

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

#	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	آدرنولوکودیستروفی وابسته به ایکس
5	D80.1	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سوئیس تاپ)
6	E70.30	Albinisme	آلبینیسم
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	اسکروز لترال آمیوتروفیک
12	Q87.00	Apert syndrome-Acrocephalosyndactyly type 1	سندروم آپرت
13	Q68.8	Arthrogryposis	آرتروگریپوزیس
14	E26.8	bartter s syndrome	سندرم بارتر
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 اریتروپوئیک مادرزادی
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 ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

اگزوفیلیک گرانولوماتوزیس	Eosinophilic granuloma	C96.6	32
بیماری پروانه ای	Epidermolysis bullosa- EB	Q81.9	33
بیماری آندرسون	Fabry-Anderson disease	E75.20	34
سندرم کیپل کیپل	Feil Kipple syndrome	Q76.1	35
مرد سنگی (فیبروز دیسپلازی اسفیکان 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
پوریوری هنوخ شوئن لاینی	Henoch-schonlein purpuradisease or syndrome	D69.0	45
هیوستیسیتوز X (گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	Histiocytosis X-Langerhans cell granulomatosis	C96.0	46
هانتر	Hunter syndrom-Mucopolysaccharidosis type 2	E76.1	47
کوریانتینکتون	Huntington disease or chorea	G10	48
هورلر	Hurler disease-Mucopolysaccharidosis type 1H	E76.0	49
سندرم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgE (سندرم جابز)	Hyper immunoglobulin E syndrome	D82.4	50
هیپوفسفاتی ایکس لینک	X-linked hypophosphatemia	E83.3	51
ایکتیوز	Ichthyosis	Q82.83	52
پارکینسون اطفال	Infantile dystonia-parkinsonism	G20	53
سندرم کارتاچر	Kartagener syndrom-Primary ciliary dyskinesia	J98.0	54
کیکوجی فوجیموتو (نفادنیت کبدی 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 بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

سندروم مارشفاواامیشلی (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 - آنیریدیا	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)	Holzgrev 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
نوروفیبرو ماتوزیس	Neurofibromatosis	Q85.0	79
نورومیلیت اپتیک	Neuromyelitis optica-Devic disease	G36.0	80
بیماری نیمین پیک نوع A-B-C	Niemann-pick disease	E75.24	81
استئوژنر ایمپر فکتا	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
روماتیسم (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
شیزنسفال (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 پری تونال	Pseudomyxoma peritonei-Gelatinous ascites	C78.6	94
میکرولیتیاژ آلوئولی ریه	Pulmonary alveolar microlithiasis	J84.00	95

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

پر فشاری 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 اسپینال	Spinal muscular atrophy- SMA	G12.9	103
بیماری استارگات	StargardtS disease-Fundus flavimaculatus	H35.51	104
سین داکتیلی	syndactyly	Q70.9	105
بیماری تای ساکس	Tay-sachs amaurotic familial disease-TSD	E75.0	106
تترالوژی فالوت	Tetralogy of fallot	Q21.3	107
پور پورای ترمبوتیک ترمبوسیتوپنیک	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 انژیت)	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
سندرم ویلسون میکیتی	Wilson-mikity syndrome	P27.0	118
سندرم ولف هیرشون	Wolf- Hirschorn syndrome	Q93.3	119
سندرم 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-نجا	Crigler-Najjar syndrome	E80.5	124
لپرچانسم	Leprechaunism-Donohue syndrome	E34.80	125
سندرم کیندلر	Kindler syndrome	Q81.8	126
سندرم رت	Rett syndrome	F84.2	127

