

# 外表所見一覧

この一覧表は実験動物における発生異常の用語集 (Version 2) \*を基に、日本先天異常学会用語委員会が主となって国内 22 施設で実施した「異常／変異の分類」に関するアンケート調査結果を参考にして分類 (Malformation, Variation, Not applicable) を独自に JTS Classification として追記したものです。

同様の分類活動はドイツリスク評価機関である BfR を母体とする DevTox プロジェクト (Berlin Workshop) でも行われ、公表されています\*\*。JTS の分類と異なる所見については ( ) で表示しました。

分類はあくまで参考として、これらの一覧表を使用していただければ幸いです。

\* Congenic. Anom (Kyoto) ., 49, 123-246 (2009), Reprod.Toxicol., 28, 371-434 (2009) and Birth Defects Res (Part B) 86, 227-327 (2009)

\*\* [https://www.devtox.org/index\\_en.php](https://www.devtox.org/index_en.php)

日本先天異常学会・用語委員会

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
General 全身	Subcutaneous edema 皮下浮腫	Generalized 全身性	<i>Anasarca</i> 全身性浮腫		An accumulation of interstitial fluid in subcutaneous connective tissue 皮下結合組織における間質液の貯溜		10001	Malformation or Non-structural abnormality (G)
		Localized 局所性			Localized accumulation of fluid 液体の局所性の貯溜	JTS Comment: Localized subcutaneous edema observed around the jaw and axillary area may be included in generalized edema. 顎や腋に認められる浮腫は全身性の浮腫に含める。(JTS追記)	10005	Not applicable (G)
	Conjoined twins 二重体		<i>Omphalosite</i> 臍帯寄生体 臍帯栄養児		Monozygotic twins with variable incomplete separation into two during cleavage or early stages of embryogenesis 卵割あるいは胚発生の早い時期に種々の程度で不完全に2つに分かれた一卵性双生児	Site and extent of fusion should be described 癒合の部位および範囲を記述する	10002	Malformation
Fetus or pup/neonate 胎児、出生児/ 新生児	Discolored 変色		<i>Skin discolored</i> 皮膚変色		Generalized or localized region of abnormal color (other than pale) 全身あるいは局所領域の異常色(蒼白以外)	See also “General-Fetus or pup/neonate Pale” and “General-Skin Discolored” 「全身－胎児、出生児/新生児の蒼白」及び「全身－皮膚の変色」を参照 JTS Comment: Difficult to be distinguished from changes by artifact. アーティファクトによる変化との見極めが困難 (JTS追記)	New	Not applicable (G)
		Large 大型(化)				Relative to normal 正常と比較 JTS Comment: Recommended to be evaluated by the fetal body weight 体重による評価を推奨 (JTS追記)	New	Not applicable (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation	Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
General 全身	Fetus or pup/neonate 胎児、出生児/ 新生児	Pale 蒼白		Generalized absence of color when compared to a normal specimen 正常例と比較した場合の色の全身性欠如	See also “General-Fetus or pup/neonate Discolored” 「全身一胎児、出生児/新生児の変色」を参照 JTS Comment: Difficult to be distinguished from changes by artifact. アーティファクトによる変化との見極めが困難 (JTS追記)	New	Not applicable (G)	
		Small 小型(化)	Runt 矮小		Relative to normal 正常と比較 JTS Comment: Recommended to be evaluated by the fetal body weight 体重による評価を推奨 (JTS追記)	New	Not applicable (G)	
	Subcutaneous hemorrhage 皮下出血		Petechia, Purpura, Ecchymosis, Hematoma 点状出血、紫斑、斑状出血、血腫	An accumulation of extravasated blood beneath the skin 皮下における溢血の貯溜	JTS Comment: Should not be confused with changes by artifacts. アーティファクトに留意する。(JTS追記)	10004	Non-structural abnormality (G)	
	Skin 皮膚	Absent 欠損	Cutis aplasia 皮膚無形成 Adermia 皮膚欠如		Localized region of no skin development 局所的に皮膚の発生がないこと	JTS comment: Occasionally general region 全身性の場合もある (JTS注)	10003	Malformation (G)
		Discolored 変色			Localized region of abnormal color 局所領域の異常色	See also “General-Fetus or pup/neonate Discolored” 「全身一胎児、出生児/新生児の変色」を参照 JTS Comment: Difficult to be distinguished from changes by artifact. アーティファクトによる変化との見極めが困難 (JTS追記)	New	Not applicable (G)
Lesion 病変		Cutis lesion 皮膚病変		Localized region of abnormal skin 局所的な皮膚の異常		New	Non-structural abnormality (G)	
	Tag 付属物			Small appendage of skin 皮膚の小さな付着物	JTS comment: The tag at digits is pendulous digit (New) 指趾における付着物は浮遊指・趾 (New) とする (JTS注)	New	Malformation (G)	

