

کد	نام بیماری لاتین	نام بیماری فارسی
Q77.4	Achondroplasia	آکندروپلازی
E22.0	Acromegaly	آکرومگالی
E27.1	Addison-Primary adrenocortical insufficiency	آدیسون (نارسایی اولیه ادرنال)
E71.30	Adrenoleukodystrophy	آدرنولوکودیستروپی وابسته به ایکس
D80.1	Autosomal recessive Agammaglobulinemia	آگاماگلوبولینمی اتوزمال مغلوب (سوئیس تایپ)
E70.30	Albinisme	آلبینیسم
E70.20	Alkaptonuria	بیماری ادرار سیاه (آلکاپتونوری)
L63.0	Alopecia-universal or totalis	آلوپسی (یونیورسال یا توتال)
E72.00	Aminoaciduria	آمینواسیداوریا
E85.9	Amyloidosis	آمیلوئیدوز
G12.20	Amyotrophic Lateral Sclerosis-ALS	اسکلروز لترال آمیوتروفیک
Q87.00	Apert syndrome-Acrocephalosyndactyly type 1	سندروم آپرت
Q68.8	Arthrogryposis	آرتروگریپوزیس
E26.8	bartter s syndrome	سندرم بارتر
Q64.1	Bladder exstrophy	اکستروپی مثانه
G60.00	Charcot marie tooth disease paralytic or syndrome	شارکو ماری توت ((CMT
D83.9	Common variable immune deficiency-CVID	بیماری نقص ایمنی شایع
D64.4	Congenital dyserythropoietic anemia	آنمی دیس اریتروپوئیتیک مادر زادی
A81.0	Creutzfeldt- jakob disease or syndrome	سندروم جاکوب
D89.1	Cryoglobulinemia	کرایوگلوبولینمی
Q82.80	Cutis laxa	سندروم کوتیس لاکسا
E72.01	Cystinosis	سیستینوزیس
Q93.50	Deletion chromosome 11	حذف شدگی بخشی از کروموزوم ۱۱
M33.1	Dermatomyositis	درماتومیوزیت
D61.00	Diamond-Blackfan Anemia	کم خونی دیاموند بلک فان
G71.00	Duchenne Muscular Dystrophy	دیستروپی عضلانی دوشن
Q82.81	Dyskeratosis congenital	دیسکراتوز مادرزادی
Q82.4	Ectodermal dysplasia	دیسپلازی اکتودرمی
Q77.5	Diastrophic dwarfism	دوارفیزم دیاستروفیک
Q91.3	Edwards syndrome	سندروم ادوارد (اختلال کروموزوم ۱۸)
Q79.6	Ehlers-Danlos syndrome	اهلرز دانلوس
C96.6	Eosinophilic granuloma	ئوزینوفیلیک گرانولوماتوزیس
Q81.9	Epidermolysis bullosa- EB	بیماری پروانه ای
E75.20	Fabry-Anderson disease	بیماری آندرسون
Q76.1	Feil Kipple syndrome	سندروم کیپل فیل

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۴/۰۲/۱۴

مرد سنجی (فیروز دیسپلازی اسفیکان پیشونده)	Fibrodysplasia ossificans progressiva	M61.1
گلاکتوزمی کلاسیک	Galactosemia classic	E74.2
بیماری گوشه	Gaucher disease or splenomegaly	E75.21
بیماری ذخیره گلیکوژن	Glycogen storage disease-Glycogenosis	E74.00
هیپر پلازی مادرزادی ادرنال	Congenital adrenal hyperplasia-CAH	E25.0
بیماری گورهام استوت	Gorham-Stout disease-disorder bone	M89.50
بیماری هلی هلی	Hailey-Hailey disease	Q82.82
شبه ایدز	HAM/TSP-Tropical spastic paraparesis-Human T-lymphotropic virus	G04.1
پورپورای هنوخ شوئن لاینی	Henoch-schonlein purpuradisease or syndrome	D69.0
هیوستسیتوز (X گرانولوماتوز سلول لانگرهانس)	Histiocytosis X-Langerhans cell granulomatosis	C96.0
هانتر	Hunter syndrom-Mucopolysaccharidosis type 2	E76.1
کوریا هانتینگتون	Huntington disease or chorea	G10
هورلر	Hurler disease-Mucopolysaccharidosis type 1H	E76.0
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین (IgE سندرم جابز)	Hyper immunoglobulin E syndrome	D82.4
هیپوفسفاتی ایکس لینک	X-linked hypophosphatemia	E83.3
ایکتیوز	Ichthyosis	Q82.83
پارکینسون اطفال	Infantile dystonia-parkinsonism	G20
سندروم کارتاچر	Kartagener syndrom-Primary ciliary dyskinesia	J98.0
کیکوجی فوجیموتو (لنفادنیت کبدی غیرقانونی)	kikuchi-fujimoto-Histiocytic necrotizing lymphadenitis	I88.1
بیماری کراب	Krabbes disease-Galactocerebrosidase deficiency	E75.22
سندرم لنوکس - گاستات	Lennox-Gastaut syndrome	G40.40
دستروپی ماهیچه ای امری دریفوس	Dreifuss muscular dystrophy	G71.0.2
لیپوگرانولوماتوزیس یا بیماری فاربر	Farber disease-Farber lipogranulomatosis	E75.23
لیپوئید پروتئینوز	Lipoid proteinosis-Urbach-Wiethe disease	E78.8
ماکروگلوبولینمی والدن اشتروم	Waldenström macroglobulinemia	C88.0
بیماری مال د ملدا	Mal de meleda-Keratosis palmoplantaris transgrediens of Siemens	Q82.84
بیماری ادرار شربت افرا (اختلال در متابولیسم اسید های آمینه شاخه دار)	Maple syrup urine disease	E71.0
سندروم مارشیا فاما میچلی (هموگلوبینوری حمله ای شبانه)	Marchiafava-micheli syndrome-Paroxysmal nocturnal Hemoglobinuria	D59.5
سندروم راکي تانسکی	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome-Rokitansky syndrome	Q51.8
کمبود متوسط آنزیم استیل کوآ	Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	E71.31
بیماری منکس	Menkes-Kinky hair disease	E83.00
متیل مالونیک اسیدمیا	Methylmalonic acidemia	E71.10
میکروکورنیا - آنیریدیا	Microcornea- aniridia	Q13.1
سندروم میلر دیکر	Miller-Dieker syndrome	Q04.30
میوپاتی میتو کندریا	Mitochondrial myopathy-MELAS	G71.3

