

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

#	کد	نام بیماری لاتین	نام بیماری فارسی
1	Q77.4	Achondroplasia	آکندروپلازی
2	E22.0	Acromegaly	آکرومگالی
3	E27.1	Addison-Primary adrenocortical insufficiency	آدیسون (نارسایی اولیه ادرنال)
4	E71.30	Adrenoleukodystrophy	آدنولوکودیستروفی وابسته به ایکس
5	D80.1	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سونیس تاپ)
6	E70.30	Albinisme	آلبینسم
7	E70.20	Alkaptonuria	بیماری ادرار سیاه (آلکاپتونوری)
8	L63.0	Alopecia-universal or totalis	آلوپسی (یونیورسال یا توتال)
9	E72.00	Aminoaciduria	آمینواسیداوریا
10	E85.9	Amyloidosis	آمیلوئیدوز
11	G12.20	Amyotrophic Lateral Sclerosis-ALS	اسکلروز لترال آمیوتروفیک
12	Q87.00	Apert syndrome-Acrocephalosyndactyly type 1	سندروم آپرت
13	Q68.8	Arthrogryposis	آرتروگریپوزیس
14	E26.8	bartter s syndrome	سندرم بارتز
15	Q64.1	Bladder exstrophy	اکستروفی مثانه
16	G60.00	Charcot marie tooth disease paralytic or syndrome	شارکو ماری توت (CMT)
17	D83.9	Common variable immune deficiency-CVID	بیماری نقص ایمنی شایع
18	D64.4	Congenital dyserythropoietic anemia	آنمی دیس اریترو پوئیک مادر زادی
19	A81.0	Creutzfeldt- jakob disease or syndrome	سندروم جاکوب
20	D89.1	Cryoglobulinemia	کرایوگلوبولینمی
21	Q82.80	Cutis laxa	سندروم کوتیس لاکسا
22	E72.01	Cystinosis	سیستینوزیس
23	Q93.50	Deletion chromosome 11	حذف شدگی بخشی از کروموزوم ۱۱
24	M33.1	Dermatomyositis	درماتومیوزیت
25	D61.00	Diamond-Blackfan Anemia	کم خونی دیاموند بلک فان
26	G71.00	Duchenne Muscular Dystrophy	دیستروفی عضلانی دوشن
27	Q82.81	Dyskeratosis congenital	دیسکراتوز مادرزادی
28	Q82.4	Ectodermal dysplasia	دیسپلازی اکتودرمی
29	Q77.5	Diastrophic dwarfism	دوارفیسم دیاستروفیک
30	Q91.3	Edwards syndrome	سندروم ادوارد (اختلال کروموزوم ۱۸)
31	Q79.6	Ehlers-Danlos syndrome	اهلرز دانلوس

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

انوزینوفیلیک گرانولوماتوزیس	Eosinophilic granuloma	C96.6	32
بیماری پروانه ای	Epidermolysis bullosa- EB	Q81.9	33
بیماری آندرسون	Fabry-Anderson disease	E75.20	34
سندروم کیپل فیل	Feil Kipple syndrome	Q76.1	35
مرد سنگی (فیروز دیسپلازی اسیفیکان پیشرونده)	Fibrodysplasia ossificans progressiva	M61.1	36
گالاکتوزمی کلاسیک	Galactosemia classic	E74.2	37
بیماری گوشه	Gaucher disease or splenomegaly	E75.21	38
بیماری ذخیره گلیکوژن	Glycogen storage disease-Glycogenosis	E74.00	39
هیپر پلازی مادرزادی ادرنال	Congenital adrenal hyperplasia-CAH	E25.0	40
بیماری گورهام استوت	Gorham-Stout disease-disorder bone	M89.50	41
بیماری هلی هلی	Hailey-Hailey disease	Q82.82	42
دیستروفی عضلانی لیمب-گیردل	Limb Girdle Muscular Dystrophy	G71.0.1	43
شبه ایدز	HAM/TSP-Tropical spastic paraparesis-Human T-lymphotropic virus	G04.1	44
پورپورای هنوخ شوئن لاینی	Henoch-schonlein purpuradisease or syndrome	D69.0	45
هیوستستیتوز X (گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	Histiocytosis X-Langerhans cell granulomatosis	C96.0	46
هانتر	Hunter syndrom-Mucopolysaccharidosis type 2	E76.1	47
کوریا هانتینگتون	Huntington disease or chorea	G10	48
هورلر	Hurler disease-Mucopolysaccharidosis type 1H	E76.0	49
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgE (سندرم جابز)	Hyper immunoglobulin E syndrome	D82.4	50
هیپوفسفاتیسم ایکس لینک	X-linked hypophosphatemia	E83.3	51
ایکتیوز	Ichthyosis	Q82.83	52
پارکینسون اطفال	Infantile dystonia-parkinsonism	G20	53
سندروم کارتاچنر	Kartagener syndrom-Primary ciliary dyskinesia	J98.0	54
کیکوجی فوجیموتو(نفادنیت کبیدی غیرقانونی)	kikuchi-fujimoto-Histiocytic necrotizing lymphadenitis	I88.1	55
بیماری کراب	Krabbes disease-Galactocerebrosidase deficiency	E75.22	56
سندرم لنوکس - گاستات	Lennox-Gastaut syndrome	G40.40	57
دیستروفی ماهیچه ای امری دریفوس	Dreifuss muscular dystrophy	G71.0.2	58
لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر	Farber disease-Farber lipogranulomatosis	E75.23	59
لیپوئید پروتئینوز	Lipoid proteinosis-Urbach-Wiethe disease	E78.8	60
ماکروگلوبولینمی والدن اشتروم	Waldenström macroglobulinemia	C88.0	61
بیماری مال د ملدا	Mal de meleda-Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens	Q82.84	62
بیماری ادرار شربت افرا(اختلال در متابولیسم اسید های آمینه شاخه دار)	Maple syrup urine disease	E71.0	63

