

付録：骨系統疾患国際分類表（1992年）

Osteochondrodysplasias

- A. Defects of the tubular (and flat) bones and/or axial skeleton
1. Achondroplasia group
Thanatophoric dysplasia
Thanatophoric dysplasia-straight femur/cloverleaf skull type
Achondroplasia
Hypochondroplasia
 2. Achondrogenesis
Type IA
Type IB
 3. Spondylodysplastic group (Perinatally lethal)
San Diego type
Torrance type
Luton type
 4. Metatropic dysplasia group
Fibrochondrogenesis
Schneckenbecken dysplasia
Metatropic dysplasia
 5. Short rib dysplasia group (with/without polydactyly)
SR (P) Type I Saldino Noonan
SR (P) Type II Majewski
SR (P) Type III Verma-Naumoff
SR (P) Type IV Beemer-Langer
Asphyxiating thoracic dysplasia
Ellis-van Creveld dysplasia
 6. Atelosteogenesis/Diastrophic dysplasia group
Boomerang dysplasia
Atelosteogenesis type 1
Atelosteogenesis type 2 (de la Chapelle)
Omodysplasia I (Maroteaux)
Omodysplasia II (Borochowitz)
Oto-palato-digital syndrome type 2
Diastrophic dysplasia
Pseudodiastrophic dysplasia
 7. Kniest-Stickler dysplasia group
Dyssegmental dysplasia-Silverman Handmaker type
Dyssegmental dysplasia-Rolland-Desbuquois type

Kniest dysplasia
Oto-spondylo-megaepiphyseal dysplasia
Stickler dysplasia (heterogeneous, some not linked to Coll CoL 2 A1)
 8. Spondyloepiphyseal dysplasia congenita group
Langer-Saldino dysplasia (Achondrogenesis type II)

骨軟骨異形成症

- A. 管状(扁平)骨・軸性骨格の障害
1. 軟骨無形成症グループ
致死性骨形成症 AD 187.600
致死性骨異形成症—非彎曲大腿骨・クローバ頭蓋型 AD 187.600
軟骨無形成症 AD 100.800
軟骨低形成症 AD 146.000
 2. 軟骨無発生症
IA型 AR 200.600
IB型 AR 200.600
 3. 脊椎異形成グループ（周産期致死性）
San Diego型 Sp 151.210
Torrance型 Sp 151.210
Luton型 Sp 151.210
 4. 変容性骨形成症グループ
線維性軟骨発生症 AR 228.520
蝸牛様骨盤骨異形成症 AR 269.250
変容性骨異形成症 AD 156.530
AR 250.600
 5. 短肋骨異形成症グループ（多指症を伴う，または伴わない）
SR (P) I型 (Saldino Noonan型) AR 263.530
SR (P) II型 (Majewski型) AR 263.520
SR (P) III型 (Verma-Naumoff型) AR 263.510
SR (P) IV型 (Beemer-Langer型) AR 269.860
窒息性胸郭異形成症 AR 208.500
Ellis-van Creveld 骨異形成症 AR 225.500
 6. 骨不全発生症・捻曲性骨異形成症グループ
ブーメラン骨異形成症 Sp-
骨不全発生症 I型 Sp 108.720
骨不全発生症 II型 (de la Chapelle型) AR 256.050
上腕骨異形成症 I型 (Maroteaux型) AD-
上腕骨異形成症 II型 (Borochowitz型) AR-
耳・口蓋・指症候群 II型 XLR 304.120
捻曲性骨異形成症 AR 222.600
偽性捻曲性骨異形成症 AR 264.180
 7. Kniest-Stickler 骨異形成症グループ
分節異常骨異形成症-Silverman Handmaker型 AR 224.410
分節異常骨異形成症-Rolland-Desbuquois型 AR 224.400
Kniest 骨異形成症 AD 156.550
耳・脊椎・巨大骨端異形成症 AR 215.150
Stickler 骨異形成症（異質性，一部は Coll CoL 2 A1に関連せず）AD 108.300
 8. 先天性脊椎・骨端異形成症グループ
Langer-Saldino 骨異形成症（軟骨無発生症 II型）AD 120.140.02

