالاسی پیرامون بطنی	Periventricular leukomalacia	P۹۱,۲	۱۹۶
زجاجیه اولیه هیپرپلاستیک پایدار	Persistent hyperplastic primary vitreous	Q۱۴,۰	۱۹۷
سندرم پوتز جگرز	Peutz-Jeghers syndrome	Q۸۵,۸۱	۱۹۸
لنف ادم ارثی	Hereditary lymphedema	I۸۹,۰۱	۱۹۹
فلج فوق هسته ای پیشرونده	Progressive supranuclear palsy	G۲۳,۱	۲۰۰
پروپیونیک اسیدمی	Propionic acidemia	EV۱,۱۴	۲۰۱
سندرم پروتئوس	Proteus syndrome	Q۸۷,۳	۲۰۲
پیکنودیزوستوزیس	Pyknodysostosis	Q۷۸,۸۱	۲۰۳
۱) کمبود آلفا پیرولین-۵-کربوکسیلات دی هیدروژناز(سندروم دبارسی	Pyrroline-o-carboxylate reductase ۱ deficiency	Q۸۷,۸۴	۲۰۴
دیسپلازی سپتواپتیک	Septo-optic dysplasia	Q۰۴,۶۱	۲۰۵
نقص ایمنی مختلط شدید	Severe combined immunodeficiency	D۸۱,۰	۲۰۶
آتاکسی اسپینوسربلار	spinocerebellar ataxia	G۱۱,۸	۲۰۷
سندرم استیونز-جانسون	Stevens-Johnson Syndrom	L۵۱,۱	۲۰۸
سندروم استورج وبر	Sturge-Weber Syndrome	Q۸۵,۸۲	۲۰۹
کمبود سولفیت اکسیداز به علت کمبود مولیبدن کافاکور	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor	EV۲,۱۱	۲۱۰
سینوویال کندروماتوزیس	Synovial chondromatosis	M۶۷,۸۸	۲۱۱
آرتریت تاکایاسو	Takayasu arteritis	M۲۱,۴	۲۱۲
نورالژی عصب سه قلو	Trigeminal neuralgia	G۵۰,۰	۲۱۳
سندرم ترنر	Turner syndrome	Q۹۶,۸	۲۱۴
سندروم وست	West syndrome-Infantile spasms	G۴۰,۴۱	۲۱۵
سندرم ویسکوت-الدريج	Wiskott-Aldrich syndrome	D۸۲,۰	۲۱۶
گزرودرما پیگمنتوزوم	Xeroderma pigmentosum	Q۸۲,۱	۲۱۷
شوانوما خوش خیم	Benign schwannoma	D۳۶,۱	۲۱۸
سندروم دنی براون	Denny-Brown s syndrome	G۱۳,۰	۲۱۹

دنتینوجنزیز ایمپرکتا	Dentinogenesis Imperfecta	K۰۰,۵	۲۲۰
درماتیت هرپتی فرم	Dermatitis herpetiformis	L۱۲,۰	۲۲۱
تومور دسموئید	Desmoid type fibromatosis-Desmoid tumor	D۴۸,۱	۲۲۲
فیل پایی	Elephantiasis	I۸۹,۰۲	۲۲۳
موکولیپیدوز نوع چهارم	Mucopolipidosis type IV	EV۵,۱	۲۲۴
میلومننگوسل	Myelomeningocele	Q۰۵,۹	۲۲۵
نوروبهجت	Neuro-Behçet s	M۲۵,۲	۲۲۶
پارکینسون	Parkinson s Disease	G۲۰,۰	۲۲۷
کلانژیت اسکروزان اولیه	Primary sclerosing cholangitis -psc	K۸۲,۰	۲۲۸
هیدرو گلوٹاریک اسیدوری نوع ۲	۲-hydroxyglutaric aciduria	EV۲,۸۰	۲۲۹
دیس ژنزی مغزی	Cerebral dysgenesis	Q۰۴,۸	۲۳۰
سندرم چرچ اشتراوس	Churg-Strauss syndrome-Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	M۲۰,۱	۲۳۱
میوپاتی مادرزادی	Congenital myopathy	GV۱,۲۲	۲۳۲
سندرم دژرین-سوتاس (شارکوما توت ۳)	Dejerine-Sottas syndrome-Charcot-Marie-Tooth disease type ۲	G۶۰,۰۲	۲۳۳
دیستروفی های خلفی قرنیه	Gelatinous drop-like corneal dystrophy-GDCD	H۱۸,۵۱	۲۳۴
هیدروکسی گلوٹاریک اسیدوری	Glutaric aciduria	EV۲,۲	۲۳۵
سندروم هنکم	Hennekam syndrome	Q۸۷,۸۵	۲۳۶
استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	Idiopathic juvenile osteoporosis	M۸۱,۵	۲۳۷
کمبود هورمون رشد	Isolated growth hormone deficiency	E۲۲,۰۰	۲۳۸
دیستونی اورومندیبولار	Oromandibular dystonia	G۲۴,۴	۲۳۹
سندرم پاپیلون لفور	Papillon-Lefèvre syndrome	Q۸۲,۸۶	۲۴۰
آترژی غده پاراتیروئید	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	E۲۰,۸	۲۴۱
سارکوئیدوز	Sarcoidosis	D۸۶	۲۴۲
سکل سندروم	Seckel syndrome	Q۸۷,۱۰	۲۴۳
تومور پوستی	Melanoma	C۴۲	۲۴۴
هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency- ۴-Hydroxybutyric Aciduria	EV۲,۸۱	۲۴۵
آترژی دریچه سه لختی قلب	Tricuspid atresia	Q۲۲,۴	۲۴۶
دیسپلازی کرانیوفرونونازال	Craniofrontonasal dysplasia	Q۸۷,۱۱	۲۴۷
سندرم دراوه	Dravet syndrome	G۴۰,۴۲	۲۴۸
سندرم آیزنمنگر	Eisenmenger syndrome	I۲۷,۲۰	۲۴۹
مرد درختی	Epidermodysplasia verruciformis	B۰۷	۲۵۰
سندرم همولیتیک اورمیک	hemolytic-uremic syndrome	Do۸,۸۰	۲۵۱



آتاکسی ارثی	Hereditary ataxia	G11,90	۲۵۲
نقص ایمنی ناشی از اختلال در HLA کلاس ۲	Immunodeficiency by defective expression of HLA class ۲	D۸۱,۷۰	۲۵۳
سندرم لامبرت- ایتون میاستنیک	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	GV۲,۱۰	۲۵۴
سندرم لارون	Laron syndrome	E۲۴,۳۰	۲۵۵
نقص چسبندگی لکوسیتی	Leukocyte adhesion deficiency	D۸۴,۸۰	۲۵۶
ماکرو - ای اس تی	Macro-AST	E۸۵,۹۰	۲۵۷
سندرم ماکل-ولس	Muckle-Wells syndrome	E۸۵,۰۰	۲۵۸
بیماری بایلر(کلستاز داخل کبدی فامیلی پیشرونده)	Progressive familial intrahepatic cholestasis type ۱-Byler disease	KV۶,۸۰	۲۵۹
تریکوئیودیستروفی	Trichothiodystrophy	L۶۷,۸۰	۲۶۰
موزایسم تریزومی ۲۲	Trisomy ۲۲	Q۹۲,۳۰	۲۶۱
کم خونی اتوایمیون همو لیتیک	Autoimmune hemolytic anemia	D۵۹,۰	۲۶۲
میوزیت جسم انکلوزیونی	Inclusion-Body Myositis-IBM	GV۲,۴۱	۲۶۳
بیماری انسفالوپاتی گلیسین	Glycine encephalopathy	EV۲,۵	۲۶۴
سندروم پرالت	Perrault syndrome	Q۸۷,۸	۲۶۵
سارکوئیدوز قلبی	cardiac sarcoidosis	D۸۶,۸	۲۶۶
انسفالوپاتی ناشناخته	Encephalopathy, unspecified	G۹۳,۴	۲۶۷
هپاتیت اتوایمیون	Autoimmune hepatitis	KV۵,۴	۲۶۸
پانکراتیت اتوایمیون	Autoimmune Pancreatitis	K۸۶,۱	۲۶۹
اسیدوز لوله های کلیوی دیستال اتوزمال غالب	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	N۲۵,۸	۲۷۰
شبه انسداد کاذب و مزمن روده ای	Chronic intestinal pseudoobstruction	K۵۹,۸	۲۷۱
لنفازکتازی مادرزادی ریوی	Congenital pulmonary lymphangiectasia	Q۲۳,۸	۲۷۲
سندروم دندی - والکر	Dandy-Walker syndrome	Q۰۲,۱	۲۷۳
دیستونی ژنرالیزه	Early-onset generalized limb-onset dystonia	G۲۴,۱۰	۲۷۴