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

میکروتیا (عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانی)	Bilateral atresia microtia	Q17.2	128
پلی نوروباتی دمیالینزاسیون التهابی مزمن (CIDP)	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	G61.8	129
آتاکسی فردریش	Friedreich ataxia	G11.1	130
دیستروپی های سطحی قرنیه	Fuch s dystrophy-Fuchs endothelial corneal dystrophy	H18.50	131
سندرم وگت- هارادا	Vogt-Koyanagi-Harada disease	H20.8	132
لیر آموروزیس مادرزادی	Leber congenital amaurosis	H35.52	133
لنفانژکتازی اولیه روده ای	Intestinal lymphangiectasia	I89.00	134
دیسپلازی پیشانی- بینی (فرونونزال)	frontonasal dysplasia	Q75.8	135
لیپودیستروپی	generalized lipodystrophy	E88.1	136
انسفالومیلیت حاد منتشر	Acute disseminated encephalomyelitis	G04.0	137
سندرم 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
سندرم بلوم	Bloom syndrome	Q82.2	145
کمبود کارنی تین	Carnitine Deficiency	E71.33	146
بدخیمی در پلاسماسل ها	Multiple myeloma	C90.0	147
زانتماتوز سربروتندینوس	Cerebrotendinous xanthomatosis	E75.5	148
چدیاك هیگاشی	Chediak – Higashi Syndrome	E70.31	149
بیماری گرانولوماتوز مزمن	Chronic granulomatous disease	D71	150
کونراد دیستروپی	Cone rod dystrophy	H35.53	151
بلوک مادرزادی قلبی	Congenital heart block	Q24.6	152
دیستروپی عضلانی مادرزادی	Congenital muscular dystrophy	G71.20	153
سندرم میاستنیک مادرزادی	Congenital myasthenic syndrome	G70.2	154
نوئروپنی مادرزادی	Congenital neutropenia	D70	155
سندرم فریاد گربه	Cri-du-chat syndrome-Monosomy 5p	Q93.4	156
بیماری داریر	Darier disease	Q82.85	157
فیبروز سیستیک	CFCystic Fibrosis	E84	158
سندرم دی جورج	DiGeorge syndrome-22q11.2 deletion syndrome	D82.1	159

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

کاردیومیوپاتی دیلاته	Dilated Cardiomyopathy	I42.0	160
سندرم فریزر	Fraser syndrome	Q87.02	161
آنمی فانکونی	Fanconi anemia	D61.01	162
سندرم گورلین	Gorlin syndrome	Q87.83	163
سندرم گیلن باره	Guillain-Barré syndrome	G61.0	164
هپاتیت دلتا ویروس	Hepatitis Delta Virus	B17.0	165
نورویاتی حسی حرکتی ارثی	Hereditary motor and sensory neuropathy	G60.0	166
پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	Hereditary spastic paraplegia	G11.4	167
اسفروسیتوز ارثی	Hereditary spherocytosis	D58.0	168
هوموسیستینوری	Homocystinuria-Homocystinuria without methylmalonic aciduria	E72.10	169
پیری زودرس یا پروگریا	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	E34.81	170
کیست هیداتید	Hydatid Cyst	B67.9	171
سندرم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgM	Hyper-IgM syndrome	D82.8	172
سندرم هیپراورنیتینمی، هیپر آمونمی، هموسیترولینوری	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	E72.4	173
سندرم هاجدو چنی	Hajdu-Cheney syndrome	M89.51	174
هیدرآدنیت چرکی	Hidradenitis suppurativa	L73.2	175
فیبروز ریوی ایدیوپاتیک	Idiopathic pulmonary fibrosis	J84.1	176
دیتونی گردشی ایدیوپاتیک	Idiopathic torsion dystonia-Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.1	177
ایزو والریک اسیدوری	Isovaleric acidemia	E71.13	178
تومور التهابی میوفیبروبلاستیک	inflammatory myofibroblastic tumor	C49.9	179
سندرم ژوبرت	Joubert syndrome	Q04.31	180
سندرم زیبایی خفته	Kleine-Levin syndrome	G47.8	181
سندرم کلاین فلتر	Klinefelter syndrome	Q98.4	182
لکودیستروفی	Leukodystrophy	E75.25	183
دپستروفی عضلانی لیمب گیردل	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.01	184
عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	Lysinuric protein intolerance	E72.02	185
سندرم مارفان	Marfan syndrome	Q87.40	186
متاکروماتیک لکودیستروفی	Metachromatic leukodystrophy-MLD	E75.26	187
بیماری بافت همبند مختلط	Mixed connective tissue disease	M35.1	188
سندرم میلودیسپلاستیک	Myelodysplastic syndrome	D46.9	189
پسوریازیس	Psoriasis	L40	190
رسوب آهن در مغز	Neurodegeneration with brain iron accumulation- NBIA	G23.01	191