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）研究報告書

- | | |
|--|--|
| Hypochondrogenesis | 軟骨低発生症 AD 120.140.02 |
| Spondyloepiphyseal dysplasia congenita | 先天性脊椎・骨端異形成症 AD 183.900 |
| 9. Other spondyloepi-(meta)-physeal dysplasias | 9. その他の脊椎・骨端・(骨幹端)・異形成症 |
| X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda | 伴性遅発性脊椎・骨端異形成症 XLD 313.400 |
| Other late onset spondyloepi-(meta)-physeal dysplasias (ie. Namaqualand d., Irapa D.) | その他の遅発性脊椎・骨端・(骨幹端)・異形成症 (例 Namaqualand d., Irapa D.) |
| Progressive pseudorheumatoid dysplasia | 進行性偽性リウマチ様骨異形成症 AR 208.230 |
| Dyggve-Melchior-Clausen dysplasia | Dyggve-Melchior-Clausen 骨異形成症 AR 223.800 |
| Wolcott-Rallison dysplasia | Wolcott-Rallison 骨異形成症 AR 226.980 |
| Immunoosseous dysplasia | 免疫不全性骨異形成症 AR- |
| Pseudoachondroplasia | 偽性軟骨無形成症 AD 177.150 |
| Opsismodysplasia | 成熟遅延骨異形成症 AR 258.480 |
| 10. Dysostosis multiplex group | 10. 多発性異骨症グループ |
| Mucopolysaccharidosis I-H | ムコ多糖症 I-H 型 AR 252.800 |
| I-S | I-S 型 AR 252.800 |
| Mucopolysaccharidosis II | ムコ多糖症 II 型 XLR 309.900 |
| Mucopolysaccharidosis III-A | ムコ多糖症 III-A 型 AR- |
| III-B | III-B 型 AR- |
| III-C | III-C 型 AR- |
| III-D | III-D 型 AR 252.940 |
| Mucopolysaccharidosis IV-A | ムコ多糖症 IV-A 型 AR- |
| IV-B | IV-B 型 AR 230.500 |
| Mucopolysaccharidosis VI | ムコ多糖症 VI 型 AR 253.200 |
| Mucopolysaccharidosis VII | ムコ多糖症 VII 型 AR 253.220 |
| Fucosidosis | フコシドーシス AR 230.000 |
| α -Mannosidosis | α -マンノシドーシス AR 248.500 |
| β -Mannosidosis | β -マンノシドーシス AR 248.510 |
| Aspartylglucosaminuria | アスパラチルグルコサミン尿症 AR 208.400 |
| gM1 Gangliosidosis, several forms | gM1 ガングリオシドーシス, 各型 AR 230.500 |
| Sialidosis, several forms | シアリドーシス, 各型 AR 256.550 |
| Sialic storage disease | シアリン酸蓄積病 AR 269.920 |
| Galactosialidosis, several forms | ガラクトシアリドーシス, 各型 AR 256.540 |
| Mucosulfatidosis | ムコスルファチドーシス AR 272.200 |
| Mucolipidosis II | ムコ脂質症 II 型 AR 252.500 |
| Mucolipidosis III | ムコ脂質症 III 型 AR 252.600 |
| Mucolipidosis IV | ムコ脂質症 IV 型 AR 252.650 |
| 11. Spondylometaphyseal dysplasias | 11. 脊椎・骨幹端異形成症 |
| Spondylometaphyseal dysplasia-Kozlowski type | 脊椎・骨幹端異形成症-Kozlowski 型 AD 271.660 |
| Spondylometaphyseal dysplasia-corner fracture type (Sutcliffe) | 脊椎・骨幹端異形成症-骨幹端分節型 (Sutcliffe 型) AD- |
| Spondyloenchondrodysplasia | 脊椎・内軟骨異形成症 AR 271.550 |
| 12. Epiphyseal dysplasias | 12. 骨端異形成症 |
| Multiple epiphyseal dysplasia Fairbank/Ribbing | 多発性骨端異形成症-Fairbank・Ribbing 型 AD 132.400 |
| 13. Chondrodysplasia punctata (Stippled epiphyses) group | 13. 点状軟骨異形成症 (点状骨端) グループ |
| Rhizomelic type | 近位肢型 AR 215.100 |
| Conradi-Hünermann type | Conradi-Hünermann 型 XLD 302.950 |
| X-linked recessive type | 伴性劣性型 XLR 302.940 |
| MT-type | 胫骨・中手骨型 Sp- |
| Others including CHILD syndrome, Zellweger syndrome, Warfarin embryopathy, Chromosomal abnormalities, Fetal alcohol syndrome | その他 CHILD 症候群, Zellweger 症候群, ワーファリン胎芽病, 染色体異常症, 胎児性アルコール症候群 |
| 14. Metaphyseal dysplasias | 14. 骨幹端異形成症 |
| Jansen type | Jansen 型 AD 156.400 |
| Schmid type | Schmid 型 AD 156.500 |
| Spahr type | Spahr 型 AR 250.400 |