لیست بیماری‌های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

سندروم مارشیاواامیشلی (هموگلوبینوری حمله ای شبانه)	Marchiafava-micheli syndrome-Paroxysmal nocturnal Hemoglobinuria	D59.5	64
سندروم راکی تانسکی	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome-Rokitansky syndrome	Q51.8	65
کمبود متوسط آنزیم استیل کولین	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.31	66
بیماری منکس	Menkes-Kinky hair disease	E83.00	67
متیل مالونیک اسیدمیا	Methylmalonic acidemia	E71.10	68
میکروکورنیا - آنیریדיا	Microcornea- aniridia	Q13.1	69
سندروم میلر دیکر	Miller-Dieker syndrome	Q04.30	70
میوپاتی میتو کندریا	Mitochondrial myopathy-MELAS	G71.3	71
سندروم مویا مویا	Moyamoya disease	I67.5	72
موکوپلی ساکاریدوز	Mucopolysaccharidosis-MPS	E76.3	73
سندرم هولز گریو (ناهنجاری های متعدد مادرزادی)	Holzgreve syndrome- Multiple congenital malformations	Q87.80	74
میاستنی گراوس	Myasthenia gravis	G70.0	75
بیماری میلو فیبروزیس اولیه (فیبروز مغز استخوان اولیه)	Primary Myelofibrosis-PMF	D47.4	76
میوتونی مادرزادی	Myotonia congenita	G71.13	77
مننژیت مننگوکوک	Meningococcal meningitis- Neisseri meningitidis	G01	78
نورو فیبرو ماتوزیس	Neurofibromatosis	Q85.0	79
نورومیلیت اپتیک	Neuromyelitis optica-Devic disease	G36.0	80
بیماری نیم پیک نوع A-B-C	Niemann-pick disease	E75.24	81
استئوژنر ایمپرکتا	Osteogenesis Imperfecta	Q78.0	82
استئو پتروزیس	Osteopetrosis	Q78.2	83
سندروم پاتانو (اختلال کروموزوم ۱۳)	Patau syndrom-Trisomy 13	Q91.7	84
فنیل کتونوری	Phenylketonuria-PKU	E70.1	85
فدوکروموسیتوما	Pheochromocytoma unspecified	D35.0	86
سندروم پیررابین	Pierre robin deformity or syndrome	Q87.01	87
روماتیکا (پلی میالژیا روماتیسمی)	Polymyalgia rheumatica-Rhizomelic pseudopolyarthritis	M35.3	88
پلی میوزیت	Polymyositis	M33.2	89
بیماری پمپه	Pompe disease-Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	E74.01	90
شیزنسفالی (مادرزادی)	porencephaly congenital	Q04.60	91
پور فیریا	Porphyria	E80.2	92
اسکلروز لترال اولیه	Primary lateral sclerosis-Adult-onset primary lateral sclerosis	G12.21	93
سودومیکسوما پریتونال	Pseudomyxoma peritonei-Gelatinous ascites	C78.6	94
میکرولیتیاژ آلوئولی ریه	Pulmonary alveolar microlithiasis	J84.00	95

