

## Appendix B Syndromes and Combining Terms

Syndromes	
Caudal dysplasia 尾側形成異常	Severe reduction of caudal structures, including reduction of or absence of hindlimbs, tail, and/or sacral area. 後肢、尾及び仙骨部などの減形成または欠損を含む重度の尾部構造（臀部構造）の減形成。
Cebocephaly 猿頭（症）	Two orbital cavities and two eyes present, the region between being narrowed. Expected skeletal alterations may include fused frontonasal and/or maxillary bones and incisor. 2つの眼窩と目が存在し、眼の間が狭小化している。前頭骨・鼻骨及び上顎骨などと切歯の癒合を含む骨格の変化が予想される。
Celosomy 胸腹部臓器突出	A developmental defect characterized by incomplete closure of the anterior body wall, resulting in herniation, to variable degrees, of thoracic and/or abdominal viscera. The sternum, sternal ends of ribs, and muscular body wall are usually defective or poorly developed. The simplest and most logical classification of celosomies are defined: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anterior (or superior) celosomy: The opening is above the umbilicus, which is normal. Gastroschisis, sternoschisis, thoracoschisis and thoracogastroschisis all belong to this category.</li> <li>• Median celosomy: the parietal dehiscence involves the umbilicus. Omphalocele belongs to this category.</li> <li>• Posterior (or inferior) celosomy: the dehiscence is below the umbilicus which is not affected. An extrophy of the bladder is always present.</li> <li>• Laparoschisis: the parietal orifice is always lateral and paraumbilical. The origin of the umbilical cord is normal.</li> </ul> 腹壁の不完全閉鎖によって特徴付けられる発生異常であり、胸部及び腹部などの臓器が様々な程度でヘルニア形成を示す。通常、胸骨、胸骨肋骨接合部、体壁筋層は欠如しているかないしは未発達である。胸腹部臓器突出については、異常毎に論理的な分類が定義されている（下記）。 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 前部（または上位）臓器突出：正常に発生した臍の上部が開口。腹壁裂、胸骨裂、胸壁裂及び胸腹壁裂の全てがこれに属する。</li> <li>• 中央臓器突出：臍を含む腹壁中央（頭頂）部の開裂。臍帯ヘルニアがこれに属する。</li> <li>• 後部（または下位）臓器突出：臍より下の部位の開裂。臍部には異常はなく、膀胱外反が常にみられる。</li> <li>• 腹壁裂：開口部は常に臍の周囲で腹側部（正中線上ではなく）であり、臍帯は正常である。</li> </ul>
Cheilognathopalatoschisis 唇顎口蓋裂	Cleft lip, jaw, and palate; also called Cheilognathouranoschisis. 口唇、顎、口蓋の裂。Cheilo-gnatho-urano-schisis（口唇・顎・口蓋裂）ともいう。
Cheilognathoschisis 唇顎裂	Cleft lip and jaw. 口唇、顎の裂。
Craniorachischisis 頭蓋脊椎破裂	Failure of the neural tube to close in regions of both the brain and spinal cord. 脳と脊髄、両部位における神経管閉鎖障害。
Ethmocephaly 漏斗状頭蓋	Some degree of cyclopia in which the eyes may be closely set and the snout is small. 単眼症の一つで両眼の位置が近接し、鼻が小型化。
Otocephaly 耳頭症	Absence or extreme underdevelopment of the lower jaw, producing closeness of the ears below the face. 下顎の欠損あるいは重度の発達不良で、左右の耳介が顔面の下方に移動し、接近している。
Rhinocephaly 長鼻単眼症	Proboscis-like nose above partially or completely fused eyes. 象鼻様の鼻が部分的あるいは完全に癒合した両眼の上にある。