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）研究報告書

- | | |
|---|--|
| McKusick type (CHH) | McKusick 型 (CHH) AR 250.250 |
| Metaphyseal anadysplasia | 回復性骨幹端異形成症 XLA?- |
| Shwachman type | Shwachman 型 AR 264.400 |
| Adenosine deaminase deficiency | アデノシンデアミナーゼ欠損症 AR 102.700 |
| 15. Brachyrachia (Short spine dysplasia) | 15. 短脊柱症（短脊椎異形成症） |
| Brachyolmia, several types | 短体幹症, 各型 113.500, 271.530 |
| 16. Mesomelic dysplasias | 16. 中間肢異形成症 |
| Dyschondrosteosis | 異軟骨・骨症 AD 127.300 |
| Langer type | Langer 型 AR 249.700 |
| Nievergelt type | Nievergelt 型 AD 163.400 |
| Robinow type | Robinow 型 AD 180.700 |
| 17. Acro/acro-mesomelic dysplasias | 17. 遠位・中間肢異形成症 |
| Acromicric dysplasia | 先端短肢異形成症 Sp 102.370 |
| Geleophysic dysplasia | 幸福顔貌骨異形成症 AR 231.050 |
| Acrodysostosis | 先(肢)端異骨症 AD 101.800 |
| Tricho-rhino-phalangeal dysplasia type 1 | 毛髪・鼻・指節異形成症 I 型 AD 190.350 |
| Tricho-rhino-phalangeal dysplasia type 2 | 毛髪・鼻・指節異形成症 II 型 AD 150.230 |
| Saldino-Mainzer dysplasia | Saldino-Mainzer 骨異形成症 (症候群) AR 266.920 |
| Pseudohypoparathyroidism several types | 偽性上皮小体機能低下症, 各型 AD 103.580, AR? 139.320, XLD? 203.330 |
| Cranioectodermal dysplasia | 頭蓋・外胚葉異形成症 AR 218.330 |
| Acromesomelic dysplasia | 遠位中間肢異形成症 AR 201.250 |
| Grebe dysplasia | Grebe 骨異形成症 AR 200.700 |
| 18. Dysplasias with significant (but not exclusive) membranous bone involvement | 18. 膜性骨罹患を伴う異形成症 |
| Cleidocranial dysplasia | 鎖骨・頭蓋異形成症 AD 119.600 |
| Osteodysplasty, Melnick-Needles | Melnick-Needles 骨異形成症 XLD 309.350 |
| 19. Bent bone dysplasia group | 19. 彎曲骨異形成症グループ |
| Campomelic dysplasia | 屈曲肢異形成症 AR 211.970 |
| Kyphomelic dysplasia | 後彎肢異形成症 AR 211.350 |
| Stüve-Wiedemann dysplasia | Stüve-Wiedemann 骨異形成症 AR- |
| 20. Multiple dislocations with dysplasias | 20. 骨異形成を伴った多発性脱臼症候群 |
| Larsen syndrome | Larsen 症候群 AD 150.250 |
| Desbuquois syndrome | Desbuquois 症候群 AR 215.200 |
| Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia with joint laxity | 関節弛緩を伴う脊椎・骨端・骨幹端異形成症 AR 271.640 |
| 21. Osteodysplastic primordial dwarfism group | 21. 骨異形成性原発性小人症グループ |
| Type 1 | I 型 AR 210.710 |
| Type 2 | II 型 AR 210.720 |
| 22. Dysplasias with decreased bone density | 22. 骨密度低下を伴う骨異形成症 |
| Osteogenesis imperfecta (several types) | 骨形成不全症 (各型) AD 120.150, 120.160, 166.210-60, AR 259.110, 259.420 |
| Osteoporosis with pseudoglioma | 偽性神経膠腫を伴う骨粗鬆症 AR 259.770 |
| Idiopathic juvenile osteoporosis | 特発性若年性骨粗鬆症 Sp 259.750 |
| Bruck syndrome | Bruck 症候群 AR 259.450 |
| Homocystinuria | ホモシスチン尿症 AR 236.200 |
| Singleton-Merten syndrome | Singleton-Merten 症候群 Sp 182.250 |
| Geroderma osteodysplastica | 骨異形成性老人様皮膚症 AR 231.070 |
| Menkes syndrome | Menkes 症候群 XLR 309.400 |
| 23. Dysplasias with defective mineralization | 23. 石灰化障害を伴う骨異形成症 |
| Hypophosphatasia | 低フォスファターゼ症 AD 146.300, 171.760, 241.500, 241.510 |
| Hypophosphatemic rickets | 低リン血症性くる病 XLR 370.800 |
| Pseudodeficiency rickets, several types | ビタミンD偽欠乏性くる病, 各型 AR 264.700, 277.420, 277.400 |
| Neonatal hyperparathyroidism | 新生児上皮小体機能亢進症 AR 239.200 |