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۴/۰۲/۱۴

سندروم مویا مویا	Moyamoya disease	I67.5
موکوبیلی ساکاریدوز	Mucopolysaccharidosis-MPS	E76.3
سندرم هولز گریو (ناهنجاری های متعدد مادرزادی)	Holzgreve syndrome- Multiple congenital malformations	Q87.80
میاستنی گراوس	Myasthenia gravis	G70.0
بیماری میلو فیبروزیس اولیه (فیروز مغز استخوان اولیه)	Primary Myelofibrosis-PMF	D47.4
میوتونی مادرزادی	Myotonia congenita	G71.13
مننژیت مننگوکوک	Meningococcal meningitis- Neisseri meningitidis	G01
نورو فیرو ماتوزیس	Neurofibromatosis	Q85.0
نورومیلیت اپتیک	Neuromyelitis optica-Devic disease	G36.0
بیماری نیمین پیک نوع A-B-C	Niemann-pick disease	E75.24
استئوژنز ایمپر فکتا	Osteogenesis Imperfecta	Q78.0
استئو پتروزیس	Osteopetrosis	Q78.2
سندروم باتاتو (اختلال کروموزوم ۱۳)	Patau syndrom-Trisomy 13	Q91.7
فنیل کتونوری	Phenylketonuria-PKU	E70.1
فدوکروموسیتوما	Pheochromocytoma unspecified	D35.0
سندروم پیرابین	Pierre robin deformity or syndrome	Q87.01
روماتیکا (پلی میالژیا روماتیسمی)	Polymyalgia rheumatica-Rhizomelic pseudopolyarthritis	M35.3
پلی میوزیت	Polymyositis	M33.2
بیماری پمپه	Pompe disease-Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	E74.01
شیزنسفال (مادرزادی)	porencephaly congenital	Q04.60
پور فیریا	Porphyria	E80.2
اسکروز لترال اولیه	Primary lateral sclerosis-Adult-onset primary lateral sclerosis	G12.21
سودومیکسوما پری تونال	Pseudomyxoma peritonei-Gelatinous ascites	C78.6
میکرولیتیا آلونولی ریه	Pulmonary alveolar microlithiasis	J84.00
پرفشاری ریوی اولیه (هیپرتنشن اولیه ریه)	Pulmonary hypertensin primary	I27.0
رتینیتیس پیگمنتوزا	Retinitis pigmentosa	H35.50
اسکرودرمی	Scleroderma	M34.9
کم خونی داسی شکل	Sickle cell disease OR anemia	D57.1
سیدروز	Siderosis	J63.4
سندرم شوگرن	Sjögren syndrome	M35.0
اسپاستیک دیسفونیا	Spastica dysphonia	J38.3
آتروفی عضلانی اسپاینال	Spinal muscular atrophy- SMA	G12.9
بیماری استارگات	StargardtS disease-Fundus flavimaculatus	H35.51
سین داکتیلی	syndactyly	Q70.9
بیماری تای ساکس	Tay-sachs amaurotic familial disease-TSD	E75.0
تترالوژی فالوت	Tetralogy of fallot	Q21.3