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

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

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

میلومننگوسل	Myelomeningocele	Q05.9	224
نوروبهجت	Neuro-Behçet s	M35.2	225
پارکینسون	Parkinson s Disease	G20.0	226
کلانژیت اسکروزان اولیه	Primary sclerosing cholangitis -psc	K83.0	227
هیدروگلوتاریک اسیدوری نوع ۲	2-hydroxyglutaric aciduria	E72.80	228
دیس ژنزی مغزی	Cerebral dysgenesis	Q04.8	229
سندرم چرچ اشتراوس	Churg-Strauss syndrome-Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	M30.1	230
میوپاتی مادرزادی	Congenital myopathy	G71.23	231
سندرم دژرین-سوتاس (شارکومای توث ۳)	Dejerine-Sottas syndrome-Charcot-Marie-Tooth disease type 3	G60.03	232
دیستروفی های خلفی قرنیه	Gelatinous drop-like corneal dystrophy-GDCD	H18.51	233
هیدروکسی گلوتاریک اسیدوری	Glutaric aciduria	E72.3	234
سندرم هنکم	Hennekam syndrome	Q87.85	235
استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	Idiopathic juvenile osteoporosis	M81.5	236
کمبود هورمون رشد	Isolated growth hormone deficiency	E23.00	237
دیستونی اورومندیبولار	Oromandibular dystonia	G24.4	238
سندرم پاپیلون لغور	Papillon-Lefèvre syndrome	Q82.86	239
آترزی غده پاراتیروئید	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	E20.8	240
سارکوئیدوز	Sarcoidosis	D86	241
سکل سندروم	Seckel syndrome	Q87.10	242
تومور پوستی	Melanoma	C43	243
هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency- 4-Hydroxybutyric Aciduria	E72.81	244
آترزی دریچه سه لختی قلب	Tricuspid atresia	Q22.4	245
دیسپلازی کرانیوفرونونازال	Craniofrontonasal dysplasia	Q87.11	246
سندرم دراوه	Dravet syndrome	G40.42	247
سندرم آیزنمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.20	248
مرد درختی	Epidermodysplasia verruciformis	B07	249
سندرم همولیتیک اورمیک	hemolytic-uremic syndrome	D58.80	250
آتاکسی ارثی	Hereditary ataxia	G11.90	251
نقص ایمنی ناشی از اختلال در HLA کلاس ۲	Immunodeficiency by defective expression of HLA class 2	D81.70	252
سندرم لامبرت-ایتون میاستنیک	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	G73.10	253
سندرم لارون	Laron syndrome	E34.30	254
نقص چسبندگی لکوسیتی	Leukocyte adhesion deficiency	D84.80	255

