

## 外部異常

Code	External anomaly 外部異常	定義
General 全身		
Anasarca Generalized Edema Hydrops	全身性浮腫 ぜんしんせいふしゅ	皮下結合組織内への漿液の全身性貯留。
Localized Edema	局所性浮腫 きょくしょせいふしゅ	局所皮下結合組織内への漿液の貯留。
Conjoined Twins	二重体 にじゅうたい	体軸が二重に形成された奇形で二つの十分に発達した個体が結合したものから、完全に発達した児に不完全な胎児が付着しているものまでさまざまな結合状態を示す。
Subcutaneous Hemorrhage Subcutaneous Hematoma	皮下出血 ひかしゅっけつ	皮下組織内への局所的血液滲出。
Head 頭部		
Cranium 頭蓋		
Acephaly	無頭 症 むとう しょう	頭の欠如。
Acrania	無頭蓋 症 むずがい しょう	頭蓋骨の部分的または完全な欠損。
Anencephaly	無脳 症 むのう しょう	脳の欠損あるいは減形成を伴った頭蓋円蓋の欠損。
Craniorachischisis	頭蓋脊椎破裂 ずがいせきついはれつ	頭蓋および脊柱の閉鎖障害により内容が露出した状態。
Encephalocele	脳瘤 のうりゅう	頭蓋開口を介した脳の部分的突出。外脳 症 ほど重度でない。
Exencephaly	外脳 症 がいのう しょう	頭蓋の大きな欠損によって脳が露出した状態。
Hydrocephaly	水頭 症 すいとう しょう	くも膜下空洞（外水頭）または脳室系（内水頭）での脳脊髄液

Meningoencephalocele	髄膜脳瘤 ずいまくのうりゅう	の異常な蓄積による頭の腫大。 頭蓋の欠損による髄膜のヘルニア様突出。
Microcephaly	小頭 症 しょうとう しょう	異常に小さな頭。

---

Face 顔面

---

Aprosopia	無顔 症 むがん しょう	顔面の部分的または完全な欠損。
Cleft Face	顔面裂 がんめんれつ	顔面あるいはその一部分の形成過程が正常に進行せず、癒合が不完全なために顔面に裂を生じた状態。

---

Eye 眼

---

Ablepharia	無眼瞼 症 むがんけん しょう	眼瞼の部分的または完全な欠損。
Anophthalmia	無眼球 症 むがんきゅう しょう	眼球の欠損。
Cataract	白内障 はくないしょう	水晶体の白色不透明化。
Cyclopia	単眼 症 たんがん しょう	眼窩が顔面中央に一つしか存在していない状態。一つあるいは二つの眼球をもつか、眼球をもたない。
Exophthalmos	眼球突出 がんきゅうとっしゅつ	眼球の突出。
Microphthalmia	小眼球 症 しょうがんきゅう しょう	異常に小さな眼球。
Macrophthalmia	巨大眼球 症 きょだいがんきゅう しょう	異常に大きな眼球。
Open Eyelid	眼瞼開裂《存》 がんけんかいはれつ《そん》	上下の眼瞼が分離、あるいは癒合が不完全な状態。無眼瞼によることもある。
Proboscis	長鼻 ちょうび	単眼症の際に鼻に相当する顔面部の円柱状隆起。

Ear 耳		
Anotia	無耳 症 むじ しょう	耳介の欠損。
Ectopic Pinna	耳介の位置異常 じかいのいちいじょう	耳介の変位。
Microtia	小耳 症 しょうじ しょう	異常に小さな耳介。
Otocephaly	耳頭 症 じとう しょう	下顎の欠損と両耳介の顔面下での結合により特徴付けられる奇形。
Synotia	合耳 症 ごうじ しょう	下顎下に両耳介が癒合あるいは異常に接近して存在している状態。
Nose 鼻		
Arrhinia	無鼻 むび	鼻の欠損。
Nasal Atresia	鼻孔閉鎖 びこうへいさ	鼻孔の欠損または閉鎖。
Rhinocephaly	長鼻単眼 症 ちょうびたんがん しょう	部分的あるいは完全に一つに癒合した眼の上に長鼻様の鼻がある奇形。
Single Nostril	単鼻孔 たんびこう	外鼻孔が一つしか存在していない奇形。
Mouth/Jaw 口/顎		
Aglossia	無舌 症 むぜつ しょう	舌の欠損。
Agnathia	無顎 症 むがく しょう	下顎の欠損。
Astomia	無口 症 むこう しょう	口の欠損。
Cleft Lip	口唇裂	口唇の癒合不全。

Cleft Palate	こうしんれつ 口蓋裂 こうがいれつ	口蓋棚の癒合不全。
Macroglossia	巨舌 症 きよぜつ しょう	異常に大きな舌。通常、口腔よりの突出をみる。
Micrognathia	小顎 症 しょうがく しょう	異常に小さな下顎。舌の突出をみることがある。
Microstomia	小口 症 しょうこう しょう	異常に小さな口の開口部。
Protruding Tongue	舌突出 ぜつとっしゅつ	口からの舌の突出。

---



---

Back 背部

Myeloschisis	脊髄裂 せきずいれつ	椎弓、髄膜および皮膚の欠損部を通して未閉鎖の神経板が露出している状態。
Rachischisis	脊椎裂 せきついれつ	脊柱管の背側が開いたままになっている状態。
Spina Bifida	二分脊椎 にぶんせきつい	脊柱管の背側が一部分、開いたままになっている状態。