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۴/۰۲/۱۴

پور پورای ترمبوتیک ترمبوسیتوپنیک	Thrombotic thrombocytopenic purpura-Moschcowitz disease	M31.1
توبروس اسکلروزیس	Tuberous sclerosis-Bourneville syndrome	Q85.1
تیروزینمی (نوع ۱ و ۲ و ۳)	Tyrosinemia type-I-II-III	E70.21
اختلالات سیکل اوره و متابولیسم آمونیاک	Urea cycle disorder metabolism-Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification	E72.2
کمبود شدید آنزیم استیل کوکین	Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency-VLCAD deficiency	E71.32
بیماری ون هپل لیندو	Von Hippel-Lindau disease-Familial cerebelloretinal angiomas	Q85.80
وگنر (گرانولوماتوز همراه با پلی آنژیت)	Wegener s granulomatosis-Granulomatosis with polyangiitis	M31.3
بیماری ولز	Wells disease-Eosinophilic cellulitis	L98.3
سندرم ویلیامز (حذف کروموزوم ۷q۱۱.۲۳، ۱۱)	Williams syndrome-Deletions chromos 7q11.23	Q87.81
بیماری ویلسون	Wilson S disease or syndrome	E83.01
سندرم ویلسون میکیتی	Wilson-mikity syndrome	P27.0
سندرم ولف هیرشون	Wolf- Hirschorn syndrome	Q93.3
سندرم ولفرام (DIDMOAD)	Wolfram syndrome-Diabetes insipidus-diabetes mellitus-optic atrophy-deafness syndrome	E13.8
اگاماگلوبولینمی وابسته به X	X-linked agammaglobulinemia	D80.0
ناهنجاریهای آرتریوونوس (شریانی وریدی)	Arteriovenous malformation	Q27.3
باردت بیدل سندرم	Bardet-Biedl syndrome	Q87.82
سندرم کریگر-نجر	Crigler-Najjar syndrome	E80.5
لپرچانیسم	Leprechaunism-Donohue syndrome	E34.80
سندرم کیندلر	Kindler syndrome	Q81.8
سندرم رت	Rett syndrome	F84.2
میکروتیا (عدم تشکیل لاله گوش و مشکلات جانی)	Bilateral atresia microtia	Q17.2
پلی نوروپاتی دمیالینزاسیون التهابی مزمن (CIDP)	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	G61.8
آتاکسی فردریش	Friedreich ataxia	G11.1
دیستروپی های سطحی قرنیه	Fuch s dystrophy-Fuchs endothelial corneal dystrophy	H18.50
سندرم وگت-هارادا	Vogt-Koyanagi-Harada disease	H20.8
لبر آموروزیس مادرزادی	Leber congenital amaurosis	H35.52
لنفانژکتازی اولیه روده ای	Intestinal lymphangiectasia	I89.00
دیسپلازی پیشانی-بینی (فروناتوزال)	frontonasal dysplasia	Q75.8
لیپودیستروپی	generalized lipodystrophy	E88.1
انسفالومیلیت حاد منتشر	Acute disseminated encephalomyelitis	G04.0
سندرم آندرم	Corpus callosum agenesis-neuronopathy syndrome-Andermann syndrome	G60.01
سندرم آشرمن	Asherman syndrome	N85.6
آتاکسی تلانژکتازی	Ataxia-telangiectasia-Louis-Bar syndrome	G11.3
آتلوستئوژنز نوع ۳	Atelosteogenesis type III	Q78.80
سندرم بارت	Barth syndrome	E71.11

نقص بتا کتوتیولاز	Beta-ketothiolase deficiency-BKD	E71.12
سندروم بلوم	Bloom syndrome	Q82.2
کمبود کارنی تین	Carnitine Deficiency	E71.33
بدخیمی در پلاسماسل ها	Multiple myeloma	C90.0
زانتوماتوز سریروتندینوس	Cerebrotendinous xanthomatosis	E75.5
چدیاک هیگاشی	Chediak – Higashi Syndrome	E70.31
بیماری گرانولوماتوز مزمن	Chronic granulomatous disease	D71
کونراد دیستروفی	Cone rod dystrophy	H35.53
بلوک مادرزادی قلبی	Congenital heart block	Q24.6
دیستروفی عضلانی مادرزادی	Congenital muscular dystrophy	G71.20
سندروم میاستنیک مادرزادی	Congenital myasthenic syndrome	G70.2
نوتروپنی مادرزادی	Congenital neutropenia	D70
سندرم فریاد گربه	Cri-du-chat syndrome-Monosomy 5p	Q93.4
بیماری داریر	Darier disease	Q82.85
فیروز سیستیک	CFCystic Fibrosis	E84
سندروم دی جورج	DiGeorge syndrome-22q11.2 deletion syndrome	D82.1
کاردیومیوپاتی دیلاته	Dilated Cardiomyopathy	I42.0
سندروم فریزر	Fraser syndrome	Q87.02
آنی فانکونی	Fanconi anemia	D61.01
سندرم گورلین	Gorlin syndrome	Q87.83
سندروم گیلن باره	Guillain-Barré syndrome	G61.0
هپاتیت دلتا ویروس	Hepatitis Delta Virus	B17.0
نوروپاتی حسی حرکتی ارثی	Hereditary motor and sensory neuropathy	G60.0
پاراپلژی اسپاستیک فامیلی	Hereditary spastic paraplegia	G11.4
اسفروسیتوز ارثی	Hereditary spherocytosis	D58.0
هوموسیستینوری	Homocystinuria-Homocystinuria without methylmalonic aciduria	E72.10
پیری زودرس یا پروگیا	Hutchinson-Gilford progeria syndrome	E34.81
کیست هیداتید	Hydatid Cyst	B67.9
سندروم ازدیاد ایمونوگلوبولین IgM	Hyper-IgM syndrome	D82.8
سندرم هیپراورنیتینمی، هیپر آمونی، هموسیترولینوری	Hyperornithinemia-hyperammonemia-homocitrullinuria syndrome	E72.4
سندروم هاجدو چنی	Hajdu-Cheney syndrome	M89.51
هیدرآدنیت چرکی	Hidradenitis suppurativa	L73.2
فیروز ریوی ایدیوپاتیک	Idiopathic pulmonary fibrosis	J84.1
دیستونی گردشی ایدیوپاتیک	Idiopathic torsion dystonia-Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.1
ایزو والریک اسیدوری	Isovaleric acidemia	E71.13
تومور التهابی میلو فیبرو بلاستیک	inflammatory myofibroblastic tumor	C49.9

