



[Version 01] [May 2019]

Procedural document: Rare disease nomenclature in Japanese

手順書：

日本語における希少疾患命名規則

www.orpha.net

www.orphadata.org

本手順書について

本手順書は、希少疾患についての命名方法一般に関して、日本語における一連のルールを定義するために、Orphanetが保有する英語における希少疾患命名規則を翻訳し、日本語でのルールを追記しています。なお、日本語でのルールは枠内に記載しています。

また、Orphanetより翻訳対象との指定がなく、日本語へのルール適用には該当しない箇所は英語原文のまま、残しています。

Table of contents : 目次

I. Introduction : はじめに	5
1. Purpose/objectives : 本文書の目的	5
2. Disclaimer : 免責事項.....	5
3. Range of application : 適用範囲	5
4. References : 参考情報	6
5. Filing and updates : 掲載および更新.....	7
II. METHODOLOGY : 方法論	8
1. Flowchart : フローチャート	8
2. Description : 概要.....	9
III. Naming Rules : ネーミングルール	10
1. Formal rules : 正式ルール.....	10
a) Grammatical number : 単数・複数に関わる文法.....	10
b) Diacritics and special letters : 付加記号・特殊文字	10
c) Greek letters : ギリシャ文字	10
d) Capital letters : 大文字 (頭文字)	11
e) English orthographic variants : 英名での代替表記 (英語・米語)	11
f) Hypens : ハイフン	11
g) Chemical nomenclature : 化学物質命名法.....	13
h) Gene nomenclature : 遺伝子命名法	13
i) Protein nomenclature : 蛋白質命名法	13
2. General editorial rules : 一般的な編集ルール	13
a) Priority to clinical practice : 臨床的な実践を優先させること	14
b) Word order : 語順	14
c) Latin expressions : ラテン語表現.....	14
d) Former nomenclatures : 以前の命名法.....	14
e) Comparative use of certain words : 特定語句の用法の比較.....	15
f) Common ways of naming diseases : 疾患名命名の一般的な方法	19
g) Providing contrast between similar diseases : 類似疾患の区別.....	22
h) Acronyms as preferred terms : 優先使用語における頭字語	27
3. Specific editorial rules : 特殊な編集ルール	28
a) Deletions and duplications of chromosomes : 染色体の欠失と複製	28
b) Metabolic diseases : 代謝性疾患	28
c) Endocrinology : 内分泌疾患.....	29

d) Infectiology-parasitology : 感染症と寄生虫感染症	29
---	----

I. Introduction : はじめに

1. Purpose/objectives : 本文書の目的

希少疾患についての命名方法一般に関して、国際的な共通見解は現状でまだ存在していない。本文書は、Orphanetデータベースで使用する一連のルールを定義することにより、正確な命名法を推進することを目的とする。Orphanet Nomenclatureでは、次のような理念を可能な限り追求する。

- 臨床診療に基づくものであること
- 各分野の専門家によって検証されていること
- 包括的であること
- 一貫性があること
- 科学的知見の発展の速度を考慮に入れたときに、可能な限り一定したものであること

適切な名称というものは、そのみで自立している必要があり、類似の疾患との曖昧性が回避されるべきである。

<日本のNaming Rule>

本邦でも同様の理念に基づきOrphanet Nomenclatureの翻訳を行う。なお、Orphanet Nomenclatureにリストされている疾患は希少疾患が主であることから、以下に指定がある疾患についてはその疾患名を最優先で使用する。

- 難病情報センター指定難病一覧 (<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5461>)
- 小児慢性特定疾病情報センター疾病情報 (<https://www.shouman.jp/disease/>)

万が一両者に相違がある場合には、後述する「日本の参照先」を参照の上、上記理念に基づいた訳語の選択を行う。

2. Disclaimer : 免責事項

- 本文書は、欧州連合保健衛生プログラム（European Union's Health Programme）（2014-2020）から資金提供を受けたJoint Action（677024 RD-ACTION）の活動の一部として作成されたものである。
- 本文書の内容は、執筆者の見解のみを示したものであり、また執筆者自身の責任に帰すものである。欧州委員会（European Commission）および/または消費者・保健・農業・食品執行機関（Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency : CHAFEA）、または欧州連合（European Union）に属するその他の組織の見解を反映するとみなすことはできない。欧州委員会およびCHAFEAは、本文書の内容をもとに作成されたであろう使用例に対して一切の責任を負わない。

3. Range of application : 適用範囲

現在のネーミングルールは、Orphanetデータベースに収載された日本語疾患名の全てについて、それらの類型（疾患群、疾患であるか亜型であるか）にかかわらず適用される。

英語版Orphanet Nomenclatureの管理は、Orphanetコーディネーターチーム内のScientific Directorの責任のもと、疾患インベントリおよび疾患分類を担当するInformation Scientistによって行われる。決定事項の調整のため、専門家との協議が定期的実施される。

日本語版のOrphanet Nomenclatureは、翻訳担当者（Orphanet Japan）が管理する。当該国コーディネーターが代表を務めるOrphanet Japanは、日本語版のOrphanet Nomenclatureの発行およびその品質に対する全責任を負う。日本語版のOrphanet Nomenclatureの検証については医学スタッフが担当する。Orphanetデータベース内への日本語版のOrphanet Nomenclatureの収載およびその公開や普及はOrphanetコーディネーターチームが実施する。

4. References : 参考情報

本文書で定義するルールの実行にあたり、生物医学分野における国際的な専門用語体系をいくつか参照している。

- 国際疾病分類第10版 ([ICD-10](#)、世界保健機関による編纂)
- 国際疾病分類腫瘍学第3版 ([ICD-O-3](#)、世界保健機関による編纂)
- Medical Subject Headings (MeSH) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>)
- 国際純正・応用化学連合—[IUPAC](#)
- 国際生化学・分子生物学連合—[IUBMB](#)
- HUGO遺伝子命名法委員会—[HGNC](#)
- UniProt knowledgebase—[UniProt-KB](#)

Orphanet手順書：

- [Orphanet希少疾患インベントリ](#)
- 「専門家による選択手順に関する手順書」については近日中に発行予定

＜日本の参照先＞

- 難病情報センター指定難病一覧
- 小児慢性特定疾病情報センター疾病情報
- 日本医学会用語集 (<http://jams.med.or.jp/dic/mdic.html>)
- MSDマニュアル
- KEGG: Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes (https://www.genome.jp/kegg/kegg_ja.html)
- 科学技術情報発信・流通総合システム (J-stage) (<https://www.jstage.jst.go.jp/browse/-char/ja>)
- 各学会等の公的機関が発行しているガイドライン等
- 医学中央雑誌 (医中誌) (<https://www.jamas.or.jp/>)

- 定義

頭字語：頭字語は文献で実際に使用されているもののみに用いることとする。Orphanetサマリーで便宜的に使用される頭字語（科学分野で実際に使用されていないもの）はこれに含まない。複数の事柄について同一の頭字語が当てられる場合がある。

編集ルール：編集ルールは、命名法にある程度の一貫性を確保するための一連の取り決めである。このルールは命名法の意味論的な要素に対応する。正式ルールとは対照的に、指示というよりも推奨されるものとして捉えられるべきものであり、Information Scientistは当該疾患のコンテキストに応じた解釈を行う。

専門家：本文書に記載される専門家とは、希少疾患もしくは希少疾患群の医療分野におけるリーダーであるとOrphanetにより判断された医療専門家である。

正式ルール：正式ルールとは、Orphanet Nomenclatureのスペルや文法の一貫性の確保を目的としたルールを指す。このルールは、命名法の意味論的な要素に対応するものではなく、標準参照としての枠組みを形づくるものである。ルールが指す内容は別の意味に解釈されるべきではなく、どのようなコンテキストにおいても踏襲されるべきである。