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

ماکرو - ای اس تی	Macro-AST	E85.90	256
سندرم ماکل-ولس	Muckle-Wells syndrome	E85.00	257
بیماری بایلر (کستاز داخل کبدی فامیلی پیشرونده)	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1-Byler disease	K76.80	258
تریکوئیودیستروپی	Trichothiodystrophy	L67.80	259
موزایسم تریزومی ۲۲	Trisomy 22	Q92.30	260
کم خونی اتوایمیون همولیتیک	Autoimmune hemolytic anemia	D59.0	261
میوزیت جسم انکلوزیونی	Inclusion-Body Myositis-IBM	G72.41	262
بیماری انسفالو پاتی گلیسین	Glycine encephalopathy	E72.5	263
سندروم پرالت	Perrault syndrome	Q87.8	264
سارکوئیدوز قلبی	cardiac sarcoidosis	D86.8	265
انسفالوپاتی ناشناخته	Encephalopathy, unspecified	G93.4	266
هیپاتیت اتوایمیون	Autoimmune hepatitis	K75.4	267
پانکراتیت اتوایمیون	Autoimmune Pancreatitis	K86.1	268
اسیدوز لوله های کلیوی دیستال اتوزمال غالب	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	N25.8	269
شبه انسداد کاذب و مزمن روده ای	Chronic intestinal pseudoobstruction	K59.8	270
لنفانژکتازی مادرزادی ریوی	Congenital pulmonary lymphangiectasia	Q33.8	271
سندروم دندی - والکر	Dandy-Walker syndrome	Q03.1	272
دیستونی ژنرالیزه	Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.10	273
دیستروپی عصبی اطفال	Infantile neuroaxonal dystrophy	G23.0	274
بیماری لی	Leigh syndrome	G31.8	275
مایکلونوس - دیسونی	Myoclonus-dystonia	G24.11	276
پاکی درموپریوستوزیس	Pachydermoperiostosis	M89.4	277
نفروپاتی ممبرانوس اولیه	Primary membranous glomerulonephritis	No4.2	278
جذام	Leprosy	A30.9	279
اسکولیوز مادرزادی	Congenital scoliosis	Q76.3	280
دیستروپی عضلانی صورت و کتف و بازو	Facioscapulohumeral dystrophy	G71.02	281
سندروم کالمن	Kallmann syndrome	E23.01	282
دیستروپی میوتونیک	Myotonic dystrophy	G71.11	283
سیرنگومیلی	Syringomyelia	G95.0	284
ترانکوس آرتریوسوس	Truncus arteriosus	Q20.0	285
واسکولیت پان	Vasculitis pan-polyarteritis nodosa	M30.0	286
کمبود ویتامین E	Vitamin E deficiency	E56.0	287

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

سندرم پیترز	Peter s Anomaly	Q13.4	288
لنف ادم مادرزادی	Congenital lymphedema	I89.03	289
تب مدیترانه ای خانوادگی	Familial Mediterranean fever	E85.0	290
آنومالی عروق کرونر	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	Q24.5	291
عدم تحمل ارثی فروکتوز	Hereditary Fructose Intolerance	E74.1	292
هایپر اینسولینسم	Hyperinsulinism	E16.1	293
سندرم چانارین دورفمن (بیماری ذخیره لیپید و تری گلیسرید)	Neutral lipid storage disease	G73.6	294
سندرم موبیوس	Moebius syndrome	Q87.03	295
موکولیدوز نوع دو در کتاب نیست	Mucopolidosis II alpha/beta	E77.0	296
پروتئینوز آلوئولار ریوی	Pulmonary Alveolar Proteinosis	J84.01	297
سندرم استیف پرسون	Stiff-person syndrome	G25.8	298
آتروفی عصب بینایی	Optic nerve atrophy	H47.2	299
فکوملیا	Phocomelia	Q71.1	300
سندرم اولمستد	Olmsted syndrome	Q82.87	301
سندرم کاداسیل	CADASIL syndrome	F01.1	302
بیماری الکساندر	Alexander disease	E75.27	303
نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	Carnitine palmitoyltransferase I	E71.34	304
اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون	ALG1- Congenital disorder of glycosylation	E77.8	305
نوروپاتی ناشناخته ارثی	Other hereditary and idiopathic neuropathies	G60.8	306
بیماریهای مرتبط با IgG ۴	IgG4-related disease	M35.9	307
هایپرشیلومیکرونمیا	Hyperchylomicronemia	E78.3	308
سندرم هایپر ائوزینوفیلی ایدیوپاتیک	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	D47.5	309
سندرم حذف کروموزوم ۳p۱	1p36 deletion syndrome	Q93.51	310
سندرم هیالن فیبروماتوزیس	Hyaline fibromatosis syndrome	M72.9	311
سندرم ناخن زرد	Yellow nail syndrome	L60.5	312
بودکیاری	Budd–Chiari syndrome-BCS	I82.0	313
نقص سولفات اکسیداز	Sulfite oxidase deficiency	E72.1	314
عدم حساسیت به درد مادرزادی	Congenital insensitivity to pain	G60.81	315
بیماری کاناوان	Canavan disease	E75.28	316
تلازیکتازی خونریزی دهنده ارثی	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	I78.0	317
هایپر منیزیم با دیستونی	Hypermanganesemia with dystonia	E83.4	318
بیماری کوگنبرگ-ولاندر	Kugelberg-Welander syndrome	G12.1	319