سندروم ژوبرت	Joubert syndrome	Q04.31
سندرم زیبای خفته	Kleine-Levin syndrome	G47.8
سندرم کلاین فلتر	Klinefelter syndrome	Q98.4
لکودیستروفی	Leukodystrophy	E75.25
دیستروفی عضلانی لیمب گirdل	Limb-girdle muscular dystrophy	G71.01
عدم تحمل پروتئین لیزینوریک	Lysinuric protein intolerance	E72.02
سندرم مارفان	Marfan syndrome	Q87.40
متاکروماتیک لکودیستروفی	Metachromatic leukodystrophy-MLD	E75.26
بیماری بافت همبند مختلط	Mixed connective tissue disease	M35.1
سندرم میلودیپلاستیک	Myelodysplastic syndrome	D46.9
پسوریازیس	Psoriasis	L40
رسوب آهن در مغز	Neurodegeneration with brain iron accumulation- NBIA	G23.01
لیپوفوشینوز سروئید نورونی یا بیماری بتن	neuronal seroid lipofuscinosis	E75.4
سندروم آپسوکلونوس - میوکلونوس	Opsoclonus-myooclonus syndrome	G25.3
بیماری پاژه	Paget s disease	M88.8
لوکومالاسی پیرامون بطنی	Periventricular leukomalacia	P91.2
زجاجیه اولیه هیپرپلاستیک پایدار	Persistent hyperplastic primary vitreous	Q14.0
سندرم پوتز جگرز	Peutz-Jeghers syndrome	Q85.81
لنف ادم ارثی	Hereditary lymphedema	I89.01
فلج فوق هسته ای پیشرونده	Progressive supranuclear palsy	G23.1
پروپیونیک اسیدی	Propionic acidemia	E71.14
سندرم پروتئوس	Proteus syndrome	Q87.3
پیکنودیزوستوزیس	Pyknodysostosis	Q78.81
پیررولین-۵-کربوکسیلات دی هیدروژناز (سندروم دبارسی کمبود آلفا 1)	Pyrroline-5-carboxylate reductase 1 deficiency	Q87.84
دیسپلازی سپتوپاتیک	Septo-optic dysplasia	Q04.61
نقص ایمنی مختلط شدید	Severe combined immunodeficiency	D81.0
آتاکسی اسپینوسریلار	spinocerebellar ataxia	G11.8
سندرم استیونز-جانسون	Stevens-Johnson Syndrom	L51.1
سندروم استورج وبر	Sturge-Weber Syndrome	Q85.82
کمبود سولفیت اکسیداز به علت کمبود مولیبدن کافاکور	Sulfite oxidase deficiency due to molybdenum cofactor	E72.11
سینوویال کندروماتوزیس	Synovial chondromatosis	M67.88
آرتریت تاکایاسو	Takayasu arteritis	M31.4
نورالژی عصب سه قلو	Trigeminal neuralgia	G50.0
سندرم ترنر	Turner syndrome	Q96.8
سندروم وست	West syndrome-Infantile spasms	G40.41
سندرم ویسکوت-الدريچ	Wiskott-Aldrich syndrome	D82.0