キーワード：キーワードは疾患もしくは疾患群についての重要な用語であり、利用者の焦点を当該疾患に向け直すための手段として役立つが、優先使用語、シノニム、または頭字語の定義基準には当てはまらない。キーワードは、リクエストに応じて作成する中間的な疾患リストにのみ使用されている。

ORPHAコード：ORPHAコードとはデータベースの各エントリ（疾患）につけられた一意の識別コードである。

優先使用語：優先使用語とは通常、医学界において最も一般的に受け入れられている名称を指す。以下によって定義付けることができる。

- 公表されたコンセンサス

- 当該専門医学分野における専門家グループの見解
- 医学文献において圧倒的に支持されている名称

優先使用語はデータベースの中で一意のものであり、1つのORPHAコードにのみ対応する。

シノニム：シノニムはそれが属する優先使用語と完全に同等のものである。優先使用語には、必要な数だけシノニムを追加できる。副疾患名はシノニムに含まない。

Orphanetコーディネーターチーム (OCT)：フランスにあるUS14 Insermを拠点としたチームで、Orphanetネットワークのコーディネーターの実施と、英語版Orphanet Nomenclatureとその科学的アノテーションの作成、科学コンテンツの作成、ならびに全てのネットワーク活動（翻訳を含む）について責任を負っている。

Orphanetナショナルチーム (Orphanet National Team : ONT)：Orphanetネットワークの各参加国に置かれ、当該国の当局に活動を承認された組織を指す。ONTは、少なくとも当該国のOrphanet活動（翻訳を含む）の責任を負うCountry Coordinator 1名から成る。Information Scientistや翻訳担当者、1名のプロジェクトマネージャーを含めてもよい。

Orphanet Country Coordinator：Orphanetネットワーク参加組織に指名された人物を指す。Orphanet Management Boardに参加し、国内レベルでのプロジェクト運営の総括（学会、保健当局および患者団体との連携を含む）、該当する場合にはOrphanetチームの編成を行う。また、ONT内での全てのデータ作成（コアデータ、国内データとも）と品質管理、翻訳に対しても責任を負う。

Orphanet Management Board：Orphanetネットワークの統括を行う組織であり、ネットワークに属する各国のCountry Coordinator全員により構成される。本委員会はInsermのプロジェクトコーディネーターが議長を務める。

翻訳担当者 (Translation staff)：Orphanet Nomenclatureの各国の言語への翻訳と編集を担うスタッフで、Orphanetチームの所属であるか、Orphanetチームに指名された第三者機関所属の場合がある。

医学スタッフ (Medical staff)：当該言語版のOrphanet Nomenclatureの医学的検証を担うスタッフで、Orphanetチーム所属のCountry Coordinatorやプロジェクトマネージャーなどであるか、Orphanetチームに指名された国内諮問委員会や医師などの場合がある。

National Advisory Board：ONTは、National Advisory Boardの設立を決定することができ、その委員は当該国における適切な機関（学会、行政機関など）により指名される。本委員会の委員は、その専門知識をもって国内レベルでOrphanetに貢献する。当該国におけるリソースに関連するデータベースの内容や、必要であれば各国の言語でのOrphanet Nomenclatureの作成を検証する。

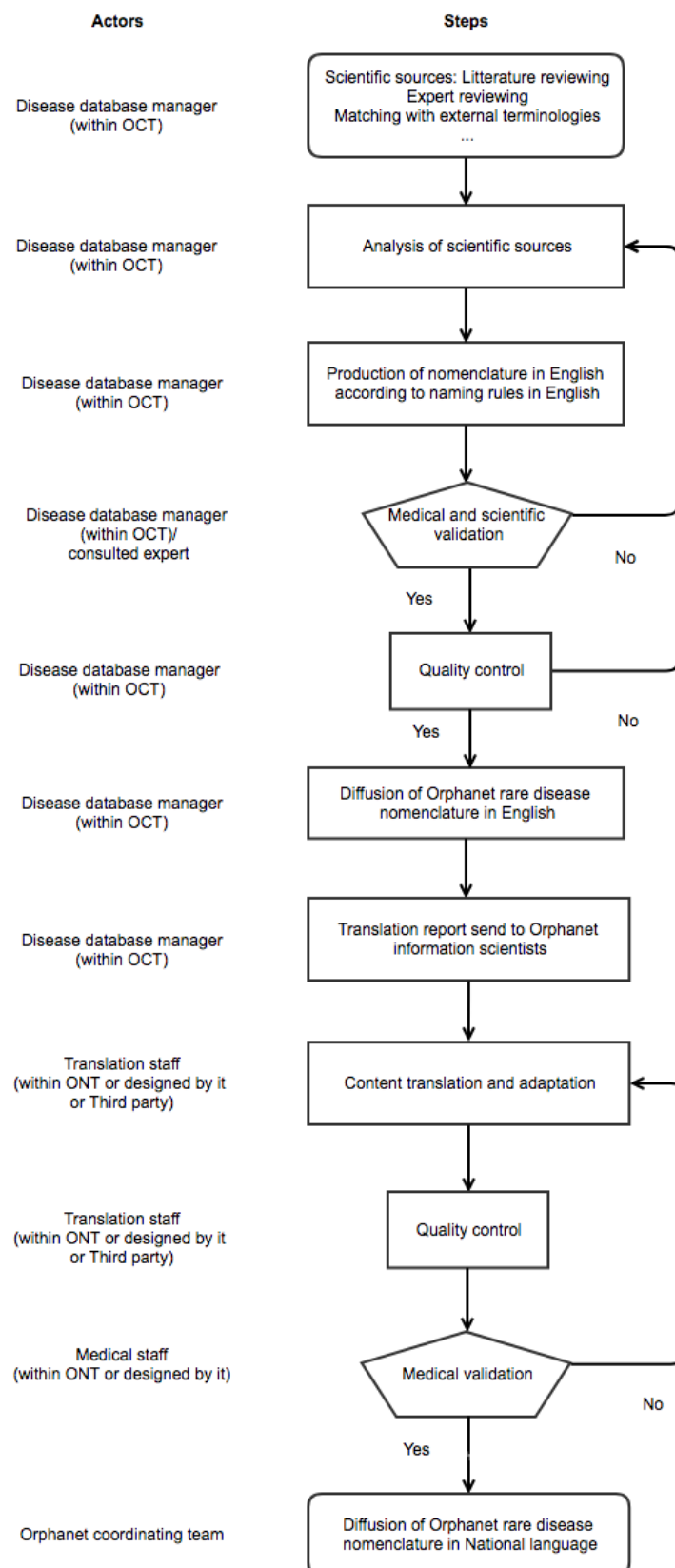
5. Filing and updates : 掲載および更新

本文書は「Disease naming rules in English」から引用して作成したものであり、年1回もしくは必要に応じてそれよりも頻回な改訂がなされる。改訂は翻訳担当者が実施し、ONTにより承認される。最新版はOrphanetウェブサイト上で利用可能である。

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/eproc_Disease_naming_rules_in_Japanese_PR_R1_Nom_01.pdf

II. METHODOLOGY : 方法論

1. Flowchart : フローチャート



2. Description : 概要

科学的な出典からのデータは、英語版の希少疾患インベントリを担当するInformation Scientistが分析を行う。Information Scientistは、[English naming rules](#)に基づき、英語版Orphanet Nomenclatureの変更内容をOrphanetデータベースに反映する。変更内容が正式ルールを適用した結果に限られる場合、科学的検証は実施されない。それ以外の場合は、希少疾患データベース管理者により（すなわち、内部的な整合性のために意味論的なルールが適用された場合）、もしくは専門家により（すなわち、優先使用語かシノニムかについての決定を行うべき状況にある場合）、またはこの両者により新しい命名法が検証される。品質管理はInformation Scientistによって実施される。なお、Information Scientistは正式ルールおよび編集ルールの使用について定期的に検証を行っている。