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

سندرم لوئیس- دایتز	Loeys-Dietz syndrome	Q87.41	320
بیماری مت هموگلوبینی ارثی	Hereditary methemoglobinemia	D74.0	321
سندروم سمیتار	Scimitar syndrome	Q26.8	322
سندرم شوارتز - جامپل	Schwartz-Jampel syndrome	G71.14	323
سندرم هالمنن استریف	Hallermann-Streiff syndrome	Q87.0	324
تیبیال همی پلژی نوع ۴	Tibial Hemiplegia type 4	G81.94	325
هاپلو-کمبود شاکس	Haplo-insufficiency of shox	Q87.1	326
بیماری شوارتز-ای پی اس	Shoartez disease APS- 1-2	E31.0	327
فونتانل قلب (تک بطنی)	UNIVENTICULAR	Q20.4	328
سندرم ال وان کم	L1CAM	Q04.81	329
پانیکولیتیس اپسومفیل	Panniculitis Epsomphil	M79.3	330
سندرم آشر	Usher Syndrome	H35.54	331
ویکر ولف	Wieacker Wolff	G71.8	332
فاهر	FAHR	G23.8	333
سندرم میلر فیشر	Miller Fisher Syndrome	G61.01	334
لیپیدما	Lipedema	E65	335
کوتانئوس مستوسیتوزیس	Cutaneous Mastocytosis	Q82.21	336
دنت	Dent disease	E24.0	337
میکروسفالی-کریئورتنوپاتی	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	Q87.7	338
آتروفی چند سیستم (MSA)	Multiple System Atrophy-MSA	G23.2	339
کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی (FGD)	Familial Glucocorticoids Deficiency-FGD	E27.11	340
لنفانژیولئومیوماتوز	Lymphangioliomyomatosis	D48.7	341
سندرم سه گانه	Triple A Syndrome	E27.4	342
سندرم کلیپل ترناوانی (KTS)	Klippel Trenauny Syndrome-KTS	Q87.2	343
میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Autosomal Recessive Primary Micocephaly	Q02	344
ناتوانی ذهنی	mental retardation with or without dysmorphism	NO	345
سندرم نارسایی مغز استخوان	Bone Marrow Failure Syndrome	D61.89	346
دیستروفی عضلانی بکر	Becker muscular dystrophy	G71.0	347
سندرم شارژ	CHARGE syndrome	Q87.86	348
بیماری ولمن	Wolman disease	E75.51	349
پانیکولیت هیستوسیتیک سیتوفاژیک	Cytophagic histiocytic panniculitis	D76.3	350
میوپاتی میوفیبریلا (MFM)	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome	G60.8.0	351