لیست بیماری‌های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

پرفشاری ریوی اولیه (هیپرتنشن اولیه ریه)	Pulmonary hypertensin primary	I27.0	96
رتینیتیس پیگمنتوزا	Retinitis pigmentosa	H35.50	97
اسکلرودرمی	Scleroderma	M34.9	98
کم خونی داسی شکل	Sickle cell disease OR anemia	D57.1	99
سیدروز	Siderosis	J63.4	100
سندرم شوگرن	Sjögren syndrome	M35.0	101
اسپاستیک دیسفونیا	Spastica dysphonia	J38.3	102
آتروفی عضلانی اسپاینال	Spinal muscular atrophy- SMA	G12.9	103
بیماری استارگات	StargardtS disease-Fundus flavimaculatus	H35.51	104
سین داکتیلی	syndactyly	Q70.9	105
بیماری تاق ساکس	Tay-sachs amaurotic familial disease-TSD	E75.0	106
تترالوژی فالوت	Tetralogy of fallot	Q21.3	107
پور پورای ترمبوتیک ترمیبوسیتوپنیک	Thrombotic thrombocytopenic purpura-Moschcowitz disease	M31.1	108
توبروس اسکلروزیس	Tuberous sclerosis-Bourneville syndrome	Q85.1	109
تیروزینمی (نوع ۱ و ۲ و ۳)	Tyrosinemia type-I-II-III	E70.21	110
اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک	Urea cycle disorder metabolism-Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	E72.2	111
کمبود شدید آنزیم استیل کولین	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency-VLCAD deficiency	E71.32	112
بیماری ون هپل لیندو	Von Hippel-Lindau disease-Familial cerebelloretinal angiomas	Q85.80	113
وگنر (گرانولوماتوز همراه با پلی آنژیت)	Wegener s granulomatosis-Granulomatosis with polyangiitis	M31.3	114
بیماری ولز	Wells disease-Eosinophilic cellulitis	L98.3	115
سندرم ویلیامز (حذف کروموز ۷q۱۱,۲۳q۷)	Williams syndrome-Deletions chromos 7q11.23	Q87.81	116
بیماری ویلسون	Wilson S disease or syndrome	E83.01	117
سندروم ویلسون میکیتی	Wilson-mikity syndrome	P27.0	118
سندروم ولف هیرشون	Wolf- Hirschorn syndrome	Q93.3	119
سندروم ولفرام (DIDMOAD)	Wolfram syndrome-Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome	E13.8	120
آگاماگلوبولینمی وابسته به x	X-linked agammaglobulinemia	D80.0	121
ناهنجاریهای آرتریوونوس (شریانی وریدی)	Arteriovenous malformation	Q27.3	122
باردت بیدل سندروم	Bardet-Biedl syndrome	Q87.82	123
سندرم کریگلر-نچار	Crigler-Najjar syndrome	E80.5	124
لپرچانیسم	Leprechaunism-Donohue syndrome	E34.80	125
سندروم کیندلر	Kindler syndrome	Q81.8	126
سندروم رت	Rett syndrome	F84.2	127

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

میکروتیا (عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانبی)	Bilateral atresia microtia	Q17.2	128
پلی‌نوروپاتی دمی‌لینیزاسیون التهابی مزمن (CIDP)	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	G61.8	129
آتاکسی فردریش	Friedreich ataxia	G11.1	130
دیستروفی‌های سطحی قرنیه	Fuch s dystrophy-Fuchs endothelial corneal dystrophy	H18.50	131
سندرم وگت- هارادا	Vogt-Koyanagi-Harada disease	H20.8	132
لبر آموروزیس مادرزادی	Leber congenital amaurosis	H35.52	133
لنفانژکتازی اولیه روده ای	Intestinal lymphangiectasia	I89.00	134
دیسپلازی پیشانی- بینی (فروتونازال)	frontonasal dysplasia	Q75.8	135
لیپودیستروفی	generalized lipodystrophy	E88.1	136
انسفالومیلیت حاد منتشر	Acute disseminated encephalomyelitis	G04.0	137
سندروم آندرم	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome-Andermann syndrome	G60.01	138
سندرم آشرمن	Asherman syndrome	N85.6	139
آتاکسی تلانژکتازی	Ataxia-telangiectasia-Louis-Bar syndrome	G11.3	140
آتلوستئوزنوع ۳	Atelosteogenesis type III	Q78.80	141
سندرم بارت	Barth syndrome	E71.11	142
روماتیسم مفصلی	Rheumatoid arthritis	M06	143
نقص بتا کتوتیولاز	Beta-ketothiolase deficiency-BKD	E71.12	144
سندروم بلوم	Bloom syndrome	Q82.2	145
کمبود کارنی تین	Carnitine Deficiency	E71.33	146
بدخیمی در پلاسماسل‌ها	Multiple myeloma	C90.0	147
زانتوماتوز سربروتندینوس	Cerebrotendinous xanthomatosis	E75.5	148
چدیاک هیگاشی	Chediak – Higashi Syndrome	E70.31	149
بیماری گرانولوماتوز مزمن	Chronic granulomatous disease	D71	150
کونراد دیستروفی	Cone rod dystrophy	H35.53	151
بلوک مادرزادی قلبی	Congenital heart block	Q24.6	152
دیستروفی عضلانی مادرزادی	Congenital muscular dystrophy	G71.20	153
سندروم میاستنیک مادرزادی	Congenital myasthenic syndrome	G70.2	154
نوتروپنی مادرزادی	Congenital neutropenia	D70	155
سندرم فریاد گربه	Cri-du-chat syndrome-Monosomy 5p	Q93.4	156
بیماری داریر	Darier disease	Q82.85	157
فیروز سیستیک	CFCystic Fibrosis	E84	158
سندروم دی جورج	DiGeorge syndrome-22q11.2 deletion syndrome	D82.1	159