英語以外の言語でのOrphanet Nomenclatureの作成（翻訳および編集、品質管理、検証）は、当該国のONTが行うことも、Country Coordinatorによって指名または任命された者が行うこともできる。

下述するネーミングルールに基づき、日本の翻訳担当者は日本語版のOrphanet Nomenclatureに新規や変更された用語を反映する。変更内容が正式ルールを適用した結果に限られる場合、科学的検証は実施しない。

それ以外の場合は、Orphanet Japanに任命された医学スタッフが新規の命名法を検証すべきである。品質管理は翻訳担当者によって実施される。なお、翻訳担当者は正式ルールおよび編集ルールの使用について定期的に検証を行っている。

Orphanet Nomenclatureは、各情報チャネルに応じた頻度でリリースされる（ウェブサイトwww.orpha.netは毎日、ダウンロードサイトwww.orphadata.orgおよび[Orphanet 希少疾患オントロジー](#)（Orphanet Rare Disease Ontology/ORDO）は毎月、Orphanetレポートシリーズである[希少疾患リスト（List of rare diseases）](#)は年2回）。

III. Naming Rules : ネーミングルール

1. Formal rules : 正式ルール

a) Grammatical number : 単数・複数に関わる文法

原則的なルールとして、全ての名称は、疾患群の場合においても単数形で作成する。

E.g. ORPHA93665 *Autoinflammatory syndrome*

不正確さをもたらす場合、または単数形とすることが文法上不可能である場合は、例外が認められる。

E.g. ORPHA1200 *Choanal atresia-deafness-cardiac defects-dysmorphism syndrome*

複数の関与がある場合は文法に則って複数形が用いられる。

E.g. ORPHA2505 *Multiple benign circumferential skin creases on limbs*

限定名詞、すなわち形容詞的に用いられる名詞については、たとえ意味的に複数形がより適切と考えられる場合においても、常に単数形が用いられる傾向にある。

E.g. ORPHA182095 *Interstitial lung disease*

b) Diacritics and special letters : 付加記号・特殊文字

付加記号および特殊文字は、冠名用語においてよく用いられている。原則的なルールとして、原語の付加記号はそのまま保つ。

E.g. ORPHA117 *Behçet disease (cedilla - Turkish)*
ORPHA1532 *López-Hernández syndrome (acute accent - Spanish)*
ORPHA99873 *Hand-Schüller-Christian disease (umlaut - German)*
ORPHA178333 *Åland Islands eye disease (ring - Swedish)*

ただし、付加記号・文字のいくつかについてはシステム上のサポートが欠如しているため、本ルールの適用は制限されているのが現状である。

<日本のNaming Rule>
原文通りの表記を使用する。

c) Greek letters : ギリシャ文字

ギリシャ文字は、ギリシャ文字そのままではなく、アルファベットを使って各名称の綴りを記す。

E.g. ORPHA60 *Alpha-1-antitrypsin deficiency*
ORPHA100024 *Mu heavy-chain disease*

<日本のNaming Rule>
アルファベットで綴られたギリシャ文字については、カナ表記ではなくギリシャ文字を用いる。

例 : ORPHA60 Alpha-1-antitrypsin deficiency : α 1-アンチトリプシン欠乏症

ORPHA 134 Beta-ketothiolase deficiency : β -ケトチオラーゼ欠損症

d) Capital letters : 大文字 (頭文字)

全ての疾患名の語頭は大文字とする。いかなる固有名称の語頭も大文字である。
頭字語およびその展開形の両方が疾患名の候補として挙げられている場合、展開形は大文字にしない。

E.g. ORPHA2576 *MULIBREY nanism has as a synonym the developed form Muscle-liver-brain-eye nanism, not MUScle-LIver-BRain-EYe nanism.*

疾患名が徴候の羅列によって構成される場合、各徴候の語頭は大文字としない。

E.g. ORPHA964 *Acromegaly-cutis verticis gyrata-corneal leukoma syndrome*

e) English orthographic variants : 英名での代替表記 (英語・米語)

The general rule is to use American rather than British spellings in the nomenclature. The rationale for this choice is to make copying-and-pasting from and to Pubmed easier, since American spellings predominate in scientific literature.

f) Hyphens : ハイフン

i. Compound modifiers : 複合語

複合語とは、名詞や名詞句に情報を付け加える際に用いられ、2つ以上の形容詞的な言葉で構成される。各要素はハイフンで連結する。

E.g. ORPHA297 *Tick-borne encephalitis*
ORPHA208650 *Cryopyrin-associated periodic syndrome*

<日本のNaming Rule>

日本語ではこの種のハイフンは使用しない (原文表記を採用する場合は原文に準じる)。

ii. Prefixes : 接頭辞

接頭辞には、語幹と融合するものや、ハイフンで語幹と連結するものがある (例: *co-*, *pre-*, *post-*, *mid-*, *de-*, *non-*, *anti-*, *auto-*)。長年使用されている語で、接頭辞と語幹とが完全に融合している場合には、ハイフンは必要ではない (例: *antibody*)。Orphanetでは編集の観点から次の方法を採用している。

- 「*non*」という表記の後にはハイフンをつける
- 固有名詞と略語の前にはハイフンをつける
- 接頭辞が単語ではなくフレーズに使用されている場合は、ハイフンをつける
- 単語をつなぐ、その他全ての場合

Examples with *non*:

ORPHA2698 *Non-rhizomelic chondrodysplasia punctata*

Examples with proper nouns and abbreviations:

ORPHA1229 *Pseudo-TORCH syndrome*

ORPHA2981 *Pseudo-Zellweger syndrome*

Examples with expressions:

ORPHA375 *Anti-glomerular basement membrane disease*

Examples with fusion:

ORPHA758 *Pseudoxanthoma elasticum*

Fusion is used even when it puts vowels in hiatus:
ORPHA98375 *Autoimmune hemolytic anemia*

<日本のNaming Rule>

日本語ではこの種のハイフンは使用しない（原文表記を採用する場合は原文に準じる）。

iii. Words made of Greek and Latin stems : ギリシャ語やラテン語を語幹とする語

科学用語体系の大部分はギリシャ語やラテン語を語幹として形成されており、英語において単体で用いられるものではないが、新たな疾患名を作る際には自由に用いてもよい。

例（頭字） : *cardio-*、*cephalo-*、*cerebro-*、*dermato-*、*entero-*、*naso-*、*oro-*

例（語尾） : *-cyte*、*-emia*、*-pathy*、*-penia*、*-uria*

例に挙げた語については、様々なパターンのハイフンづけルールがある。Orphanetでは編集の観点から全ての場合で要素を連結する。スペルのバリエーションは同義語やキーワードには含めない。

E.g. ORPHA101 *Dentatorubropallidoluysian atrophy*
 ORPHA2346 *Angioosteohypertrophic syndrome*

<日本のNaming Rule>

特に要素の区切りは設けず、原文に忠実に訳出する。

例 : ORPHA2346 *Angioosteohypertrophic syndrome* : 血管骨肥厚症候群

ORPHA3086 *Facioscapulohumeral dystrophy* : 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー

iv. Coordinating hyphens : 等位のハイフン

等位のハイフンは、異なる要素の意味の総和となる複合体を作るために、同等レベルの単語または語句をつなぎ合わせる際に用いる。Orphanet Nomenclatureでは、徴候や症状の羅列または冠名用語の羅列によって疾患名を作る場合によく使用されている。

E.g. ORPHA261 *Emery-Dreifuss muscular dystrophy*
 ORPHA2668 *Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome*

<日本のNaming Rule>

上記ルールに則り、症状や徴候、疾患名、冠名用語がハイフンで連結された用語の日本語への訳出の際にはハイフンを用いる。

例 : ORPHA2668 *Nephropathy-deafness-hyperparathyroidism syndrome* :
腎症-難聴-副甲状腺機能亢進症症候群