گزردرما پیگمنتوزوم	Xeroderma pigmentosum	Q82.1
شوانوما خوش خیم	Benign schwannoma	D36.1
سندروم دنی براون	Denny-Brown s syndrome	G13.0
دنتینوژنیز ایمپرفکتا	Dentinogenesis Imperfecta	K00.5
درماتیت هرپتی فرم	Dermatitis herpetiformis	L13.0
تومور دسموئید	Desmoid type fibromatosis-Desmoid tumor	D48.1
فیل پانی	Elephantiasis	I89.02
موکولپیدوز نوع چهار	Mucopolipidosis type IV	E75.1
میلومنگوسل	Myelomeningocele	Q05.9
نوروبهجت	Neuro-Behçet s	M35.2
کلانژیت اسکروزان اولیه	Primary sclerosing cholangitis -psc	K83.0
هیدروگلوتاریک اسیدوری نوع ۲	2-hydroxyglutaric aciduria	E72.80
دیس ژنزی مغزی	Cerebral dysgenesis	Q04.8
سندرم چرچ اشتراوس	Churg-Strauss syndrome-Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis	M30.1
میوپاتی مادرزادی	Congenital myopathy	G71.23
سندرم دژرین-سوتاس (شارکوما تو ۳)	Dejerine-Sottas syndrome-Charcot-Marie-Tooth disease type 3	G60.03
دیستروپی های خلفی قرنیه	Gelatinous drop-like corneal dystrophy-GDCD	H18.51
هیدروکسی گلوتاریک اسیدوری	Glutaric aciduria	E72.3
سندرم هنکم	Hennekam syndrome	Q87.85
استئوپروز ایدیوپاتیک جوانان	Idiopathic juvenile osteoporosis	M81.5
کمبود هورمون رشد	Isolated growth hormone deficiency	E23.00
دیستونی اورومندیبولار	Oromandibular dystonia	G24.4
سندرم پاپیلون لفور	Papillon-Lefèvre syndrome	Q82.86
آترزی غده پاراتیروئید	Familial isolated hypoparathyroidism due to agenesis of parathyroid gland	E20.8
سارکوئیدوز	Sarcoidosis	D86
سکل سندروم	Seckel syndrome	Q87.10
تومور پوستی	Melanoma	C43
هیدروکسی بوتیریک اسیدوری نوع ۴	Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency- 4-Hydroxybutyric Aciduria	E72.81
آترزی دریچه سه لختی قلب	Tricuspid atresia	Q22.4
دیسپلازی کرانیوفرونونازال	Craniofrontonasal dysplasia	Q87.11
سندرم دراوه	Dravet syndrome	G40.42
سندرم آیزنمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.20
مرد درختی	Epidermodysplasia verruciformis	B07
سندرم همولیتیک اورمیک	hemolytic-uremic syndrome	D58.80
آتاکسی ارثی	Hereditary ataxia	G11.90
نقص ایمنی ناشی از اختلال در HLA کلاس ۲	Immunodeficiency by defective expression of HLA class 2	D81.70

سندرم لامبرت-ایتون میاستنیک	Lambert-Eaton myasthenic syndrome	G73.10
سندرم لارون	Laron syndrome	E34.30
نقص چسبندگی لکوسیته	Leukocyte adhesion deficiency	D84.80
ماکرو - ای اس تی	Macro-AST	E85.90
سندرم ماکل-ولس	Muckle-Wells syndrome	E85.00
بیماری بایلر (کلستاز داخل کبدی فAMILIAL پیشرونده)	Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1-Byler disease	K76.80
تریکوئیودیستروفی	Trichothiodystrophy	L67.80
موزایسم تریزومی ۲۲	Trisomy 22	Q92.30
کم خونی اتوایمیون همو لیتیک	Autoimmune hemolytic anemia	D59.0
میوزیت جسم انگلیزیونی	Inclusion-Body Myositis-IBM	G72.41
بیماری انسفالو پاتی گلیسین	Glycine encephalopathy	E72.5
سندروم پرالت	Perrault syndrome	Q87.8.1
سارکوئیدوز قلبی	cardiac sarcoidosis	D86.8
انسفالوپاتی ناشناخته	Encephalopathy, unspecified	G93.4
هپاتیت اتوایمیون	Autoimmune hepatitis	K75.4
پانکراتیت اتوایمیون	Autoimmune Pancreatitis	K86.1
اسیدوز لوله های کلیوی دیستال اتوزمال غالب	Autosomal dominant distal renal tubular acidosis	N25.8
شبه انسداد کاذب و مزمن روده ای	Chronic intestinal pseudoobstruction	K59.8
لنفانژکتازی مادرزادی ریوی	Congenital pulmonary lymphangiectasia	Q33.8
سندروم دندی - والکر	Dandy-Walker syndrome	Q03.1
دیستونی ژنرالیزه	Early-onset generalized limb-onset dystonia	G24.10
دیستروفی عصبی اطفال	Infantile neuroaxonal dystrophy	G23.0
بیماری لی	Leigh syndrome	G31.8
مایکلونوس - دیسونی	Myoclonus-dystonia	G24.11
پاکی درموپریوستوزیس	Pachydermoperiostosis	M89.4
نفروپاتی ممبرانوس اولیه	Primary membranous glomerulonephritis	No4.2
جذام	Leprosy	A30.9
اسکولیوز مادرزادی	Congenital scoliosis	Q76.3
دیستروفی عضلانی صورت و کتف و بازو	Facioscapulohumeral dystrophy	G71.02
سندروم کالمن	Kallmann syndrome	E23.01
دیستروفی میوتونیک	Myotonic dystrophy	G71.11
سیرینگومیلی	Syringomyelia	G95.0.1
ترانکوس آرتریوسوس	Truncus arteriosus	Q20.0
واسکولیت پان	Vasculitis pan-polyarteritis nodosa	M30.0
کمبود ویتامین E	Vitamin E deficiency	E56.0
سندرم پیترز	Peter s Anomaly	Q13.4

