

ORPHA code	Orphanet 疾患名 (英語)	Orphanet 疾患名 (日本語)	原文更新年月	新規更新	ご監訳	IRUD 臨床専門分科会 ご所属	ご所属
269	Facioscapulohumeral dystrophy	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー	2020/11/	新規	水澤 英洋 先生	神経・筋疾患 チーフ	国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐・名誉理事長
2495	Meningioma	髄膜種	2020/10/	新規	水澤 英洋 先生	神経・筋疾患 チーフ	国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐・名誉理事長
3451	Infantile spasms syndrome	点頭てんかん (ウエスト症候群)	2022/4/	新規	丸山 幸一 先生	神経・筋疾患 委員	愛知県医療療育総合センター・中央病院 小児神経科部長
778	Rett Syndrome	レット症候群	2021/1/	新規	丸山 幸一 先生	神経・筋疾患 委員	愛知県医療療育総合センター・中央病院 小児神経科部長
3051	Nicolaiides-Baraitser syndrome	ニコライデス-バライツァー症候群	2021/3/	新規	丸山 幸一 先生	神経・筋疾患 委員	愛知県医療療育総合センター・中央病院 小児神経科部長
280	Wolf-Hirschhorn syndrome	ウォルフ-ヒルシュホーン症候群	2021/5/	新規	清水 健司 先生	-	静岡県立こども病院 遺伝染色体科 (ゲノム医療センター) 科長
199	Cornelia de Lange syndrome	コルネリア デ ランゲ症候群	2021/9/	新規	吉橋 博史 先生	臨床遺伝 委員	東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科 部長
2322	Kabuki syndrome	歌舞伎症候群	2020/9/	新規	黒澤 健司 先生	臨床遺伝 委員	神奈川県立こども医療センター 遺伝科 部長
1340	Cardiofaciocutaneous syndrome	CFC症候群	2020/10/	新規	青木 洋子 先生	臨床遺伝 委員	東北大学大学院医学系研究科 遺伝医療学分野 教授
1465	Coffin-Siris Syndrome	コフィン-シリス症候群	2019/8/	新規	古庄 知己 先生	臨床遺伝 委員	信州大学医学部 遺伝医学教室 遺伝医学 教授
201	Cowden Syndrome	カウデン症候群	2020/3/	新規	久保 亮治 先生	皮膚疾患 チーフ	神戸大学大学院医学研究科 内科系講座 皮膚科学分野 教授
500	Noonan syndrome with multiple lentigines	多発黒子を伴うヌーナン症候群	2020/12/	新規	緒方 勤 先生	小児科 (一般) 委員	浜松医療センター 院長補佐 浜松医科大学医学部 特命研究教授
1451	CINCA syndrome	CINCA症候群	2020/2/	新規	八角 高裕 先生	免疫不全疾患 委員	京都大学医学部附属病院 小児科准教授
97279	Insulinoma	インスリノーマ	2021/5/	新規	田中 知明 先生	内分泌代謝 チーフ	千葉大学大学院医学研究院 分子病態解析学講座 教授
502	Trichorhinophalangeal syndrome type 2	毛髪鼻指節骨症候群2型	2023/3/	更新	小島 伸介	-	公益財団法人神戸医療産業都市推進機構 医療イノベーション推進センター