ハイフン以外の記号での連結が指定難病や小児慢性特定疾病等で用語として確立している場合でも一貫性を優先し、ハイフンを使用する。

例 : ORPHA261 *Emery-Dreifuss muscular dystrophy* : エメリー-ドレイフス型筋ジストロフィー

v. Suspended hyphens : 吊るしハイフン

吊るしハイフンは、複合語の接頭辞、または複合語の最初の要素を、それに続く要素に対しても同様に使用する場合に用いる。

E.g. ORPHA280628 *Familial progressive hyper- and hypopigmentation*

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、吊るしハイフンが用いられている単語を、完全な用語として訳出する。

例：ORPHA280628 Familial progressive hyper- and hypopigmentation：

家族性進行性色素沈着・色素減少

g) Chemical nomenclature：化学物質命名法

希少疾患名に用いられる化学物質名は、相互に関係した命名法であるIUPACとIUBMBに基づいている。

<日本のNaming Rule>

参照用語集等の表記に基づき最も適していると思われる表記を採用する（確立した疾患名が存在する場合は、確立している疾患名を優先する）。

例：dehydrogenase：脱水素酵素（○）

デヒドロゲナーゼ（×/△）

h) Gene nomenclature：遺伝子命名法

疾患名に用いられる遺伝子名は、国際的命名法のHGNCに従っている。優先使用語には「承認された遺伝子記号（approved gene symbol）」を使用するのに対して、シノニムには「承認された遺伝子名（approved gene name）」を使用する。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した遺伝子名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している遺伝子名を優先する）。

i) Protein nomenclature：蛋白質命名法

疾患名に用いる蛋白名はUniProt-KBの推奨事項に従う。利用可能である場合は、優先使用語に「短縮名（short name）」を使用し、シノニムにその展開版を使用する。それ以外の場合は「推奨名（recommended name）」を使用する。「代替名（alternative name）」は生物医学文献で広く用いられていない限りは使用しない。

<日本のNaming Rule>

参照用語集等の表記に基づき最も適していると思われる表記を採用する。

例：ORPHA79506 Cholesterol-ester transfer protein deficiency：

コレステリルエステル転送蛋白（CETP）欠損症（○）

コレステリルエステル転送タンパク（CETP）欠損症（×）

※proteinの訳語は原則漢字表記（蛋白）を使用する。

2. General editorial rules：一般的な編集ルール

次のルールは、下記に展開する全てのケースに適用される。

- 生物医学文献で一般的に使用されている名称は、どのような場合でも優先使用語として使用する。
- 実践に基づき確立された慣習は、どのような編集ルールよりも優位とする。
- 競合する複数の名称がある場合に最も適したものを優先使用語に採用するためには、自組織内の編集ルールとこれら複数の候補との適合性を評価する。
- 文献から利用できる名称が見つからない場合は、編集ルールに従ってOrphanetにより名称が付けられる。

a) Priority to clinical practice : 臨床的な実践を優先させること

Orphanetデータベースの疾患は主に臨床に基づき定義されている。したがって、Orphanet Nomenclatureも、主として臨床上の理論に従う。遺伝学的または病因論的な考察については、追加的な区別を行う上で二次的に使用される。

疾患を命名する場合、属する疾患群内において可能な限り一貫性のあるものとする。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する）。

b) Word order : 語順

原則的なルールとして、疾患名は通常用いられている言葉と同様の語順に倣うものとする。修飾語句は通常、文法上正しい位置に留める。

通常の語順を変更せざるを得ない場合は、読点を用いて、語群を最後に記載する。

これは、疾患の亜型を記載する際によく用いられる（下記G項を参照）。

<日本のNaming Rule>

原則として、疾患名として成立している語句を最初に訳出し、それ以外の付随情報についてはカッコを用いて原文の情報出現順に訳出する。

例：ORPHA487814 Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2 due to DGAT2 mutation
シャルコー-マリー-トゥース病2型（常染色体優性、DGAT2変異による）

ただし、付随情報が疾患名の一部を成していると判断できる場合にはその限りではない。

例：ORPHA47 X-linked agammaglobulinemia : X連鎖無ガンマグロブリン血症

c) Latin expressions : ラテン語表現

医学用語には一定のラテン語表現が引用の形で含まれ、多くの場合は英語名と併記される。

どれを選択するのは個別の用途上の問題に過ぎないが、1つの疾患群内においては一貫性のあるものとする。選択しなかったものはシノニムとする。

ラテン語のスペルや語順を考慮し、英語に訳した用語とは混ぜ合わせない。

E.g. ORPHA1463 *Triatrial heart Vs Cor triatriatum.*

d) Former nomenclatures : 以前の命名法

疾患もしくは疾患群の改名を医学界が決めた場合、新たな正式名称を優先使用語とする。それまでの名称はシノニムとしてなお残される。

E.g. ORPHA2982 preferred term: 46, XX disorder of sex development and synonym: Female pseudohermaphroditism

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する）。

e) Comparative use of certain words : 特定語句の用法の比較

i. Disease vs. syndrome : 疾患と症候群

厳密に言えば、「症候群」という語は、認識可能かつ再発性の徴候・症状・その他の病的な一連の特徴を指す。「疾患」という語は、この一連のつながりの根本原因が既知のものであることを意味する。

残念なことに、医学の命名法ではこれらの用語「症候群」および「疾患」が一貫性をもって使用されていない。

Orphanet Nomenclatureでは、これらの用語を可能な限り正確に使用するように求めているが、医学の分野で実際に使用されているものを（それが厳密には不正確であっても）優先とする。

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、

Syndrome : 症候群

Disease : 疾患/病/症

を原則使用する（確立した症候群名/疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された症候群名/疾患名を優先する）。

ii. Words referring to transmission or acquisition : 伝播や後天性に関連する用語

遺伝学的に定義される疾患を指すに当たり、家族性 (*familial*)、遺伝性 (*hereditary*)、遺伝学的/遺伝子 (*genetic*)、体質性 (*constitutional*)、非後天性 (*non-acquired*) という用語は明確な区別なしに使用される傾向がある。同じ局面での使用が妥当な場合もあるが、各用語は特有の意味をもつものであり同等とはみなされていない。

遺伝性 (*hereditary*) は通常、優先使用語として使用する。その他のものは、生物医学文献で使用される場合に限り、シノニムに加えられる。非後天性 (*non-acquired*) については、否定的な特徴づけのみの用語であるため、通常は避ける。

家族性の伝播が認められないことを示すために、後天性 (*acquired*)、散発性 (*sporadic*)、非遺伝性 (*non-genetic*) が用いられることがある。通常では後天性 (*acquired*) が使用されている。散発性 (*sporadic*) は正確には疾患でなく症例を指すため、通常は避ける。非遺伝的 (*non-genetic*) については、否定的な特徴づけのみの用語であるため、通常は避ける。

家族性の伝播の有無によって2つの疾患を区別する場合は、遺伝性 (*hereditary*) と後天性 (*acquired*)、もしくは遺伝学的/遺伝子 (*genetic*) と後天性 (*acquired*) の二対の用語が通常では使用されている。ただし、いくつかの特殊な医学分野での特異な例については別途考慮する。

- *Acquired vs. non-acquired* in endocrinology;
- *Constitutional vs. acquired* in haematology.