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

پمفیگوس وولگاریس	Pemphigus vulgaris	L10.0	352
فلج اطفال	Poliomyelitis	G14	353
آترزی کوآن	Choanal Atresia	Q30.0	354
هایپرآگزالوری اولیه	hyperoxaluria type 1	E72.53	355
آنژیو درم وراثی	hereditary angioedema	T78.3	356
گانگلیوزیدوز (۱gm)	Gangliosidosis-gm1	E75.11	357
سندرم سزاری	Sezary syndrome	C84.1	358
سندرم پرادر ویلی	Prader willi syndrome	Q87.12	359
سندرم زنانگی بیضه	Testicular feminization syndrome	E34.51	360
آشالازی	Idiopathic achalasia	K22.0	361
سندرم کمبود کراتینین	Creatine deficiency syndrome-CDS	E72.8	362
سندرم آلن-هرندون-دادلی	Allan-Herndon-dudley syndrome	G31.8.0	363
کمخونی آپلاستیک	Aplastic Anemia	D60	364
دیستروفی ماهیچه ای کتفی	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.03	365
سندرم کوکاین	cerebro oculo facio skeletal syndrom	Q87.1.0	366
دیسپلازی فیبروز استخوان	Fibrous Dysplasia	Q78.1	367
لوپوس	Lupus	A18.4	368
بیماری بهجت	Behçet s disease	M35.2.0	369
ریزش سکه ای مو	Alopecia Areata	L63.9	370
لیکن پلان	Actinic lichen planus	L43.8	371
بیماری شلیاک	Coeliac disease	K90.0	372
بیماری هالفوردن اسپاتز	Hallervorden-spatz disease-Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	G23.02	373
سندرم زلویگر	Zellweger syndrome- Peroxisome biogenesis disorder-PBD	Q87.8.0	374
سندرم مارینسکو سرگون	MARINESCO-SJOGREN Syndrome	G11.1.1	375
جی ان ای وان آنسفالوپاتی	GNAO1 - encephalopathy	G40.4	376
سندرم ساتن وایت	White - Sutton Syndrome	N01	377
سودوگرانوما الاستیکوم	Pseudomyxoma elasticume	Q82.7	378
مالتیپل اکزوستوزیس	Multiple exostosis	Q78.6	379
کمبود بتا - اوریدوپروپیناز	Beta ureidoprapionase Deficiency	E79.8	380
فون - ویلبراند	Von-willebrand disease	D68.0	381
سندرم آیزمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.83	382
سندرم مافوچی	Maffucci syndrome	Q78.4	383

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

مالفورماسیون آرنولد کیاری	Arnold-Chiari malformation type1	G95.0.0	384
کمبود رسپتور اینتر فرون گاما	Interferon Gamma receptor 1 deficiency	d84.8	385
کمبود آدنیل سوکسینات لیاز	Adenosyl succinyl lyase deficiency	E79.81	386
مالفورماسیون شریانی - وریدی	Arteriovenous malformation	Q27.30	387
سیستونوریا	Cystinuria	E72.011	388
کمبود HMG کوآنستاز	HMG-COA synthase deficiency	E71.3	389
سندرم اسمیت کینگز مور	Smith-leings more syndrome	E78.82	390
پلورال مزوتلیوما	Pleural mesothelioma	C45.0	391
دستروفی عضلانی لاما ۲-	Lama2 muscular dystrophy	G71.09	392
کارسینوما ی پاپیلاری تیروئید	Papillary thryiod carcinoma	C73.0	393
بیماری گلانزمن	Glanzmann disease	D69.1	394
هیپوپلازی پونتنو سربلار	Pontocerebellar hypoplasia	Q06.1	395
مورفه آ	Morphea	L94.0	396
بیماری توبول اینترستیشیال کلیوی اتوزومال غالب	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Q61.5	397
آترانسفیریمی مادرزادی	Congenital Atransferrinemia	E88.0	398
اریترو کرانودرما	Erythrokeratoderma	Q82.8	399
گانگلیونوپاتی اتوایمونی	Autoimmune ganglionopathy	G60.80	400
نوروتال سروئید لیپوفوسینوزیس تایپ ۲ (cln2)	Neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (cln2)	E75.40	401
ترومبوفیلی مرتبط با کمبود پروتئین C	Protein c deficiency	D68.2	402
سندرم پوئمز	Syndrome Poems	D47.7	403
لکوآنسفالوپاتی مگالانسفالیک با کیست های زیر قشری	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts radiology	E75.2	404
اختلال قلب تک بطنی و جابه جایی عروق	Single ventricle heart (corrected TGR)	Q24.8	405
گلوکزوریای کلیوی خانوادگی	Familial Renal Glucosiar	E74.8	406
سندرم دلمن	Delleman Syndrome	Q87.87	407
کمبود آنتاگونیست رسپتور اینتر لوکین ۱	Deficiency Of Interleukin 1-Receptor Antagonist	D84.81	408
استئولیز مولتی سنتریک ندولار و آتروفی	Multicentric Ostcolysis Nodulosis And Arthropathy	M89.5	409
آتیپیکال همولیتیک اورمیک سندرم	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3	410
نورواندوکراین سل هایپر پلازی شیرخوارگی	Neuroendocrine Hyperplasia Of Infancy	J84.8	411
کمبود کمپلکس ۵ میتوکندریال	Mitochondrial Complex Deficiency	E88.81	412
سارکوما ی سلول کوچک گرد	Cell Sarcoma Undifferentiated Small Round	C49.21	413
مدولوبلاستوما	Medulloblastoma	C71.6	414
لیسنسفال	Lissencephaly	LD20.1	415