24. Dysplasias with increased bone density

- Osteopetrosis
 - a) precocious type
 - b) delayed type
 - c) intermediate type
 - d) with renal tubular acidosis
- Dysosteosclerosis
- Pycnodysostosis
- Osteosclerosis-Stanescu type
- Axial osteosclerosis including
 - a) Osteomesopycnosis
 - b) with bamboo hair (Netherton syndrome)
 - c) Tricho-thiodystrophy
- Osteopoikilosis
- Melorheostosis
- Osteopathia striata
- Osteopathia striata with cranial sclerosis
- Diaphyseal dysplasia, Camurati-Engelmann
- Craniodiaphyseal dysplasia
- Lenz-Majewski dysplasia
- Craniometadiaphyseal dysplasia
- Endosteal hyperostosis
 - a) van Buchem disease
 - b) Sclerosteosis
 - c) Worth disease
 - d) with cerebellar hypoplasia
- Pachydermoperiostosis
- Fronto-metaphyseal dysplasia
- Craniometaphyseal dysplasia
 - a) severe type
 - b) mild type
- Pyle (disease) dysplasia
- Osteoectasia with hyperphosphatasia
- Oculo-dento-osseous dysplasia
 - a) severe type
 - b) mild type
- Familial infantile cortical hyperostosis-Caffey

B. Disorganized development of cartilage and fibrous components of the skeleton

- Dysplasia epiphysealis hemimelica
- Multiple cartilaginous exostoses
- Enchondromatosis (Ollier)
- Enchondromatosis with hemangiomas (Maffucci)
- Metachondromatosis
- Osteoglophonic dysplasia
- Fibrous dysplasia (Jaffe-Lichtenstein)
- Fibrous dysplasia with pigmentary skin changes and precocious puberty (McCune-Albright)
- Cherubism
- Myofibromatosis (Generalized fibromatosis)