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

iii. Congenital : 先天性

患者が疾患をもって生まれた場合ないしは出生時に疾患の徴候を示した場合、その疾患は先天性 (*congenital*) と表現される。臨床的に検知することが不可能な疾患をもって生まれた場合はこの用語を使用しない。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

iv. Essential and idiopathic : 本態性と特発性

厳密に言えば、本態性 (*essential*) および特発性 (*idiopathic*) という用語は、既知の病因がない (すなわち、原因が究明されていない) 病理学上の実体を指している。

歴史的経緯により、これらの用語は多くの場合、間違っ使用されている。それは、特発性とされていた疾患の病因論が見出された後でもこの修飾語句が残存する傾向があるためである。

例えば、ORPHA656は、「家族性 (*familial*) 」と「特発性 (*idiopathic*) 」が厳密に言えば相容れないとされるにもかかわらず、また原因遺伝子がすでに明らかであるにもかかわらず、「ステロイド抵抗性ネフローゼ症候群 (家族性特発性) (*Familial idiopathic steroid-resistant nephrotic syndrome*) 」と呼ばれる。これらの語は、その使用が許容されている限り、正しい意味として使用されている。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う (確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立している疾患名を優先する)。

v. Classic and typical : 古典型と定型

「古典型 (*classic*) 」または「定型 (*typical*) 」は、原型という意味で使用され、より一般的でよく知られている、または最初に報告された疾患名に付して、類似の疾患と区別するために用いる。「古典型 (*classic*) 」または「定型 (*typical*) 」の使用は生物医学文献の用例に準じた記載とする。

対立する疾患がある場合、2番目の方に通常「非古典型 (*non-classic*) 」または「異型 (*atypical*) 」を付す。

「古典的な (*classical*) 」ではなく「古典型 (*classic*) 」を使用する。

E.g. ORPHA325524 *Classic congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency*
ORPHA325529 *Non-classic congenital lipid adrenal hyperplasia due to STAR deficiency*

E.g. ORPHA90038 *Typical hemolytic-uremic syndrome*
ORPHA2134 *Atypical hemolytic-uremic syndrome*

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、

Classic : 古典的/古典型

Non-classic : 非古典的/非古典型

Typical : 典型的/定型

Atypical : 非典型的/非定型/異型

を原則使用する (確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する)。

vi. Isolated and syndromic : 孤立性/孤発性と症候群性

「孤立性/孤発性 (*isolated*) 」という用語は、より広範な症候群に属するものではないことを的確に示す必要がある場合に疾患名に用いる。この用語の使用では、曖昧さを回避することを実際の語法との一致よりも優先し、通常用いられている言葉に当てはまらない場合であっても付け加える。

E.g. ORPHA2345 *Isolated Klippel-Feil syndrome*
ORPHA248340 *Isolated delta-storage pool disease*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。既述のとおり、主要疾患名を先に訳出したあと、付随情報としてカッコ内に収めるが、確立した疾患名が存在する場合で、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する。

例：ORPHA2345 Isolated Klippel-Feil syndrome : Klippel-Feil症候群（孤立性）

「孤立性/孤発性 (*isolated*) 」と「症候群性 (*syndromic*) 」を対比的に用いることは場合によっては有益で、後者は通常、疾患群の名称に用いる。現状これらの語が使われているものに次のような例がある。

E.g. ORPHA718 *Isolated Pierre Robin syndrome*
ORPHA138044 *Syndromic Pierre Robin syndrome*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。既述のとおり、主要疾患名を先に訳出したあと、付随情報としてカッコ内に収めるが、確立した疾患名が存在する場合で、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する。

例：ORPHA363294 Genetic syndromic Pierre Robin syndrome :
Pierre Robin症候群（遺伝性症候群性）
ORPHA718 Isolated Pierre Robin syndrome : Pierre Robin症候群（孤立性）

ただし、実際に使用されており主流であるという根拠がある場合は、「非症候群性 (*non-syndromic*) 」と「症候群性 (*syndromic*) 」を対で使用することができる。

E.g. ORPHA87884 *Non-syndromic genetic deafness*
ORPHA90642 *Syndromic genetic deafness*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。既述のとおり、主要疾患名を先に訳出したあと、付随情報としてカッコ内に収めるが、確立した疾患名が存在する場合で、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する。

例：ORPHA108963 Non-syndromic gastroduodenal malformation : 胃十二指腸奇形（非症候群性）
ORPHA108965 Syndromic gastroduodenal malformation : 胃十二指腸奇形（症候群性）

vii. *Anomaly, abnormality and malformation* : 異常と奇形

Orphanet Nomenclatureでは、「異常 (*abnormality*) 」よりも「異常 (*anomaly*) 」を優先とする。「奇形 (*malformation*) 」については、通常は避ける。

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、
Anomaly : 異常（文脈に応じて「奇形」も考慮）
Abnormality : 異常
Malformation : 奇形

を原則使用する（確立した疾患名が存在する場合で、原文と異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

viii. Defect, deficiency and disability : 欠損 (defect/deficiency) および障害

Orphanet Nomenclatureには以下の定義を適用する。

- 「欠損 (defect)」は、発生/発育上の異常、すなわち病理学的または中断された過程を指す。
- 「欠損 (deficiency)」は機能的実体、すなわち通常は栄養素または内因性蛋白質（多くの場合、酵素）の欠如または不足を指す。
- 「障害 (disability)」は、視覚障害、聴覚障害、知的障害などの機能的影響を指す。

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、

Defect : 異常/欠損/障害

Deficiency : 欠損/欠乏

Disability : 障害

を原則使用する（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

ix. Predisposition and. Susceptibility : 素因と感受性

Orphanet Nomenclatureでは、「素因 (predisposition)」と「感受性 (susceptibility)」については、文献上で主流である用例に従い、疾患群内で一貫して使用する。以下のような傾向が特に認められる。

- 遺伝学では、「感受性 (susceptibility)」が好まれる傾向がある。
- 免疫学では、「易感染性 (susceptibility to infection)」が好まれる傾向がある。
- 腫瘍学では、「癌の素因 (predisposition to cancer)」が好まれる傾向がある。

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、

Susceptibility in genetics : 遺伝的感受性

Susceptibility to infection : 易感染性

Predisposition to cancer : 癌の素因

を原則使用する（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

x. Dwarfism and short stature : 低身長症と低身長

「低身長症 (dwarfism) [別名：小人症 (nanism)]」と「低身長 (short stature)」の定義は異なり、無差別には使用しない。

Fima Lifshitz (ed.), *Pediatric Endocrinology*, New York: Informa Healthcare, cop. 2007vol. 2, ISBN 978-1-420-04270-2. Ch. 1 “Worrisome Growth”, p.1より引用：

医学における正常範囲は、しばしば ± 2 標準偏差 (SD) の範囲内として定義される。したがって、低身長 (short stature) とは、次のように定義できる： (i) 集団における同等の年齢および性別の平均に対して身長が $-2SD$ 未満、または (ii) 予測最終身長に対して $-2SD$ 未満。低身長症 (dwarfism) とは、年齢および性別に基づく正常値に対して身長が $-3SD$ 未満として定義され、より重度の低身長を指す。

Orphanet Nomenclatureでは、上記の定義に従う。

<日本のNaming Rule>

日本語では倫理的観点からdwarfismを低身長症、short statureを低身長と訳出する（確立した疾患名が存在する場合で、同一である確証がある場合にのみ、確立している疾患名を優先する）。

xi. Poisoning and intoxication : 中毒

「中毒 (*poisoning*) 」とは、有害物質によって体内で引き起こされる症状、疾病、または死亡を指す。

「中毒 (*intoxication*) 」は「中毒 (*poisoning*) 」のことを指す場合があるが、精神活性物質によって引き起こされる刺激、興奮、または麻痺状態の程度がより低い場合を指すこともある。この場合、「中毒 (*poisoning*) 」に照らして、より軽度の障害であることを示すために使用される。(例: 「アルコール中毒 (*alcohol intoxication*) 」に対し「急性アルコール中毒 (*acute alcohol poisoning*) 」)