لیست بیماری های نادر تا تاریخ ۱۴۰۴/۰۲/۱۴

لنف ادم مادرزادی	Congenital lymphedema	I89.03
تب مدیترانه ای خانوادگی	Familial Mediterranean fever	E85.0
آنومالی عروق کرونر	Anomalous left coronary artery from the pulmonary artery	Q24.5
عدم تحمل ارثی فروکتوز	Hereditary Fructose Intolerance	E74.1
هایپر اینسولینسم	Hyperinsulinism	E16.1
سندرم چانارین دورفمن (بیماری ذخیره لیپید و تری گلیسرید)	Neutral lipid storage disease	G73.6
سندرم موبیوس	Moebius syndrome	Q87.03
موکولیدوز نوع دو در کتاب نیست	Mucopolidosis II alpha/beta	E77.0
پروتئینوز آلوئولار ریوی	Pulmonary Alveolar Proteinosis	J84.01
سندرم استیف پرسون	Stiff-person syndrome	G25.8
آتروفی عصب بینایی	Optic nerve atrophy	H47.2
فکوملیا	Phocomelia	Q71.1
سندرم اولمستد	Olmsted syndrome	Q82.87
سندرم کاداسیل	CADASIL syndrome	F01.1
بیماری الکساندر	Alexander disease	E75.27
نقص کارنیتین پالمیتیل ترانسفراز نوع ۱	Carnitine palmitoyltransferase I	E71.34
اختلالات مادرزادی گلیکوزیلاسیون	ALG1- Congenital disorder of glycosylation	E77.8
نوروباتی ناشناخته ارثی	Other hereditary and idiopathic neuropathies	G60.8
بیماری های مرتبط با IgG ۴	IgG4-related disease	M35.9
هایپرشیلو میکرونمیا	Hyperchylomicronemia	E78.3
سندرم هایپر اتوزینوفیلی ایدیوباتیک	Idiopathic hypereosinophilic syndrome	D47.5
سندرم حذف کروموزوم ۳p۱	1p36 deletion syndrome	Q93.51
سندرم هیالین فیبروماتوزیس	Hyaline fibromatosis syndrome	M72.9
سندرم ناخن زرد	Yellow nail syndrome	L60.5
بودکیاری	Budd-Chiari syndrome-BCS	I82.0
نقص سولفات اکسیداز	Sulfite oxidase deficiency	E72.1
عدم حساسیت به درد مادرزادی	Congenital insensitivity to pain	G60.81
بیماری کاناوان	Canavan disease	E75.28
تلازکتازی خونریزی دهنده ارثی	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	I78.0
هایپر منیزیم با دیستونی	Hypermanganesemia with dystonia	E83.4
بیماری کوگبرگ-ولاندر	Kugelberg-Welander syndrome	G12.1
سندرم لوئیس-دایتز	Loeys-Dietz syndrome	Q87.41
بیماری مت هموگلوبینی ارثی	Hereditary methemoglobinemia	D74.0
سندرم سیمیتار	Scimitar syndrome	Q26.8
سندرم شوارتز - جامپل	Schwartz-Jampel syndrome	G71.14
سندرم هالمن استریف	Hallermann-Streiff syndrome	Q87.0

تیپبال همی پلژی نوع ۴	Tibial Hemiplegia type 4	G81.94
هابلو-کمبود شاکس	Haplo-insufficiency of shox	Q87.1
بیماری شوآرتز-ای پی اس	Shoartez disease APS- 1-2	E31.0
فونتال قلب (تک بطنی)	UNIVENTICULAR	Q20.4
سندرم ال وان کم	L1CAM	Q04.81
پانیکولیتیس اپسومفیل	Panniculitis Epsompphil	M79.3
سندرم آشر	Usher Syndrome	H35.54
ویکر ولف	Wieacker Wolff	G71.8
فاهر	FAHR	G23.8
سندرم میلر فیشر	Miller Fisher Syndrome	G61.01
لیپیدما	Lipedema	E65
کوتانئوس مستوسیتوزیس	Cutaneous Mastocytosis	Q82.21
دنت	Dent disease	E24.0
میکروسفالی-کریئوریتیناپتی	Microcephaly-chorioretinopathy syndrome	Q87.7
آتروفی چند سیستم ((MSA	Multiple System Atrophy-MSA	G23.2
کمبود گلوکوکورتیکوئید خانوادگی ((FGD	Familial Glcocorticoids Definiency-FGD	E27.11
لنفانژیولئومیوماتوز	Lymphangiroleiomyomatosis	D48.7
سندرم سه گانه	Triple A Syndrome	E27.4
سندرم کلبیل ترناونای ((KTS	Klippel Trenauny Syndrome-KTS	Q87.2
میکروسفالی اولیه اتوزومی مغلوب	Autosomal Recessive Primary Micocephaly	Q02
ناتوانی ذهنی	mental retardation with or without dysmorphism	NO
سندرم نارسایی مغز استخوان	Bone Marrow Failrure Syndrome	D61.89
دیستروفی عضلانی بکر	Becker muscular dystrophy	G71.0
سندرم شارژ	CHARGE syndrome	Q87.86
بیماری ولمن	Wolman disease	E75.51
پانیکولیت هیستوسیتیک سیتوفازیک	Cytophagic histiocytic panniculitis	D76.3
میوباتی میوفیبریلا ((MFM	Autosomal dominant distal axonal motor neuropathy-myofibrillar myopathy syndrome	G60.8.0
پمفیگوس وولگاریس	Pemphigus vulgaris	L10.0
فلج اطفال	Poliomyelitis	G14
آترزی کوآن	Choanal Atresia	Q30.0
هایپراگزالوری اولیه	hyperoxaluria type 1	E72.53
آنژیو درم وراثتی	hereditary angioedema	T78.3
گانگلیوزیدوز (۱ gm)	Gangliosidosis-gm1	E75.11
سندرم سزاری	Sezary syndrome	C84.1
سندرم پرادر ویلی	Prader willi syndrome	Q87.12
سندرم زنانگی بیضه	Testicular feminization syndrome	E34.51