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

کاردیومیوپاتی دیلاته	Dilated Cardiomyopathy	I42.0	160
سندروم فریزر	Fraser syndrome	Q87.02	161
آنمی فانکونی	Fanconi anemia	D61.01	162
سندرم گورلین	Gorlin syndrome	Q87.83	163
سندروم گیلن باره	Guillain-Barré syndrome	G61.0	164
هپاتیت دلتا ویروس	Hepatitis Delta Virus	B17.0	165
فلج مغزی	Cerebral palsy	G80	166
نوروپاتی حسی حرکتی ارثی	Hereditary motor and sensory neuropathy	G60.0	167
پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	Hereditary spastic paraplegia	G11.4	168
اسفروسیتوز ارثی	Hereditary spherocytosis	D58.0	169
هوموسیستینوری	Homocystinuria-Homocystinuria without methylmalonic aciduria	E72.10	170
پیری زودرس یا پروگریا	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	E34.81	171
کیست هیداتید	Hydatid Cyst	B67.9	172
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgM	Hyper-IgM syndrome	D82.8	173
سندرم هیپراورنیتینمی ، هیپر آمونمی ، هموسیترولینوری	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	E72.4	174
سندروم هاجدو چنی	Hajdu-Cheney syndrome	M89.51	175
هیدرآدنیت چرکی	Hidradenitis suppurativa	L73.2	176
فیروز ریوی ایدیوپاتیک	Idiopathic pulmonary fibrosis	J84.1	177
دیستونی گردشی ایدیوپاتیک	Idiopathic torsion dystonia-Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.1	178
ایزو والریک اسیدوری	Isovaleric acidemia	E71.13	179
تومور التهابی میلو فیبرو بلاستیک	inflammatory myofibroblastic tumor	C49.9	180
سندروم ژوبرت	Joubert syndrome	Q04.31	181
سندرم زیبای خفته	Kleine-Levin syndrome	G47.8	182
سندرم کلاین فلتز	Klinefelter syndrome	Q98.4	183
لکودیستروفی	Leukodystrophy	E75.25	184
دیستروفی عضلانی لیمب گیردل	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.01	185
عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	Lysinuric protein intolerance	E72.02	186
سندرم مارفان	Marfan syndrome	Q87.40	187
متاکروماتیک لکودیستروفی	Metachromatic leukodystrophy-MLD	E75.26	188
بیماری بافت همبند مختلط	Mixed connective tissue disease	M35.1	189
سندرم میلودیپلاستیک	Myelodysplastic syndrome	D46.9	190
پسوریازیس	Psoriasis	L40	191

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

رسوب آهن در مغز	Neurodegeneration with brain iron accumulation- NBIA	G23.01	192
لیپوفوشینوز سروئید نورونی یا بیماری بتن	neuronal seroid lipofuscinosis	E75.4	193
سندروم آپسوکلونوس - میوکلونوس	Opsoclonus-myooclonus syndrome	G25.3	194
بیماری پازه	Paget s disease	M88.8	195
لوکومالاسی پیرامون بطنی	Periventricular leukomalacia	P91.2	196
زجاجیه اولیه هیپرپلاستیک پایدار	Persistent hyperplastic primary vitreous	Q14.0	197
سندرم پوتز جگرز	Peutz-Jeghers syndrome	Q85.81	198
لنف ادم ارثی	Hereditary lymphedema	I89.01	199
فلج فوق هسته ای پیشرونده	Progressive supranuclear palsy	G23.1	200
پروپیونیک اسیدمی	Propionic acidemia	E71.14	201
سندرم پروتئوس	Proteus syndrome	Q87.3	202
پیکنودیزوستوزیس	Pyknodysostosis	Q78.81	203
1) کمبود آلفا پیرولین-5-کربوکسیلات دی هیدروژناز(سندروم دبارسی	Pyrraline-5-carboxylate reductase 1 deficiency	Q87.84	204
دیسپلازی سیتواپتیک	Septo-optic dysplasia	Q04.61	205
نقص ایمنی مختلط شدید	Severe combined immunodeficiency	D81.0	206
آتاکسی اسپینوسریلار	spinocerebellar ataxia	G11.8	207
سندرم استیونز-جانسون	Stevens-Johnson Syndrom	L51.1	208
سندروم استورج وبر	Sturge-Weber Syndrome	Q85.82	209
کمبود سولفیت اکسیداز به علت کمبود مولیبدن کافاکور	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor	E72.11	210
سینوویال کندروماتوزیس	Synovial chondromatosis	M67.88	211
آرتریت تاکایاسو	Takayasu arteritis	M31.4	212
نورالژی عصب سه‌قلو	Trigeminal neuralgia	G50.0	213
سندرم ترنر	Turner syndrome	Q96.8	214
سندروم وست	West syndrome-Infantile spasms	G40.41	215
سندرم ویسکوت-الدريج	Wiskott-Aldrich syndrome	D82.0	216
گزودرما پیگمنتوزوم	Xeroderma pigmentosum	Q82.1	217
شوانوما خوش خیم	Benign schwannoma	D36.1	218
سندروم دنی براون	Denny-Brown s syndrome	G13.0	219
دنتینوجنزیز ایمرفکتا	Dentinogenesis Imperfecta	K00.5	220
درماتیت هرپتی فرم	Dermatitis herpetiformis	L13.0	221
تومور دسموئید	Desmoid type fibromatosis-Desmoid tumor	D48.1	222
فیل پایی	Elephantiasis	I89.02	223