Orphanet Nomenclatureでは、「中毒 (*poisoning*) 」を優先とする。

<日本のNaming Rule>

日本語では「*poisoning*」と「*intoxication*」の両用語とも原則「中毒」と訳出する(確立した疾患名が存在する場合で、原文と異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立している疾患名を優先する)。

f) Common ways of naming diseases : 疾患名命名の一般的な方法

i. After authors : 著者名の後

著者名(冠名用語)を用いた疾患名は文献で一般的に使用されるが、臨床的特徴に由来する名称と比較した場合、この用語が示す情報量は少ない。このことから、実際に用いる上で圧倒的に冠名用語が好まれる場合[例: *ORPHA881 Turner syndrome* (ターナー症候群)]を除き、優先使用語ではその使用が避けられている。著者名を用いた疾患名はシノニムとして残す。

E.g. *ORPHA1200 Choanal atresia-deafness-cardiac defects-dysmorphism syndrome*
Synonym: *Burn-McKeown syndrome*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う(確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する)。

臨床的な特徴に由来する名称に十分な独自性がない場合は、名称の特異性を確保するために冠名用語が付け加えられる。

Ex: *ORPHA2316 Johnson neuroectodermal syndrome*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う(確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する)。

次に挙げる書式のルールを適用する。

- 複数の冠名用語が存在する場合は、等位のハイフンで区切る。
- 著者3名以下の研究発表に由来する疾患名は、全ての著者名を記載する。
- 著者4名以上の研究発表に由来する疾患名は、その研究発表の筆頭および最終著者名のみを疾患名に含める。

サクソンの属格(所有格)は著者名の後には使用しない。主流である慣例において、サクソンの属格を使用していたとしても、単に併記することを優先とする。これは、医学命名法の現在の傾向および[ICD-O-3](#)での世界保健機関の編集の観点に従うものである。この理論的根拠は、最初に疾患を報告した医師がそれを「保有する」ことも、それに罹患することもなかったということである。

E.g. *ORPHA324 Fabry disease*

混乱や読みにくさを避けるために例外を設ける。例えば、*ORPHA99672*では、「歯と爪の揚げ物 (*Fried tooth and nail*) 」と読んでしまうことを避けるために「*Fried*歯爪症候群 (*Fried's tooth and nail syndrome*) 」とする。

このルールは、普通名詞に付されるサクソンの属格には適用されないことに注意する。

E.g. *ORPHA97353* *Boxer's dementia*
ORPHA99906 *Farmer's lung disease*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する）。

ii. After a list of signs and symptoms : 徴候および症状の後

次に挙げる表記に従う。

- 徴候および症状を示す語は等位のハイフンで区切る。
- 「症候群」または「疾患」を状況に応じて末尾に追加する。

E.g.: *ORPHA588* *Muscle-eye-brain disease*
ORPHA178377 *Osteosclerosis-developmental delay-craniosynostosis syndrome*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は確立している疾患名を優先する）。

一般的に認められている疾患名の中に含まれる場合を除き、「and」および「with」を用いた接続を通常は避ける。

E.g.: *ORPHA257* *Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy*
ORPHA2785 *Osteopetrosis with renal tubular acidosis*

<日本のNaming Rule>

原則として、疾患名として成立している語句を最初に訳出し、それ以外の付随情報についてはカッコを用いて原文の情報出現順に訳出する。

例 : *ORPHA257 Epidermolysis bullosa simplex with muscular dystrophy* :

単純型表皮水疱症（筋ジストロフィーを伴う）

ORPHA2785 Osteopetrosis with renal tubular acidosis :

大理石骨病（尿細管性アシドーシスを伴う）

※上記ルールは主に表題疾患名に適用するものとし、本文中に出現する場合には、読みやすさ等を勘案し、この限りではない。

また、疾患名内の「and」「or」はそれぞれ日本語訳では「・（中黒）」「/（半角スラッシュ）」に置き換えて訳出する。

例 : *ORPHA1352 Atrioventricular defect-blepharophimosis-radial and anal defect syndrome* :

房室異常-瞼裂縮小-橈骨・肛門異常症候群

ORPHA98688 Oculomotor apraxia or related oculomotor disease :

眼球運動失行/関連する眼球運動疾患

iii. After a pathological process : 病理学的過程の後

疾患名は、臨床症状で始まり、続いて「原因」、その次に過程を記載する。

E.g. ORPHA34587 *Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency*
ORPHA169090 *Combined immunodeficiency due to CRAC channel dysfunction*

<日本のNaming Rule>

原則として、疾患名として成立している語句を最初に訳出し、それ以外の付随情報についてはカッコを用いて原文の情報出現順に訳出する。

例：ORPHA34587 Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency :

糖原病 (LAMP-2欠損による)

ORPHA169090 Combined immunodeficiency due to CRAC channel dysfunction :

複合免疫不全症 (CRACチャネル機能不全による)

遺伝子または蛋白質の後 - 特定の生理病理学的過程が無い場合

疾患名は、遺伝子名または蛋白質名で始まり、続いてハイフンで連結された「related」を記載する。「[遺伝子/蛋白質] 関連疾患 ([Gene/protein]-related disease)」と表記する。

E.g. ORPHA85451 *Transthyretin-related familial amyloid cardiomyopathy*
ORPHA263463 *CHST3-related skeletal dysplasia*

<日本のNaming Rule>

原則として、疾患名として成立している語句を最初に訳出し、それ以外の付随情報についてはカッコを用いて原文の情報出現順に訳出する。

例：ORPHA263463 CHST3-related skeletal dysplasia : 骨異形成症 (CHST3関連)

iv. After another disease (“plus”, “like”, “pseudo”) : 別の疾患名の後 (「plus」「like」「pseudo」)

優先使用語において、「plus」「like」「pseudo」などの語句の使用は可能な限り避ける。

正式ルールに従うと、接頭辞である「偽性/偽 (pseudo-)」と固有名詞または頭字語をハイフンで連結するが、普通名詞の場合は単語をつなぐ。

E.g. ORPHA1229 *Pseudo-TORCH syndrome*
ORPHA2978 *Chronic intestinal pseudoobstruction*

「様 (-like)」を先行する名称とつなぎ合わせる際は、必ずハイフンを用いる。

E.g. ORPHA1149 *Arthrogryposis-like syndrome*

先行する名称の次に「plus」を置く場合は、ハイフンを用いず、また単語も連結しない。

E.g. ORPHA709 *Peters plus syndrome*

<日本のNaming Rule>

日本語への訳出の際には、

pseudo-固有名詞：pseudo-固有名詞

pseudoXXX：偽性/偽

like：様

plus：plus

を原則使用する（確立した疾患名が存在する場合で、原文で異なる表現が用いられている場合は、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

例：ORPHA314459 Pseudo-Meigs syndrome：Pseudo-Meigs症候群

ORPHA2978 Chronic intestinal pseudoobstruction：慢性特発性偽性腸閉塞症

ORPHA1149 Arthrogryposis-like syndrome：関節拘縮症様症候群

ORPHA709 Peters plus syndrome：Peters plus症候群（plusがつく場合には先行する名詞も原文つづりとする）

g) Providing contrast between similar diseases：類似疾患の区別

次のルールは特に、類似の名称が付けられた疾患に対して適用する。典型的には、類似の名称は数字、文字、冠名用語、臨床的な特異性、遺伝的な要因といった、精度を向上させるための情報を付け加えることにより区別される。

尺度となる情報をどこに置くかは、それらの数とそれらが疾患を全体として定義するために使用されるのか、または亜型のいくつかを定義するために使用されるのかによる。

疾患を定義するために尺度となる情報が必要であれば、名称の最初に置く。

E.g. ORPHA70590 *Infantile apnea*
ORPHA99826 *Marburg hemorrhagic fever*

同じ疾患のいくつかの亜型を差別化するために尺度となる情報を使用する際に、直接的な形容辞として用いる情報が1つだけである場合は、名称の最初に置く。

E.g. ORPHA314918 *Mild Canavan disease*
ORPHA314911 *Severe Canavan disease*

「型 (type)」や「型 (form)」などの専用の用語、または「による (due to)」 「を伴わない (without)」などの表現を用いて情報を入れる場合は、名称の最後に記載する。これらの表現の選定については、この後の記載を参照のこと。