آشالازی	Idiopathic achalasia	K22.0
سندرم کمبود کراتینین	Creatine deficiency syndrome-CDS	E72.8
سندرم آلن-هرندون-دادلی	Allan-Herndon-dudley syndrome	G31.8.0
کمخونی آپلاستیک	Aplastic Anemia	D60
دستروپی ماهیچه ای کتفی	Facioscapulohumeral muscular dystrophy	G71.03
سندرم کوکاین	cerebro oculo facio skeletal syndrom	Q87.1.0
دیسپلازی فیروز استخوان	Fibrous Dysplasia	Q78.1
لویوس	Lupus	A18.4
بیماری بهجت	Behçet s disease	M35.2.0
ریزش سکه ای مو	Alopecia Areata	L63.9
لیکن پلان	Actinic lichen planus	L43.8
بیماری سلیاک	Coeliac disease	K90.0
بیماری هالفوردن اسپاتز	Hallervorden-spatz disease-Pantothenate kinase-associated neurodegeneration	G23.02
سندرم زلویگر	Zellweger syndrome- Peroxisome biogenesis disorder-PBD	Q87.8.0
سندرم مارینسکو سرگون	MARINESCO-SJOGREN Syndrome	G11.2
جی ان ای وان آنسفالوپاتی	GNAO1 - encephalopathy	G40.4
سندرم ساتن وایت	White - Sutton Syndrome	N01
سودوگزانتوما الاستیکوم	Pseudomyxoma elasticume	Q82.7
مالتیپل اکزوستوزیس	Multiple exostosis	Q78.6
کمبود بتا - اوریدوپروپیوناز	Beta ureidoprapionase Deficiency	E79.8
فون - ویلبراند	Von-willebrand disease	D68.0
سندرم آیزمنگر	Eisenmenger syndrome	I27.83
سندرم مافوچی	Maffucci syndrome	Q78.4
مالفورماسیون آرنولد کیاری	Arnold-Chiari malformation type1	G95.0.0
کمبود رسپیتور اینتر فرون گاما	Interferon Gamma receptor 1 deficiency	d84.8
کمبود آدنیل سوکسینات لیاز	Adenosyl succinyl lyase deficiency	E79.81
مالفورماسیون شریانی - وریدی	Arteriovenous malformation	Q27.30
سیستونوریا	Cystinuria	E72.011
کمبود HMG کوآنستاز	HMG-COA synthase deficiency	E71.3
سندرم اسمیت کینگز مور	Smith-leings more syndrome	E78.82
پلورال مزوتلیوما	Pleural mesothelioma	C45.0
دستروپی عضلانی لاما-۲	Lama2 muscular dystrophy	G71.09
کارسینوما پاپیلاری تیروئید	Papillary thryiod carcinoma	C73.0
بیماری گلانزمن	Glanzmann disease	D69.1
هیپوبلازی پوننتو سربلار	Pontocerebellar hypoplasia	Q06.1
مورفه آ	Morphea	L94.0