---



---

Thorax 胸部

Diaphragmatic Hernia	横隔膜ヘルニア おうかくまくヘルニア	横隔膜の抵抗の弱い部を通して腹腔臓器が胸腔に一部脱出している状態。
Thoracoschisis	胸裂 きょうれつ	胸壁の裂溝。

---



---

Abdomen 腹部

Exstrophy of Bladder	膀胱外反 ぼうこうがいはん	膀胱前壁と共に腹壁が裂けて膀胱が腹壁に外反している状態。
Gastroschisis	腹壁破裂 ふくへきはれつ	臍輪を含まない腹壁の筋欠陥で通常、内臓突出を伴う。
Omphalocele	臍帯ヘルニア さいたいヘルニア	臍帯部位の正中線上腹壁の欠損。この部位を通して腸管および他

		の臓器が突出する。これらの臓器は常に腹膜で覆われている。
Thoracogastroschisis	胸腹壁破裂 きょうふくへきはれつ	胸部と腹部での正中線の破裂。
Umbilical Hernia	臍ヘルニア さいヘルニア	臍帯近位部の胚外体腔内に腸が入り込み突出したもの。突出部が皮下組織と皮膚で覆われており、臍帯ヘルニアと区別される。
<hr/>		
Pelvic Region 骨盤部		
<hr/>		
Genitalia 生殖器		
<hr/>		
Exstrophy of Cloaca	排泄腔外反 はいせつこうがいはん	腸粘膜部分が二つに分離した膀胱の間にはさまれている状態。
Female Pseudo-hermaphroditism	女性仮性半陰陽 じょせいかせいはんいんよう	性腺が卵巣に分化し、性器が男性型あるいは両性型に分化しているもの。
Gynandrisism	女性半陰陽 じょせいはんいんよう	陰核肥大と大陰唇癒合がみられ、陰茎と陰嚢に類似した発育異常。
Hermaphroditism	半陰陽 はんいんよう	真性半陰陽および仮性半陰陽の総称。
Hypospadias	尿道下裂 にょうどうかれつ	尿道壁欠損を特徴とする発生異常で、陰茎の下面で様々な位置に尿道が開いている状態。
Intersex	間性	一個体に雌雄生殖腺がある状態を言うが、性染色体異常による性腺形成不全など、組織学的に雌雄の判別ができず、性腺の性別に基く半陰陽のカテゴリーから逸脱する性分化異常を含めた広い概念で使用される。
Male Pseudo-hermaphroditism	男性仮性半陰陽 だんせいかせいはんいんよう	性腺が精巣に分化し、性器が女性型あるいは両性型に分化しているもの。
Pseudohermaphroditism	仮性半陰陽 かせいはんいんよう	真性半陰陽に似ており、両性の身体の特徴をもっているが、明白に一つの性すなわち精巣または卵巣のどちらかをもつ状態。

True Hermaphroditism

真性半陰陽  
しんせいはんいんよう

一個体に雌雄生殖腺がある状態。

---

Anus 肛門

---

Imperforate Anus  
Anal Atresia

鎖肛  
さこう

肛門の閉鎖または狭窄。

---

Extremities 四肢

---

Adactyly

無指 症  
むし しょう

全指趾の欠損。

Amelia

無肢 症  
むし しょう

四肢が1～4本欠損している状態。

Arthrogryposis

関節拘縮 症  
かんせつこうしゆく しょう

関節が発育不全のため曲がったままている状態。

Brachydactyly

短指 症  
たんし しょう

異常に短い指。

Club Foot

Pes Varus

Talipes Varus

内反足  
ないはんそく

足の変形で、距骨部から先の足部が内側に捻転した状態。

Ectrodactyly

欠指 症  
けっし しょう

指趾の欠損。

Hemimelia

半肢 症  
はんし しょう

肢の末端半分の部分的またはすべての欠損。橈骨、尺骨、腓骨、脛骨でみられる。

Limb Hyperextension

四肢の過伸展  
ししのかしんでん

肢が正常限度以上に伸展している状態。

Limb Hyperflexion

四肢の過屈曲  
ししのかくつきよく

肢が正常限度以上に屈曲している状態。

Oligodactyly

欠「乏」指 症  
けつ「ぼう」し しょう

指趾の数が正常より少ない状態。

Pes Valgus

Talipes Valgus

外反足  
がいはんそく

足の変形で、距骨部から先の足部が外側に捻転した状態。

Polydactyly

多指 症  
たし しょう

指趾の数が正常より多い状態。

Polysyndactyly	多合指 症 たごうし しょう	指趾の数が正常より多く、部分的 または完全に癒合した状態。
Syndactyly	合指 症 ごうし しょう	隣接する指趾が部分的または完 全に癒合した状態。

---



---

Tail 尾

---



---

Anury	無尾 むび	尾の欠損。
Brachyury	短尾 たんび	尾の短縮。
Filamentous Tail	索状尾 さくじょうび	糸状に細くなった尾。
Kinked Tail	曲尾 きょくび	螺旋彎曲のある尾。
Rudimentary Tail	痕跡尾 こんせきび	痕跡状（切株状）の尾。