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

موکولیپیدوز نوع چهارم	Mucopolidosis type IV	E75.1	224
میلو مننژوسل	Myelomeningocele	Q05.9	225
نوروبهجت	Neuro-Behçet s	M35.2	226
پارکینسون	Parkinson s Disease	G20.0	227
کلانژیت اسکروزان اولیه	Primary sclerosing cholangitis -psc	K83.0	228
هیدرو گلو تاریک اسیدوری نوع ۲	2-hydroxyglutaric aciduria	E72.80	229
دیس ژنری مغزی	Cerebral dysgenesis	Q04.8	230
سندرم چرچ اشتراوس	Churg-Strauss syndrome-Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	M30.1	231
میوپاتی مادرزادی	Congenital myopathy	G71.23	232
سندرم دژرین-سوتاس (شارکوما توت ۳)	Dejerine-Sottas syndrome-Charcot-Marie-Tooth disease type 3	G60.03	233
دیستروفی های خلفی قرنیه	Gelatinous drop-like corneal dystrophy-GDCD	H18.51	234
هیدروکسی گلو تاریک اسیدوری	Glutaric aciduria	E72.3	235
سندروم هنکم	Hennekam syndrome	Q87.85	236
استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	Idiopathic juvenile osteoporosis	M81.5	237
کمبود هورمون رشد	Isolated growth hormone deficiency	E23.00	238
دیستونی اورومندیبولار	Oromandibular dystonia	G24.4	239
سندرم پاپیلون لفر	Papillon-Lefèvre syndrome	Q82.86	240
آنزیمی غده پاراتیروئید	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	E20.8	241
سارکوئیدوز	Sarcoidosis	D86	242
سکل سندروم	Seckel syndrome	Q87.10	243
تومور پوستی	Melanoma	C43	244
هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency- 4-Hydroxybutyric Aciduria	E72.81	245
آنزیمی دریچه سه لختی قلب	Tricuspid atresia	Q22.4	246
دیسپلازی کرانیوفرونونازال	Craniofrontonasal dysplasia	Q87.11	247
سندرم دراوه	Dravet syndrome	G40.42	248
سندرم آیزنمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.20	249
مرد درختی	Epidermodysplasia verruciformis	B07	250
سندرم همولیتیک اورمیک	hemolytic-uremic syndrome	D58.80	251
آتاکسی ارثی	Hereditary ataxia	G11.90	252
نقص ایمنی ناشی از اختلال در HLA کلاس ۲	Immunodeficiency by defective expression of HLA class 2	D81.70	253
سندرم لامبرت-ایتون میاستنیک	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	G73.10	254
سندرم لارون	Laron syndrome	E34.30	255

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

نقص چسبندگی لکوسیتی	Leukocyte adhesion deficiency	D84.80	256
ماکرو - ای اس تی	Macro-AST	E85.90	257
سندرم ماکل-ولس	Muckle-Wells syndrome	E85.00	258
بیماری بایلر(کلستاز داخل کبدی فامیلی پیشرونده)	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1-Byler disease	K76.80	259
تریکوئیودیستروفی	Trichothiodystrophy	L67.80	260
موزایسم تریزومی ۲۲	Trisomy 22	Q92.30	261
کم خونی اتوایمیون همو لیتیک	Autoimmune hemolytic anemia	D59.0	262
میوزیت جسم انکلوزیونی	Inclusion-Body Myositis-IBM	G72.41	263
بیماری انسفالو پاتی گلیسین	Glycine encephalopathy	E72.5	264
سندروم پرالت	Perrault syndrome	Q87.8	265
سارکوئیدوز قلبی	cardiac sarcoidosis	D86.8	266
انسفالوپاتی ناشناخته	Encephalopathy, unspecified	G93.4	267
هپاتیت اتوایمیون	Autoimmune hepatitis	K75.4	268
پانکراتیت اتوایمیون	Autoimmune Pancreatitis	K86.1	269
اسیدوز لوله های کلیوی دیستال اتوزمال غالب	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	N25.8	270
شبه انسداد کاذب و مزمن روده ای	Chronic intestinal pseudoobstruction	K59.8	271
لنفاژکتازی مادرزادی ریوی	Congenital pulmonary lymphangiectasia	Q33.8	272
سندروم دندی - والکر	Dandy-Walker syndrome	Q03.1	273
دیستونی ژنرالیزه	Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.10	274
دیستروفی عصبی اطفال	Infantile neuroaxonal dystrophy	G23.0	275
بیماری لی	Leigh syndrome	G31.8	276
مایکلونوس - دیسونی	Myoclonus-dystonia	G24.11	277
پاکی درموپریوستوزیس	Pachydermoperiostosis	M89.4	278
نفروپاتی ممبرانوس اولیه	Primary membranous glomerulonephritis	No4.2	279
جذام	Leprosy	A30.9	280
اسکولیوز مادرزادی	Congenital scoliosis	Q76.3	281
دیستروفی عضلانی صورت و کتف و بازو	Facioscapulohumeral dystrophy	G71.02	282
سندروم کالمن	Kallmann syndrome	E23.01	283
دیستروفی میوتونیک	Myotonic dystrophy	G71.11	284
سیرینگومیلی	Syringomyelia	G95.0	285
ترانکوس آرتریوسوس	Truncus arteriosus	Q20.0	286
واسکولیت پان	Vasculitis pan-polyarteritis nodosa	M30.0	287