いくつかの情報を付す場合も、名称の最後に記載する。

E.g. ORPHA308552 *Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, infantile onset*
ORPHA308573 *Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, juvenile onset*

<日本のNaming Rule>

原則として、疾患名として成立している語句を最初に訳出し、それ以外の付随情報についてはカッコ/読点を用いて原文の情報出現順に訳出する（確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

例：ORPHA70590 Infantile apnea：無呼吸（乳児期）

ORPHA99826 Marburg hemorrhagic fever：マールブルグ病

ORPHA314918 Mild Canavan disease：カナバン病（軽症）

ORPHA314911 Severe Canavan disease：カナバン病（重症）

ORPHA308552 Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, infantile onset：
糖原病（酸マルターゼ欠損による、乳児型）

ORPHA420429 Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, late-onset :

糖原病（酸マルターゼ欠損による、晩発型）

i. Identification by numbers or letters : 数字または文字による識別

「病型 [数字/文字] (*Disease type [number/letter]*) 」と表記する。

数字が型として用いられている疾患は、ローマ数字よりもアラビア数字による表記を優先する。

E.g. ORPHA636 *Neurofibromatosis type 1*
ORPHA895 *Waardenburg syndrome type 2*
ORPHA2295 *Ehlers-Danlos syndrome type 11*

実用上、圧倒的に多くの場合でローマ数字が使用されている場合、アラビア数字を用いた方はシノニムとする。

E.g. ORPHA1136 *Arnold-Chiari malformation type II*
ORPHA1136 *Arnold-Chiari malformation type 2 (synonym)*

英文字が用いられる型では、当該の文字は大文字とする。

E.g. ORPHA77292 *Niemann-Pick disease type A*

文字と数字が両方用いられる型では、スペースを挿入せずに記す。型の識別コードとして、頭字語のように取り扱う。

E.g. ORPHA93389 *Brachydactyly type A5*

略語に数字が付け加えられている場合（例：*CMT1A*、*LGMD2B*など）のスペースと等位のハイフンの有無については、文献上で主流である用例に準じた記載とするが、同一の疾患群では統一すること。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。以下同。

例：ORPHA636 *Neurofibromatosis type 1*：神経線維腫症1型

ORPHA895 *Waardenburg syndrome type 2*：ワールデンブルグ症候群2型

ORPHA2295 *Ehlers-Danlos syndrome type 11*：エーラス-ダンロス症候群11型

ORPHA1136 *Arnold-Chiari malformation type II*：アーノルド-キアリ奇形II型

ORPHA77292 *Niemann-Pick disease type A*：ニーマン-ピック病A型

ORPHA93389 *Brachydactyly type A5*：短指症A5型

ii. Identification by eponyms : 冠名用語による識別

疾患名の型は、冠名用語を付けることによって識別できることが多い。冠名用語とは、疾患について初めて述べた文献の著者、地理的特徴、あるいは特定の罹患集団など、様々なものを指す語で、正式に用いることのできる名称である。

型を区別するために用いる冠名用語は、疾患名の最後に用いる。「疾患 [冠名] 型 (*Disease, [Eponym] type*) 」と表記する。

E.g. ORPHA93302 *Brachyolmia, Maroteaux type*
ORPHA85448 *Familial amyloidosis, Finnish type*
ORPHA275 *Severe combined immunodeficiency, Athabascan type*

<日本のNaming Rule>

疾患名が表題疾患名の場合は、原文で使用されている用語・語順に忠実に訳出を行う。

例：ORPHA93302 Brachyolmia, Maroteaux type : Brachyolmia、Maroteaux型

当該疾患名が本文中に出現する場合には、区切りに読点を用いると、本来の読点と区別がつかなくなる可能性があるため、読点の代わりにカッコを使用する。

例：ORPHA93302 Brachyolmia, Maroteaux type : Brachyolmia (Maroteaux型)

iii. Identification by specific involvement : 特異的関与による識別

主流である用例に応じて、「疾患 [特徴] 型 (Disease, [feature] type)」または「疾患 [特徴] 型 (Disease, [feature] form)」と表記する。

E.g. ORPHA286 Ehlers-Danlos syndrome, vascular type

ORPHA254871 Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語・語順に忠実に訳出を行う。type/formについては、原則「型」と訳出する。

例：ORPHA286 Ehlers-Danlos syndrome, vascular type : エーラス-ダンロス症候群、血管型

ORPHA254871 Mitochondrial DNA depletion syndrome, hepatocerebral form :

ミトコンドリアDNA枯渇症候群、脳肝型

iv. Identification by age or severity : 年齢または重症度による識別

年齢または重症度により特定される型は、以下のいずれかで表記する。

- [年齢/重症度] 病 ([Age/severity] disease) 」

E.g. ORPHA206436

Infantile Krabbe disease

ORPHA79253

Mild phenylketonuria

- [年齢/型] 発症病 ([Age/type]-onset disease) 」

E.g. ORPHA71517

Rapid-onset dystonia-parkinsonism

ORPHA247573

Adult-onset citrullinemia type I

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。ただし、主要疾患名を先に訳出する。

例：ORPHA206436 Infantile Krabbe disease : クラッベ病 (乳児型)

ORPHA79253 Mild phenylketonuria : フェニルケトン尿症 (軽症)

ORPHA71517 Rapid-onset dystonia-parkinsonism :

ジストニア-パーキンソンニズム (急性発症)

ORPHA247573 Adult-onset citrullinemia type I : シトルリン血症I型 (成人発症)

v. Identification by laterality : 側性による識別

多くの形成異常には、片側性病変の亜型に対して両側性病変の亜型がある。亜型の用語は一般に用いられる語と同じものとし、左右差のための追加の修飾子を最後に記載する。

「異常、[片側/両側] (Anomaly, [unilateral/bilateral]) 」と表記する。

E.g.	ORPHA295036	<i>Congenital patella dislocation</i>
	ORPHA295234	<i>Congenital patella dislocation, unilateral</i>
	ORPHA295237	<i>Congenital patella dislocation, bilateral</i>

<日本のNaming Rule>

疾患名が表題疾患名の場合は、原文で使用されている用語・語順に忠実に訳出を行う。

例：ORPHA295227 *Congenital elbow dislocation, bilateral*：先天性肘関節脱臼、両側

ORPHA295225 *Congenital elbow dislocation, unilateral*：先天性肘関節脱臼、片側

当該疾患名が本文中に出現する場合には、区切りに読点を用いると、本来の読点と区別がつかなくなる可能性があるため、読点の代わりにカッコを使用する。

例：ORPHA295227 *Congenital elbow dislocation, bilateral*：先天性肘関節脱臼（両側）

ORPHA295225 *Congenital elbow dislocation, unilateral*：先天性肘関節脱臼（片側）

vi. Identification by inheritance : 遺伝による識別

遺伝に関する情報については、疾患名の最初に置く。

E.g.	ORPHA99	<i>Autosomal dominant cerebellar ataxia</i>
	ORPHA248	<i>Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia</i>

「優性（*dominant*）」および「劣性（*recessive*）」は、常に「常染色体性（*autosomal*）」または「X連鎖（*X-linked*）」の後に記載する。

「X連鎖（*X-linked*）」については、特に表記がない限りは「劣性（*recessive*）」であるとみなされる。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う。ただし、主要疾患名を先に訳出し、遺伝形式に関する語句はカッコを用いて付記する（確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

例：ORPHA99 *Autosomal dominant cerebellar ataxia*：小脳性運動失調（常染色体優性）

ORPHA248 *Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia*：

外胚葉異形成症（常染色体劣性）

ORPHA47 *X-linked agammaglobulinemia*：X連鎖無ガンマグロブリン血症

vii. Offensive or shocking names : 不快、またはショッキングな名称

疾患名や症候群、徴候、症状について、過去に用いられた名称のいくつかは現在では不快さを伴うものと考えられている。ショッキングなものも存在する。このような名称はOrphanet Nomenclatureに含めない。