## Appendix B Syndromes and Combining Terms

Syndromes	
Sirenomelia 合肢体	Any of several degrees of side-to-side fusion of lower extremities and concomitant midline reduction of the pelvis. Soft tissues and long bones, lower paw (feet), and viscera of the pelvis tend to be reduced or absent; anus and external genitalia are often absent. Also called symmelia. 左右後肢が様々な程度で癒合し、それに伴い骨盤部の正中での減形成がみられる。軟組織、長骨、後肢の趾掌（足）、骨盤内器官は減形成ないし欠損の傾向がある。肛門及び外生殖器も欠損していることもある。Symmelia（両肢癒着症）とも言われる。
Tetralogy of Fallot ファロー四徴	Defect of the heart which includes all of the following: pulmonary stenosis, interventricular septal defect, dextraposed aorta overriding the ventricular septum, and thickened right ventricular wall. 次の全てを含む心臓障害：肺動脈狭窄、心室中隔欠損、騎乗大動脈、右心室壁肥厚
Combining Terms	
Acrania 無頭蓋	Absence of the calvarium and variable other bones comprising the braincase. 頭蓋冠とその他の脳頭蓋（神経頭蓋）を構成する種々の骨の欠損。
Craniofenestria 頭蓋有窓（症）	Multiple unossified area(s) of the cranium. 頭蓋骨の複数の未骨化領域。
Craniosynostosis 頭蓋骨癒合（症） 頭蓋骨縫合早期癒合（症）	Premature closure of cranial sutures with fusion of bone, resulting in small maldeveloped skull; used to describe multiple skull bone fusions. 骨癒合を伴う頭蓋縫合の成熟前閉鎖であり、発達異常小頭蓋となる。複数の頭蓋骨癒合に用いる。
Cranium-incomplete ossification 頭蓋骨不完全骨化	Used only when the majority of cranial structures are affected. 頭蓋構造（8つの頭蓋を構成する骨）の大部分が影響を受けた場合のみ使用する。Skull-incomplete ossification（頭骨不完全骨化）参照。
Multiple external abnormalities including ~ ～を含む外表の複合異常	Used only in extreme cases where detailed description would be unnecessarily complex. Major features (e.g. acephaly, thoracogastroschisis, spina bifida, amelia) should be specified. 極めて重度であり、詳細に記述しようとする必要以上に複雑になる場合のみ使用する。主な所見（例：無頭（症）、胸腹壁裂（症）、二分脊椎、無肢（症））は特定すべきである。
Multiple craniofacial skeletal abnormalities including ~ ～を含む頭蓋・顔面骨の複合異常	Used only when craniofacial structures are markedly abnormal and individual description would be unnecessarily complex. Major features (e.g. absent, fused, severely malpositioned or misshapen bones) should be specified. 頭蓋顔面の構造の異常が著しく、個々に所見を記述しようとする必要以上に複雑になる場合にのみ使用する。主な所見（例：欠損、癒合、重度の位置異常又は形態異常のみられる骨）は特定すべきである。
Multiple rib abnormalities including ~ ～を含む肋骨の複合異常	Used only when many ribs are abnormal and numbering system breaks down. Major rib observations (e.g. absent, fused, misshapen) and if localized, region(s) of ribcage affected (e.g. upper, lower) should be specified. 多くの肋骨が異常であり、番号付け（訳者注：位置を特定するための）が不可能な場合のみ使用する。主な肋骨所見（例：欠損、癒合、形態異常）及び影響を受けた胸部部位（上部/下部）は特定すべきである。
Multiple vertebral abnormalities including ~ ～を含む椎骨の複合異常	Used only when many vertebrae are abnormal and numbering system breaks down. Major features (e.g. region(s) of vertebral column with absent, supernumerary, disorganized and malformed structures) should be specified. 多くの椎骨が異常であり、番号付け（訳者注：位置を特定するための）が不可能な場合のみ使用する。主な所見（例：欠損、過剰、構造の乱れや異形を生じた脊椎の部位）は特定すべきである。

## Appendix B Syndromes and Combining Terms

Combining Terms	
Orbita 眼窩	Used when specification of individual structures would be unnecessarily complex. 個々の骨の所見を特定しようとする必要以上に複雑になる場合に使用する。  Observation: Absent, Incomplete ossification, Large, Malpositioned, Misshapen, Small, Unossified  所見：欠損、不完全骨化、大型（化）、位置異常、形態異常、小型（化）、未骨化
Skull-incomplete ossification 頭骨不完全骨化	Used only when the majority of skull structures are affected. 頭蓋及び顔面を構成する構造の大部分が影響を受けた場合のみ使用する。Cranium-incomplete ossification（頭蓋骨不完全骨化）参照。