24. 骨密度増加を伴う骨異形成症

- 大理石骨病
 - a) 早発型 AR 259.700
 - b) 遅発型 AD 166.600
 - c) 中間型 AR 259.710
 - d) 尿細管性アシドーシスを伴う型 AR 259.730
- 異骨性骨硬化症 AR 224.300
- 濃化異骨症 AR 265.800
- Stanescu 型骨硬化症 AD 122.900
- 軸性骨硬化症, 下記を含む
 - a) 骨中間濃化症 AD 166.450
 - b) 竹様毛髪を伴う (Netherton 症候群) AR 256.500
 - c) 毛髪・チオ異栄養症 AR 242.170
- 骨斑紋症 AD 166.700
- メロレオストーシス, 流蝕骨症 Sp 155.950
- 線条性骨症 Sp-
 - 頭蓋骨硬化を伴う線条性骨症 AD 166.500
 - 骨幹異形成症 (Camurati-Engelmann 病) AD 131.300
 - 頭蓋骨・骨幹異形成症 AD 122.860, AR 218.300
 - Lenz-Majewski 骨異形成症 Sp 151.050
 - 頭蓋・骨幹端・骨幹異形成症 Sp-
 - 骨内性骨増殖症
 - a) van Buchem 病 AR 239.100
 - b) 骨硬化症 AR 269.500
 - c) Worth 病 AD 144.750
 - d) 小脳低形成を伴うもの AR-
 - 皮膚骨膜肥厚症 AD 167.100
 - 前頭・骨幹端異形成症 XLR 309.620
 - 頭蓋・骨幹端異形成症
 - a) 重症型 AR 218.400
 - b) 軽症型 AD 123.000
 - Pyle (病) 骨異形成症 AR 265.900
 - 高アルカリフォスファターゼを伴う骨肥大症 AR 239.000
 - 眼・歯・骨異形成症
 - a) 重症型 AR 257.850
 - b) 軽症型 AD 164.200
- 家族性乳児皮質骨増殖症-Caffey 病 AD 114.000

B. 骨格の軟骨性および線維性成分の発生異常

- 片肢性骨端異形成症 Sp 127.800
- 多発性軟骨性外骨腫症 AD 133.700
- 内軟骨腫症 (Ollier 病) Sp 166.000
- 血管腫を伴う内軟骨腫症 (Maffucci 症候群) Sp 166.000
- メタコンドロマトーシス AD 156.250
- 骨空洞性異形成症 Sp 166.250
- 線維性骨異形成症 (Jaffe-Lichtenstein 病) Sp 174.800
- 皮膚色素沈着と早発性思春期症を伴う線維性骨異形成症 (McCune-Albright 症候群) Sp 174.800
- ケルビム症 AD 118.400
- 筋線維腫症 (汎発性線維腫症) AR 228.550

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）研究報告書

- | | |
|---|-----------------------------|
| C. Idiopathic osteolyses | C. 特発性骨溶解症 |
| 1. Predominantly phalangeal | 1. 特発性指節骨溶解症 |
| Hereditary acroosteolysis, several forms | 遺伝性先(肢)端骨溶解症, 各型-102.400 |
| Hajdu-Cheney type | Hajdu-Cheney 型 AD 102.500 |
| 2. Predominantly carpal/tarsal | 2. 特発性手根・足根骨溶解症 |
| Carpal-tarsal osteolysis with nephropathy | 腎疾患を伴う手根・足根骨溶解症 AD 166.300 |
| François syndrome (Dermo-chondro-corneal dys- | François 症候群 (皮膚・軟骨・角膜異栄養症) |
| trophy) | AR 221.800 |
| 3. Multicentric | 3. 多中心性特発性骨溶解症 |
| Winchester syndrome | Winchester 症候群 AR 27.950 |
| Torg type | Torg 型 AR 259.600 |
| Mandibulo-acral dysplasia | 下顎・先(肢)端異形成症 AR 248.370 |
| 4. Other | 4. その他 |
| Familial expansile osteolysis | 家族性拡張性骨溶解症 AD 174.810 |

AD=常染色体優性, AR=常染色体劣性, XLD=伴性優性,
XLR=伴性劣性, Sp=散発性, 数字=McKusick カタログ
ナンバー

↓ 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用 ↓
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

付録:骨系統疾患国際分類表(1992年)