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

کمبود ویتامین E	Vitamin E deficiency	E56.0	288
سندرم پیترز	Peter s Anomaly	Q13.4	289
لنف ادم مادرزادی	Congenital lymphedema	I89.03	290
تب مدیترانه ای خانوادگی	Familial Mediterranean fever	E85.0	291
آنومالی عروق کرونر	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	Q24.5	292
عدم تحمل ارثی فروکتوز	Hereditary Fructose Intolerance	E74.1	293
هایپر اینسولینسم	Hyperinsulinism	E16.1	294
سندرم چانارین دورفمن (بیماری ذخیره لیپید و تری گلیسرید)	Neutral lipid storage disease	G73.6	295
سندرم موبیوس	Moebius syndrome	Q87.03	296
موکولپیدوز نوع دو در کتاب نیست	Mucopolidosis II alpha/beta	E77.0	297
پروتئینوز آئولوار ریوی	Pulmonary Alveolar Proteinosis	J84.01	298
سندرم استیف پرسون	Stiff-person syndrome	G25.8	299
آتروفی عصب بینایی	Optic nerve atrophy	H47.2	300
فکوملیا	Phocomelia	Q71.1	301
سندرم اولمستد	Olmsted syndrome	Q82.87	302
سندرم کاداسیل	CADASIL syndrome	F01.1	303
بیماری الکساندر	Alexander disease	E75.27	304
نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	Carnitine palmitoyltransferase I	E71.34	305
اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون	ALG1- Congenital disorder of glycosylation	E77.8	306
نوروپاتی ناشناخته ارثی	Other hereditary and idiopathic neuropathies	G60.8	307
بیماریهای مرتبط با IgG4	IgG4-related disease	M35.9	308
هایپرشیلومیکرونمیا	Hyperchylomicronemia	E78.3	309
سندرم هایپر اتوزینوفیلی ایدیوپاتیک	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	D47.5	310
سندرم حذف کروموزوم ۱p36	1p36 deletion syndrome	Q93.51	311
سندرم هیالن فیبروماتوزیس	Hyaline fibromatosis syndrome	M72.9	312
سندرم ناخن زرد	Yellow nail syndrome	L60.5	313
بودکیاری	Budd-Chiari syndrome-BCS	I82.0	314
نقص سولفات اکسیداز	Sulfite oxidase deficiency	E72.1	315
عدم حساسیت به درد مادرزادی	Congenital insensitivity to pain	G60.81	316
بیماری کاناوان	Canavan disease	E75.28	317
تلانژکتازی خونریزی دهنده ارثی	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	I78.0	318
هایپر منیزیم با دیستونی	Hypermanganesemia with dystonia	E83.4	319

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

بیماری کوگلبرگ-ولاندر	Kugelberg-Welander syndrome	G12.1	320
سندرم لوئیس- دایتز	Loeys-Dietz syndrome	Q87.41	321
بیماری مت هموگلوبینی ارثی	Hereditary methemoglobinemia	D74.0	322
سندروم سیمیتار	Scimitar syndrome	Q26.8	323
سندرم شوارتز - جامبل	Schwartz-Jampel syndrome	G71.14	324
سندرم هالمن استریف	Hallermann-Streiff syndrome	Q87.0	325
تیبیال همی پلژی نوع ۴	Tibial Hemiplegia type 4	G81.94	326
هاپلو-کمبود شاکس	Haplo-insufficiency of shox	Q87.1	327
بیماری شوارتز-ای پی اس	Shoartez disease APS- 1-2	E31.0	328
فونتال قلب (تک بطنی)	UNIVENTICULAR	Q20.4	329
سندرم ال وان کم	L1CAM	Q04.81	330
پانیکولیتیس اپسومفیل	Panniculitis Epsompphil	M79.3	331
سندرم آشر	Usher Syndrome	H35.54	332
ویکر ولف	Wieacker Wolff	G71.8	333
فاهر	FAHR	G23.8	334
سندرم میلر فیشر	Miller Fisher Syndrome	G61.01	335
لیپدما	Lipedema	E65	336
کوتانوس مستوسیتوزیس	Cutaneous Mastocytosis	Q82.21	337
دنت	Dent disease	E24.0	338
میکروسفالی-کریئورتیناپتی	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	Q87.7	339
آتروفی چند سیستم (MSA)	Multiple System Atrophy-MSA	G23.2	340
کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی (FGD)	Familial Glucocorticoids Definiency-FGD	E27.11	341
لنفانژیولئومیوماتوز	Lymphangioliomyomatosis	D48.7	342
سندرم سه گانه	Triple A Syndrome	E27.4	343
سندرم کلپل ترناونای (KTS)	Klippel Trenauny Syndrome-KTS	Q87.2	344
میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Autosomal Recessive Primary Micocephaly	Q02	345
ناتوانی ذهنی	mental retardation with or without dysmorphism	NO	346
سندرم نارسایی مغز استخوان	Bone Marrow Failrure Syndrome	D61.89	347
دیستروفی عضلانی بکر	Becker muscular dystrophy	G71.0	348
سندرم شارژ	CHARGE syndrome	Q87.86	349
بیماری ولمن	Wolman disease	E75.51	350
پانیکولیت هیستوسیتیک سیتوفازیک	Cytophagic histiocytic panniculitis	D76.3	351