بیماری توبول اینترستیشیال کلیوی اتوزومال غالب	Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease	Q61.5
آترانسفیرتیمی مادرزادی	Congenital Atransferrinemia	E88.0
اریترو کرانودرما	Erythrokeratoderma	Q82.8
گانگلیونویاتی اتوایمیون	Autoimmune ganglionopathy	G60.80
نوروئال سروئید لیپوفوسینوزیس تایپ ۲ (۲cln).	Neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (cln2)	E75.40
ترومبوفیلی مرتبط با کمبود پروتئین C	Protein c deficiency	D68.2
سندرم پوئمز	Syndrome Poems	D47.7
لکوآنسفالویاتی مگالانسفالیک با کیست های زیر قشری	Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts radiology	E75.2
اختلال قلب تک بطنی و جابه جایی عروق	Single ventricle heart (corrected TGR)	Q24.8
گلوکزوریای کلیوی خانوادگی	Familial Renal Glucosiar	E74.8
سندرم دلمن	Delleman Syndrome	Q87.87
کمبود آنتاگونیست رسیپتور اینتر لوکین ۱	Deficiency Of Interleukin 1-Receptor Antagonist	D84.81
استیولیز مولتی سنتریک ندولار و آتروفی	Multicentric Ostcolysis Nodulosis And Arthropathy	M89.5
آتیپیکال همولیتیک اورمیک سندرم	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	D59.3
نورواندوکراین سل هایپر پلازی شیرخوارگی	Neuroendocrine Hyperplasia Of Infancy	J84.8
کمبود کمپلکس ۵ میتوکندریال	Mitochondrial Complex Deficiency	E88.81
سارکوما سلول کوچک گرد	Cell Sarcoma Undifferentiated Small Round	C49.21
مدولوبلاستوما	Medulloblastoma	C71.6
لیسنسفال	Lissencephaly	LD20.1
بیماری اولیر	Ollier disease	Q78.41
کارسینوما آدنوئید کیستیک	Adenoid cystic carcinoma	C53.0
سارکوما قلبی	Cardiac sarcoma	C38.0
لیمفوهمانژیوما	Lymphohemangioma	D18.1
سرطان تخمدان	Ovarian cancer	C56.9
کمبود کوآنزیم Q۱۰	Coenzyme q10 deficiency	5C53.22
سندرم آنجلمن	Angelman syndrome	Q93.5
سندرم کوهن	Cohen syndrome	Q87.800
سندرم کوشینگ	Cushing's syndrome	E24.9
سندرم ماکروفاژ فعال شده	Macrophage activation syndrome	D76.1
کرانیوسینوستوزیس	Craniosynostosis	Q75.0
هیپو منیزی مادرزادی	Hereditary primary hypomagnesemia	E83.40
ژانت آکسونال نورویاتی	Giant axonal neuropathy	G60.800
هیپوفسفاتا	Hypophosphata	E83.30
سندرم روهاد	ROHHAD syndrome	E66.8
نکروبیوزیس لیپوئیدیکا	Necrobiosis lipoidica	L92.1
سندرم ایپکس	Ipex syndrome	4A01.21

راشیتیزم هیپوکالسمی مقاوم به ویتامین دی	Hypocalcaemic Vitamin D resistant rickets	E83.32
سندرم H	H syndrome	D76.30
سندرم گولدن هار	Goldenhar syndrome	Q87.04
دیستروفی عضلانی اولریخ	Ullrich congenital muscular dystrophy	G71.2
آکروماتوپسیا	Achromatopsia	H53.5
کاردیومیوپاتی هیپرتروفیک فامیلیال	Familial hypertrophic cardiomyopathy	I42.2
کلانژیوکارسینوما	cholangiocarcinoma	C22.1
تومور گلوموس	Glomus tumor	D18.0
دیستونی گردنی (سرویکال)	Cervical dystonia	G24.3
میوپاتی نمالین	Childhood onset nemaline myopathy	G71.21
سندرم آلپورت	Alport syndrome	Q87.8.2
فلج عضلات خارجی چشم اتوزوم مغلوب	Autosomal recessive progressive external ophthalmoplegia	H49.4
ترومبوسیتمی ضروری (نتوپلاسم)	Essential thrombocytemia (myeloproliferative neoplasm)	D47.3
هایپرفسفاتازیا	Hyperphosphatasia intellectual disability	Q87.8.3
نقص فسفریلاسیون اکسیداتیو مرکب	Combined oxidative phosphorylation deficiency	E88.8
لنفوم غیرهوچکین سلول بی منتشر بزرگ	Diffuse large b cell NonHodgkin Lymphoma	C83.3
سندرم بلا	Blau syndrome	D89.8
تترازومی P18	Tetrasomy 18p	LD7Y
سندرم شواخن دياموند	Schwachman diamond synrdome	D61.02
سندرم ملنیک نیدلز	Melnick needles syndrome	Q77.8
لیومیوسارکوم	Leiomyosarcoma	C49.92
آنتروفی پیشرونده عضلانی	Progressive muscular atrophy	G12.22
سندرم موات ویلسون	Mowat Wilson syndrome	Q43.1
سندرم نفروتیک مقاوم به درمان استروئیدی	Idopathic steroid-resistant nephrotic syndrome	N04.8
درماتوفیبروسارکوم پروتوبرانس	Dermatofibrosarcoma protuberans	C49.9.1
آستروسیتوم پیلوسیتیک	Pilocytic astrocytoma	C71.9
پیتیریزش روبرا پیلاریس	Pityriasis rubra pilaris	L44.0
موکولیدوز نوع سه	Mucopolipidosis type III	E77.0.1
سندرم ایکس شکننده	Fragile X syndrome	Q99.2
لیپوسارکوم	Liposarcoma	C49.9.2
سارکوم سینوویال	Synovial sarcoma	C49.9.3
سندرم ایکاردی گوتیرز	Aicardi-Goutieres syndrome	G31.8.1
انسفالوپاتی رشدی و صرع اولیه نوزادان	Early infantile developmental and epileptic encephalopathy	G40.3
سندرم سنیر لکن	Senior-Loken syndrome	Q61.5.1
دستروفی عضلانی بتلم	Bethlem muscular dystrophy	Q71.0.3
هپاتوبلاستوم	Hepatoblastoma	C22.2

میلیت عرضی حاد	Acute transverse myelitis	G73.3
لوسمی لنفوبلاستیک حاد سلول B پیش ساز	Precursor B-cell acute Lymphoblastic leukemia	C91.0
دیسپلازی مندیبولوآکرال	Mandibuloacral dysplasia	Q87.5
آرژنینمیا	Argininemia	E72.2.1