دیستروفی عصبی اطفال	Infantile neuroaxonal dystrophy	G۲۳,۰	۲۷۵
بیماری لی	Leigh syndrome	G۲۱,۸	۲۷۶
مایکلونوس - دیسونی	Myoclonus-dystonia	G۲۴,۱۱	۲۷۷
پاکی درموپریوستوزیس	Pachydermoperiostosis	M۸۹,۴	۲۷۸
نفروپاتی ممبرانوس اولیه	Primary membranous glomerulonephritis	No۴,۲	۲۷۹
جذام	Leprosy	A۳۰,۹	۲۸۰
اسکولیوز مادرزادی	Congenital scoliosis	QV۶,۳	۲۸۱
دیستروفی عضلانی صورت و کتف و بازو	Facioscapulohumeral dystrophy	GV۱,۰۲	۲۸۲
سندروم کالمن	Kallmann syndrome	E۲۳,۰۱	۲۸۳

دستروفی میوتونیک	Myotonic dystrophy	GV1,11	۲۸۴
سیرنگومیلی	Syringomyelia	G95,0	۲۸۵
ترانکوس آرتریوسوس	Truncus arteriosus	Q20,0	۲۸۶
واسکولیت پان	Vasculitis pan-polyarteritis nodosa	M20,0	۲۸۷
کمبود ویتامین E	Vitamin E deficiency	E56,0	۲۸۸
سندرم پیترز	Peter s Anomaly	Q12,4	۲۸۹
لنف ادم مادرزادی	Congenital lymphedema	I89,02	۲۹۰
تب مدیترانه ای خانوادگی	Familial Mediterranean fever	E85,0	۲۹۱
آنومالی عروق کرونر	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	Q24,5	۲۹۲
عدم تحمل ارثی فروکتوز	Hereditary Fructose Intolerance	E74,1	۲۹۳
هایپر اینسولینسم	Hyperinsulinism	E16,1	۲۹۴
سندرم چانارین دورفمن (بیماری ذخیره لیپید و تری گلیسرید)	Neutral lipid storage disease	GV3,6	۲۹۵
سندرم موبیوس	Moebius syndrome	Q87,02	۲۹۶
موکولیدوز نوع دو در کتاب نیست	Mucopolidosis II alpha/beta	E77,0	۲۹۷
پروتئینوز آلوئولار ریوی	Pulmonary Alveolar Proteinosis	J84,01	۲۹۸
سندروم استیف پرسون	Stiff-person syndrome	G25,8	۲۹۹
آتروفی عصب بینایی	Optic nerve atrophy	H47,2	۳۰۰
فکوملیا	Phocomelia	Q71,1	۳۰۱
سندرم اولمستد	Olmsted syndrome	Q82,87	۳۰۲
سندروم کاداسیل	CADASIL syndrome	F01,1	۳۰۳
بیماری الکساندر	Alexander disease	E75,27	۳۰۴
نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	Carnitine palmitoyltransferase I	E71,24	۳۰۵
اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون	ALG1- Congenital disorder of glycosylation	E77,8	۳۰۶
نوروپاتی ناشناخته ارثی	Other hereditary and idiopathic neuropathies	G60,8	۳۰۷
بیماریهای مرتبط با IgG2	IgG2-related disease	M25,9	۳۰۸
هایپرشیلومیکرونمیا	Hyperchylomicronemia	E78,2	۳۰۹
سندروم هایپر ائوزینوفیلی ایدیوپاتیک	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	D47,5	۳۱۰
سندرم حذف کروموزوم ۳p1	1p36 deletion syndrome	Q92,51	۳۱۱
سندروم هیالن فیبروماتوزیس	Hyaline fibromatosis syndrome	M72,9	۳۱۲
سندروم ناخن زرد	Yellow nail syndrome	L60,5	۳۱۳
بودکیاری	Budd-Chiari syndrome-BCS	I82,0	۳۱۴
نقص سولفات اکسیداز	Sulfite oxidase deficiency	E72,1	۳۱۵

عدم حساسیت به درد مادرزادی	Congenital insensitivity to pain	G۶۰,۸۱	۲۱۶