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

میوپاتی میوفیبریلاز (MFM)	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome	G60.8.0	352
پمفیگوس وولگاریس	Pemphigus vulgaris	L10.0	353
فلج اطفال	Poliomyelitis	G14	354
آنرزی کوآن	Choanal Atresia	Q30.0	355
هایپراگزالوری اولیه	hyperoxaluria type 1	E72.53	356
آنژیو درم وراثتی	hereditary angioedema	T78.3	357
گانگلیوزیدوز (۱ gm)	Gangliosidosis-gm1	E75.11	358
سندرم سزاری	Sezary syndrome	C84.1	359
سندرم پرادر ویلی	Prader willi syndrome	Q87.12	360
سندرم زنانگی بیضه	Testicular feminization syndrome	E34.51	361
آشالازی	Idiopathic achalasia	K22.0	362
سندرم کمبود کراتینین	Creatine deficiency syndrome-CDS	E72.8	363
سندرم آلن-هرندون-دادلی	Allan-Herndon-dudley syndrome	G31.8.0	364
کمخونی آپلاستیک	Aplastic Anemia	D60	365
دیستروفی ماهیچه ای کتفی	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.03	366
سندرم کوکاین	cerebro oculo facio skeletal syndrom	Q87.1.0	367
دیسهلازی فیروز استخوان	Fibrous Dysplasia	Q78.1	368
لوپوس	Lupus	A18.4	369
بیماری بهجت	Behçet s disease	M35.2.0	370
ریزش سکه ای مو	Alopecia Areata	L63.9	371
لیکن پلان	Actinic lichen planus	L43.8	372
اسپوندیلیت آنکیلوزان (روماتیسم ستون فقرات)	Ankylosing spondylitis	M45	373
بیماری سلیاک	Coeliac disease	K90.0	374
بیماری هالرفوردن اسپاتز	Hallervorden-spatz disease-Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	G23.02	375
سندرم زلویگر	Zellweger syndrome- Peroxisome biogenesis disorder-PBD	Q87.8.0	376
سندرم مارینسکو سرگون	MARINESCO-SJOGREN Syndrome	G11.1.1	۳۷۷
جی ان ای وان آنسفالوپاتی	GNAO1 - encephalopathy	G40.4	378
سندرم ساتن وایت	White - Sutton Syndrome	N01	379
سودو گزانتوما الاستیکوم	Pseudomyxoma elasticume	Q82.7	380
مالتیپل اگزوستوزیس	Multiple exostosis	Q78.6	381
کمبود بتا - اوریدوپروپیناز	Beta ureidoprapionase Deficiency	E79.8	382
فون - ویلبراند	Von-willebrand disease	D68.0	383