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

بیماری اولیر	Ollier disease	Q78.41	416
کارسینومای آدنوئید کیستیک	Adenoid cystic carcinoma	C53.0	417
سارکومای قلبی	Cardiac sarcoma	C38.0	418
لیمفوهمانژیوما	Lymphohemangioma	D18.1	419
سرطان تخمدان	Ovarian cancer	C56.9	420
کمبود کوآنزیم Q10	Coenzyme q10 deficiency	5C53.22	421
سندرم آنجلمن	Angelman syndrome	Q93.5	422
سندرم کوهن	Cohen syndrome	Q87.800	423
سندرم کوشینگ	Cushing's syndrome	E24.9	424
سندرم ماکروفاژ فعال شده	Macrophage activation syndrome	D76.1	425
کراتیوسینوستوزیس	Craniosynostosis	Q75.0	426
هیپو منیزمی مادرزادی	Hereditary primary hypomagnesemia	E83.40	427
ژانت آکسونال نوروپاتی	Giant axonal neuropathy	G60.800	428
هیپوفسفاتازیا	Hypophosphata	E83.30	429
سندرم روهاد	ROHHAD syndrome	E66.8	430
نکروبیوزیس لیپوئیدیکا	Necrobiosis lipoidica	L92.1	431
سندرم ایپکس	Ipex syndrome	4A01.21	432
راشیتیزم هیپوکسمی مقاوم به ویتامین دی	Hypocalcaemic Vitamin D resistant rickets	E83.32	433
سندرم H	H syndrome	D76.30	434
سندرم گولدن هار	Goldenhar syndrome	Q87.04	435
دیستروفی عضلانی اولریخ	Ullrich congenital muscular dystrophy	G71.2	436
آکروماتوپسیا	Achromatopsia	H53.5	437
کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک فامیلیال	Familial hypertrophic cardiomyopathy	I42.2	438
کلانژیوکارسینوما	cholangiocarcinoma	C22.1	439
تومور گلوموس	Glomus tumor	D18.0	440
دیستونی گردنی (سرویکال)	Cervical dystonia	G24.3	441
میوپاتی نمالین	Childhood onset nemaline myopathy	G71.21	442
سندرم آلپورت	Alport syndrome	Q87.8.2	443
فلج عضلات خارجی چشم اتوزوم مغلوب (بیماری میتوکندریایی مرتبط با ژن پولگ)	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia(polg related mitochondrial disease)	H49.4	444
ترومبوسیتمی ضروری (میلوپرولیفراسیون نئوپلاسم)	Essential thrombocytemia (myeloproliftrative neoplasm)	D47.3	445
هایپرفسفاتازیا	Hyperphosphatasia intellectual disability	Q87.8.3	446
نقص فسفریلاسیون اکسیداتیو مرکب	Combined oxidative phosphorylation deficiency	E88.8	447
لنفوم غیرهوچکین سلول بی منتشر بزرگ	Diffuse large b cell NonHodgkin Lymphoma	C83.3	448

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۳/۱۱/۰۳

سندرم بلا	Blau syndrome	D89.8	449
تترازومی P۱۸	Tetrasomy 18p	LD7Y	450
Schwachman diamond syndrome	سندرم شواخمن دیاموند	D61.02	451
Melnick needles syndrome	سندرم ملنیک نیدلز	Q77.8	452
Leiomyosarcoma	لیومیوسارکوم	C49.92	453
Progressive muscular atrophy	آنروفی پیشرونده عضلانی	G12.22	454
Mowat Wilson syndrome	سندرم موات ویلسون	Q43.1	455

بنیاد بیماری های نادر ایران