بیماری کاناوان	Canavan disease	EV۵,۲۸	۲۱۷
تلانژکتازی خونریزی دهنده ارثی	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	IV۸,۰	۲۱۸
هایپر منیزیوم با دیستونی	Hypermanganesemia with dystonia	E۸۳,۴	۲۱۹
بیماری کوگلیبرگ-ولاندر	Kugelberg-Welander syndrome	G۱۲,۱	۲۲۰
سندرم لوئیس- دایتز	Loeys-Dietz syndrome	Q۸۷,۴۱	۲۲۱
بیماری میت هموگلوبینمی ارثی	Hereditary methemoglobinemia	D۷۴,۰	۲۲۲
سندروم سیمیتار	Scimitar syndrome	Q۲۶,۸	۲۲۳
سندرم شوارتز - جامپل	Schwartz-Jampel syndrome	GV۱,۱۴	۲۲۴
سندرم هالمنن استریف	Hallermann-Streiff syndrome	Q۸۷,۰	۲۲۵
تیبیال همی پلژی نوع ۴	Tibial Hemiplegia type ۴	G۸۱,۹۴	۲۲۶
هاپلو-کمبود شاکس	Haplo-insufficiency of shox	Q۸۷,۱	۲۲۷
بیماری شوارتز-ای پی اس	Shoartez disease APS- ۱-۲	E۲۱,۰	۲۲۸
فونتال قلب ( تک بطنی )	UNIVENTICULAR	Q۲۰,۴	۲۲۹
سندرم ال وان کم	L۱CAM	Q۰۴,۸۱	۲۳۰
پانیکولیتیس اپسومفیل	Panniculitis Epsompphil	M۷۹,۲	۲۳۱
سندرم آشر	Usher Syndrome	H۲۵,۵۴	۲۳۲
ویکر ولف	Wieacker Wolff	GV۱,۸	۲۳۳
فاهر	FAHR	G۲۲,۸	۲۳۴
سندرم میلر فیشر	Miller Fisher Syndrome	G۶۱,۰۱	۲۳۵
لیپیدما	Lipedema	E۶۵	۲۳۶
کوتانتوس مستوسیتوزیس	Cutaneous Mastocytosis	Q۸۲,۲۱	۲۳۷
دنت	Dent disease	E۲۴,۰	۲۳۸
میکروسفالی-کریئورتنیپتی	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	Q۸۷,۷	۲۳۹
آتروفی چند سیستم (MSA)	Multiple System Atrophy-MSA	G۲۲,۲	۲۴۰
کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی (FGD)	Familial Glcocorticoids Definiency-FGD	E۲۷,۱۱	۲۴۱
لنفانژیولئومیوماتوز	Lymphangioliomyomatosis	D۴۸,۷	۲۴۲
سندرم سه گانه	Triple A Syndrome	E۲۷,۴	۲۴۳
سندرم کلیپل ترناونای (KTS)	Klippel Trenauny Syndrome-KTS	Q۸۷,۲	۲۴۴
میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Autosomal Recessive Primary Micocephaly	Q۰۲	۲۴۵
ناتوانی ذهنی	mental retardation with or without dysmorphism	NO	۲۴۶
سندرم نارسایی مغز استخوان	Bone Marrow Failrure Syndrome	D۶۱,۸۹	۲۴۷

دیستروفی عضلانی بکر	Becker muscular dystrophy	GV۱,۰	۲۴۸
سندرم شارژ	CHARGE syndrome	Q۸۷,۸۶	۲۴۹
بیماری ولمن	Wolman disease	EV۵,۵۱	۲۵۰
پانیکولیت هیستوسیتیک سینوفازیک	Cytophagic histiocytic panniculitis	DV۶,۲	۲۵۱
میوپاتی میوفیبریلا (MFM)	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome	G۶۰,۸,۰	۲۵۲
پمفیگوس وولگاریس	Pemphigus vulgaris	L۱۰,۰	۲۵۳
فلج اطفال	Poliomyelitis	G۱۴	۲۵۴
آترزی کوآن	Choanal Atresia	Q۲۰,۰	۲۵۵
هایپراگزالوری اولیه	hyperoxaluria type ۱	EV۲,۵۲	۲۵۶
آنژیو درم وراثتی	hereditary angioedema	TV۸,۲	۲۵۷
گانگلیوزیدوز (۱gm)	Gangliosidosis-gm ۱	EV۵,۱۱	۲۵۸