لیست بیماری‌های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

سندرم آیزمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.83	384
سندرم مافوچی	Maffucci syndrome	Q78.4	385
مالفورماسیون آرنولد کیاری	Arnold-Chiari malformation type1	G95.0.0	386
کمبود رسپیتور اینتر فرون گاما	Interferon Gamma receptor 1 deficiency	d84.8	387
کمبود آدنیل سوکسینات لیاز	Adenosyl succinyl lyase deficiency	E79.81	388
مالفورماسیون شریانی - وریدی	Arteriovenous malformation	Q27.30	389
سیستونوریا	Cystinuria	E72.011	390
کمبود HMG کوآنستاز	HMG-CoA synthase deficiency	E71.3	391
سندرم اسمیت کینگز مور	Smith-leings more syndrome	E78.82	392
پلورال مزوتلیوما	Pleural mesothelioma	C45.0	393
دستروفی عضلانی لاما ۲-	Lama2 muscular dystrophy	G71.09	394
کارسینوما پاپیلاری تیروئید	Papillary thryiod carcinoma	C73.0	395
بیماری گلانزمن	Glanzmann disease	D69.1	396
هیپوبیلاری پونتو سربلار	Pontocerebellar hypoplasia	Q06.1	397
مورفه آ	Morphea	L94.0	398
بیماری توبول اینترستیشیال کلیوی انوزومال غالب	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Q61.5	399
آترانسفیرتیمی مادرزادی	Congenital Atransferrinemia	E88.0	400
اریترو کرانودرما	Erythrokeratoderma	Q82.8	401
گانگلیونوپاتی اتوایمیون	Autoimmune ganglionopathy	G60.80	402
نورونال سروئید لیپوفوسینوزیس تایپ ۲ (cln2)	Neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (cln2)	E75.40	403
ترومبوفیلی مرتبط با کمبود پروتئین C	Protein c deficiency	D68.2	404
سندرم پونمز	Syndrome Poems	D47.7	405
لکوآنسفالوپاتی مگالانسفالیک با کیست های زیر قشری	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts radiology	E75.2	406
اختلال قلب تک بطنی و جابه جایی عروق	Single ventricle heart (corrected TGR)	Q24.8	407
گلوکزوریای کلیوی خانوادگی	Familial Renal Glucosiar	E74.8	408
سندرم دلمن	Delleman Syndrome	Q87.87	409
کمبود آنتاگونیست رسپتور اینتر لوکین ۱	Deficiency Of Interleukin 1-Receptor Antagonist	D84.81	410
استیولیز مولتی سنتریک ندولار و آتروفی	Multicentric Ostcolysis Nodulosi And Arthropathy	M89.5	411
آتپیکال همولیتیک اورمیک سندرم	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3	412
نورواندوکرین سل هایپر پلازی شیرخوارگی	Neuroendocrine Hyperplasia Of Infancy	J84.8	413
کمبود کمپلکس ۵ میتوکندریال	Mitochondrial Complex Deficiency	E88.81	414
سارکوما سلول کوچک گرد	Cell Sarcoma Undifferentiated Small Round	C49.21	415

لیست بیماری‌های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۰۵/۲۸

مدولوبلاستوما	Medulloblastoma	C71.6	416
لیسنسفال	Lissencephaly	LD20.1	417
بیماری اولیر	Ollier disease	Q78.41	418
کارسینومای آدنوئید کیستیک	Adenoid cystic carcinoma	C53.0	419
سارکومای قلبی	Cardiac sarcoma	C38.0	420
لیمفوهمانژیوما	Lymphohemangioma	D18.1	421
سرطان تخمدان	Ovarian cancer	C56.9	422
کمبود کوآنزیم Q10	Coenzyme q10 deficiency	5C53.22	423
سندرم آنجلمن	Angelman syndrome	Q93.5	424
سندرم کوهن	Cohen syndrome	Q87.800	425
سندرم کوشینگ	Cushing's syndrome	E24.9	426
سندرم ماکروفاژ فعال شده	Macrophage activation syndrome	D76.1	427
کراسینوسینوستوزیس	Craniosynostosis	Q75.0	428
هیپو منیزمی مادرزادی	Hereditary primary hypomagnesemia	E83.40	429
ژانت اکسونال نوروپاتی	Giant axonal neuropathy	G60.800	430
هیپوفسفاتازیا	Hypophosphata	E83.30	431
سندرم روهاد	ROHHAD syndrome	E66.8	432
نکروبیوزیس لیپوئیدیکا	Necrobiosis lipoidica	L92.1	433
سندرم ایپکس	Ipex syndrome	4A01.21	434
راشیتیزم هیپوکالسمی مقاوم به ویتامین دی	Hypocalcaemic Vitamin D resistant rickets	E83.32	435
سندرم H	H syndrome	D76.30	436
سندرم گولدن هار	Goldenhar syndrome	Q87.04	437
دیسترفی عضلانی اولریخ	Ullrich congenital muscular dystrophy	G71.2	438
آکروماتوپسیا	Achromatopsia	H53.5	439
کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک فامیلیال	Familial hypertrophic cardiomyopathy	I42.2	440
کلانژیوکارسینوما	cholangiocarcinoma	C22.1	441
تومور گلوموس	Glomus tumor	D18.0	442
دیسٹونی گردنی (سرویکال)	Cervical dystonia	G24.3	443
میوپاتی نمالین	Childhood onset nemaline myopathy	G71.21	444
سندرم آلپورت	Alport syndrome	Q87.8.2	445
"فلج عضلات خارجی چشم اتوزوم مغلوب	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia (polg related mitochondrial disease)	H49.4	446
"ترومبوسیتمی ضروری	Essential thrombocytemia (myeloproliferative neoplasm)	D47.3	447

هایپر فسفاتازیا	Hyperphosphatasia intellectual disability	Q87.8.3	448
نقص فسفریلاسیون اکسیداتیو مرکب	Combined oxidative phosphorylation deficiency	E88.8	449
لنفوم غیر هوچکین سلول بی منتشر بزرگ	Diffuse large b cell NonHodgkin Lymphoma	C83.3	450
سندرم بلا	Blau syndrome	D89.8	451



بنیاد بیماری‌های نادر ایران