E.g.	ORPHA870	<i>Mongolism is not used for Down syndrome</i>
	ORPHA1002	<i>Suicide headache is not used for Cluster headache</i>
	ORPHA2440	<i>Lobster-claw deformity is not used for Split hand-split foot malformation</i>

<日本のNaming Rule>

日本語訳でも同様の考慮を行い、倫理的観点から適切な表現を用いた疾患名を訳語として選択する。原文に忠実に訳出した場合に許容できない表現（差別的表現など）となり、他に適切な表現も存在しない場合には、原文表記とするなどの対応を検討する。

例：ORPHA870 *Mongolism is not used for Down syndrome*：

ダウン症候群（○）

蒙古症（×）

ORPHA1002 *Suicide headache is not used for Cluster headache*：

群発頭痛（○）

自殺頭痛 (×)
ORPHA2440 Lobster-claw deformity is not used for Split hand-split foot malformation :
裂手裂足症 (○)
ロブスター爪変形 (×)

特殊な例：「精神遅滞 (*mental retardation*) 」という表現はまだ存在しており、キーワードとして残されている。現在使用される名称は「知的障害 (*intellectual disability*) 」である。

h) Acronyms as preferred terms : 優先使用語における頭字語

優先使用語では、頭字語の使用を避ける。

頭字語を展開した疾患名は、それが文献上でほとんど使用されていないという有力な証拠がある場合は、常にシノニムとする。

E.g. ORPHA136 *CADASIL (preferred term)*
 ORPHA136 *Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (synonym)*

<日本のNaming Rule>

頭字語に対する確立した日本語疾患名が頭字語ではなく展開形である場合は、展開形を主として訳出し、頭字語はカッコ書きで併記する。

例：ORPHA136 CADASIL：皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症 (CADASIL)

3. Specific editorial rules : 特殊な編集ルール

a) Deletions and duplications of chromosomes : 染色体の欠失と複製

核型の異常が可視的である場合は、次の表記とする。

- Preferred term: *Monosomy Nnn* or *Trisomy Nnn*
- Synonyms: *Deletion Nnn* or *Duplication Nnn*

アレイCGH (comparative genomic hybridization) 法でのみ異常が検知可能な場合は、次の表記とする。

- Preferred term: *Nnn microdeletion syndrome* or *Nnn microduplication syndrome*

どの場合にも、短縮表記をシノニムに追加する。例: *Del(4)(p16.3)*、*Dup(22)(q11.2)*

複数のバンドが関与する場合、ハイフンは付けない。

E.g. *ORPHA96123* *Monosomy 22 (preferred term)*
 ORPHA96123 *Deletion 22 (synonym)*
 ORPHA96123 *Del(22) (synonym)*
 ORPHA250999 *2p15p16.1 microdeletion syndrome (preferred term)*
 ORPHA250999 *Del(2)(p15p16.1) (synonym)*

<日本のNaming Rule>

日本語では以下の表記とする。

例: *Monosomy Nnn* or *Trisomy Nnn* : Nnnモノソミー、Nnnトリソミー

Distal monosomy Nnn : Nnn遠位部モノソミー

Mosaic trisomy Nnn : モザイク型Nnnトリソミー

Nnn microdeletion syndrome : Nnn微細欠失症候群

Nnn microduplication syndrome : Nnn微細重複症候群

ORPHA96123 Monosomy 22 : 22モノソミー

ORPHA250999 2p15p16.1 microdeletion syndrome : 2p15p16.1微細欠失症候群

b) Metabolic diseases : 代謝性疾患

i. Enzyme deficiencies : 酵素欠損

代謝性疾患について、臨床的な情報、または酵素や代謝経路の異常によって疾患が特徴づけられるものは、臨床的もしくは代謝関連のいずれであっても、一般的に最も認められた名称を優先使用語とする。

E.g. *ORPHA818* *Smith-Lemli-Opitz syndrome (synonym: 7-dehydrocholesterol reductase deficiency)*
 ORPHA368 *Glycogen storage disease due to muscle glycogen phosphorylase deficiency (synonym: McArdle disease)*

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

例: *ORPHA818 Smith-Lemli-Opitz syndrome* :

スミス-レムリ-オピッツ症候群（優先使用語）

7-デヒドロコレステロール還元酵素欠損症（シノニム）

ORPHA79240 Glycogen storage disease due to liver and muscle phosphorylase kinase deficiency :

糖原病（ホスホリラーゼキナーゼ欠損症、肝・筋型）（優先使用語）

McArdle病（シノニム）

ii. Use of the suffix -emia and -uria : 接尾辞「血症」と「尿症」の使用

代謝性疾患の多くは、血中または尿中における特定の代謝物の濃度上昇を指す疾患名が付けられており、前者では血症 (-emia)、後者では尿症 (-uria) との語尾を有する。この二通りのどちらも可能な場合、血症 (-emia) を優先使用語、尿症 (-uria) をシノニムとする。

<日本のNaming Rule>

原文で使用されている用語に忠実に訳出を行う（確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

iii. Glycogen storage diseases : 糖原病

糖原病は一般的に次のように特定される。

- 番号：しかしながら、相反するいくつかの項番パターンが知られている。
- 冠名用語：しかしながら、糖原病の全てが冠名用語を使用していない。

Orphanet Nomenclatureにおいて、編集の観点から選ばれる手法に次のものがある。

- 優先使用語では、酵素欠損に言及する。
- 全ての代替名はシノニムとする。

優先使用語では、常に「*glycogen storage disease*」を「*glycogenosis*」に優先とする。「*glycogenosis*」はシノニムとして用いる。

<日本のNaming Rule>

確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先するというルールに則り、日本語では*glycogenosis*に相当する訳語である「糖原病」を優先使用語とする。

iv. Carboxylic acid or carboxylates : カルボン酸とカルボン酸塩

カルボン酸の一部は生理学において、カルボン酸陰イオンの形態で言い表されることが多い。つまりは、アスパラギン酸 (*aspartic acid*)、グルタミン酸 (*glutamic acid*)、ピルビン酸 (*pyruvic acid*) よりもアスパラギン酸塩 (*aspartate*)、グルタミン酸塩 (*glutamate*)、ピルビン酸塩 (*pyruvate*) が優先使用語とされる。両方の形態が存在する場合、より多く用いられる方を採用し、他方をシノニムとする。

<日本のNaming Rule>

日本語では「～酸」の表記を使用する（確立した疾患名が存在する場合、同一である確証がある場合にのみ、確立された疾患名を優先する）。

c) Endocrinology : 内分泌疾患

刺激や刺激因子の名称は語尾表記の判断に迷う場合がある。例えば-tropicおよび-tropinの組合せ（語源：turn, manner, changeを意味するτρόπος）と、-trophicおよび-trophin（語源：nourishing, nurseを意味するτροφός）とがある場合などが挙げられる。Orphanet Nomenclatureではph-よりもp-形式を優先とする。

E.g. ORPHA759 Gonadotropin-dependant precocious puberty

d) Infectiology-parasitology : 感染症と寄生虫感染症

The names of parasitic and fungal infections can end in -iasis or -osis. Theoretically, the -iasis suffix is used for parasitic diseases and -osis for other infections. This rule is applied, the other variants are put as synonym.



For any questions or comments, please contact us: contact.orphanet@inserm.fr

Editor of this procedural document: Orphanet Japan

- This procedural document has been approved by: Atsuhiko Kawamoto, M.D. - Quality control: Orphanet Japan

The correct form when quoting this document is :

«Procedural document on rare disease nomenclature in Japanese, Orphanet, May 2019, Number 01:

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/eproc_Disease_naming_rules_in_Japanese_PR_R1_Nom_01.pdf