سندرم سزاری	Sezary syndrome	CL۴,۱	۲۵۹
سندرم پرادر ویلی	Prader willi syndrome	Q۸۷,۱۲	۲۶۰
سندرم زنانگی بیضه	Testicular feminization syndrome	E۲۴,۵۱	۲۶۱
آشالازی	Idiopathic achalasia	K۲۲,۰	۲۶۲
سندرم کمبود کراتینین	Creatine deficiency syndrome-CDS	EV۲,۸	۲۶۲
سندرم آلن-هرندون-دادلی	Allan-Herndon-dudley syndrome	G۲۱,۸,۰	۲۶۴
کمخونی آپلاستیک	Aplastic Anemia	D۶۰	۲۶۵
دیستروفی ماهیچه ای کتفی	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	GV۱,۰۲	۲۶۶
سندروم کوکاین	cerebro oculo facio skeletal syndrom	Q۸۷,۱,۰	۲۶۷
دیسپلازی فیروز استخوان	Fibrous Dysplasia	QVA,۱	۲۶۸
لوپوس	Lupus	A۱۸,۴	۲۶۹
بیماری بهجت	Behçet s disease	M۲۵,۲,۰	۲۷۰
ریزش سکه ای مو	Alopecia Areata	L۶۲,۹	۲۷۱
لیکن پلان	Actinic lichen planus	L۴۲,۸	۲۷۲
اسپوندیلیت آنکیلوزان (روماتیسم ستون فقرات)	Ankylosing spondylitis	M۴۵	۲۷۳
بیماری سلیاک	Coeliac disease	K۹۰,۰	۲۷۴
بیماری هالرفوردن اسپاتز	Hallervorden-spatz disease-Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	G۲۲,۰۲	۲۷۵
سندرم زلوگر	Zellweger syndrome- Peroxisome biogenesis disorder-PBD	Q۸۷,۸,۰	۲۷۶
سندرم مارینسکو سرگون	MARINESCO-SJOGREN Syndrome	G۱۱,۱,۱	۲۷۷
جی ان ای وان آنسفالوپاتی	GNAO۱ - encephalopathy	G۴۰,۴	۲۷۸

سندرم ساتن وایت	White - Sutton Syndrome	N۰۱	۲۷۹
سودو گزانتوما الاستیکوم	Pseudomyxoma elasticume	Q۸۲,۷	۲۸۰
مالتیپل اگزوستوزیس	Multiple exostosis	Q۷۸,۶	۲۸۱
کمبود بتا - اوریدوپروپیوناز	Beta ureidoprapionase Deficiency	E۷۹,۸	۲۸۲
فون - ویلبراند	Von-willebrand disease	D۶۸,۰	۲۸۲
سندرم ایزمنگر	Eisenmenger syndrome	I۲۷,۸۲	۲۸۴
سندرم مافوچی	Maffucci syndrome	Q۷۸,۴	۲۸۵
مالفورماسیون آرنولد کیاری	Arnold-Chiari malformation type ۱	g۹۵,۰	۲۸۶
کمبود رسپیتور اینتر فرون گاما	Interferon Gamma receptor ۱ deficiency	d۸۴,۸	۲۸۷
کمبود آدنیل سوکسینات لیاز	Adenosyl succinyl lyase deficiency	E۷۹,۸۱	۲۸۸
مالفرماسیون شریانی - وریدی	Arteriovenous malformation	Q۲۷,۲۰	۲۸۹
سیستونوریا	Cystinuria	E۷۲,۰۱۱	۲۹۰
کمبود HMG کوآنستاز	HMG-COA synthase deficiency	E۷۱,۲	۲۹۱
سندرم اسمیت کینگز مور	Smith-leings more syndrome	E۷۸,۸۲	۲۹۲
پلورال مزوتلیوما	Pleural mesothelioma	C۴۵,۰	۲۹۲
دستروفی عضلانی لاما ۲	Lama۲ muscular dystrophy	GV۱,۰۹	۲۹۴
کارسینوما پاپیلاری تیروئید	Papillary thryiod carcinoma	CV۲,۰	۲۹۵
بیماری گلانزمن	Glanzmann disease	D۶۹,۱	۲۹۶
هیپوپلازی پونتو سربلار	Pontocerebellar hypoplasia	Q۰۶,۱	۲۹۷
مورفه آ	Morphea	L۹۴,۰	۲۹۸
بیماری توبول اینترستیشیال کلیوی اتوزومال غالب	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Q۶۱,۵	۲۹۹

بنیاد بیماری های نادر ایران