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation	Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Head / Neck 頭部/頸部	Acephalostomia 無頭有口		Acrania 無頭蓋(症)	Absence of head but with the presence of mouth-like orifice in the neck region 頭部が欠損しているが、口様の孔が頸部にあるもの	JTS comment: Acrania is a term for skeletal findings. 無頭蓋は骨格用語 (JTS注)	10008	Malformation
	Anencephaly 無脳		Acrania 無頭蓋(症)	Absence of the cranial region of the head, with the brain absent or reduced 脳の欠損あるいは減形成を伴った頭蓋部位の欠損	JTS comment: Acrania is a term for skeletal findings. 無頭蓋は骨格用語 (JTS注)	10010	Malformation
	Cranial meningocele 頭蓋髄膜瘤			Herniation of meninges through a defect in skull 頭蓋骨欠損による髄膜のヘルニア	JTS comment: Note to confuse with meningo-encephalocele (10017) and meningo-hydro-encephalocele (New). 髄膜脳瘤 (10017) や髄膜水脳瘤 (New) との比較に注意 (JTS注)	10016	Malformation
	Cranioschisis 頭蓋裂			Fissure of the cranial region of the head with varying degrees of the brain exposed 様々な程度の脳の露出を伴う頭蓋部位の裂	JTS comment: Note to confuse with holorachischisis (10110). 脊椎にも及ぶ場合は完全脊椎裂 (10110) (JTS注)	10011	Malformation
	Exencephaly 外脳		Acrania 無頭蓋(症)	Brain protrudes outside the skull due to absence of all or part of the cranial vault 頭蓋の全てあるいは一部の欠損のために脳が頭骨から外に突出している「訳者注：脳室壁の露出(脳の反転)を伴う」	Erosion of brain tissue has not occurred as in Anencephaly 無脳(症)でみられるような脳組織のびらんはみられない JTS comment: Acrania is a term for skeletal findings. 無頭蓋は骨格用語 (JTS注)	10013	Malformation
	External aural fistula 外耳瘻孔				An opening to a cyst produced by a persistent lateral cervical sinus or reduplicated 1 <sup>st</sup> pharyngeal cleft usually located ventral to the ear. 通常、耳の腹側に開口する嚢で、(側部の)頸洞の残存あるいは第1咽頭溝(鰓溝)の重複により発生する		New

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Head / Neck 頭部/頸部	Head 頭部	Absent 欠損	Acephaly 無頭(症)		Absence of the head 頭部の欠損		10009	Malformation	
		Domed ドーム状			Cranial region of head appears more elevated and rounded than normal 頭蓋が正常より高く丸くなっている	May or may not be associated with hydrocephaly 水頭(症)を伴う場合と伴わない場合がある	10012	Malformation (G)	
		Large 大型(化)	Macrocephaly 大頭(症)			Disproportionately large head 体軀に比して頭部が不釣合いに大きい		10015	Malformation
		Misshapen 形態異常						New	Malformation
		Small 小型(化)	Leptocephaly, Microcephaly, Nanocephaly 狭小(化)頭蓋(症)、小頭症			Disproportionately small head 体軀に比して頭部が不釣合いに小さい		10018	Malformation
Iniencephaly 後頭孔脳脱出				Exposure of occipital brain and upper spinal cord tissue; involves extreme retroflexion of the head 後頭部の脳および上部脊髄組織の露出；頭部の極端な後屈を伴う		10014	Malformation		
Meningo-encephalocele 髄膜脳瘤		Encephalo-meningocele 脳髄膜ヘルニア	Cephalocele, Craniocoele, Encephalocele 頭瘤、頭蓋瘤、脳ヘルニア	Herniation of brain and meninges through a cranial opening 頭蓋の開口による脳および髄膜のヘルニア	May or may not be covered by skin 皮膚で被われている場合とない場合がある JTS comment: Note to confuse with cranial meningocele (10016) and meningo-hydro-encephalocele (New). 頭蓋髄膜瘤 (10016) や髄膜水脳瘤 (New) との比較に注意。髄膜水脳瘤を含めて脳瘤と総称する場合がある。(JTS注)		10017	Malformation	
Meningohydro-encephalocele 髄膜水脳瘤				Herniation of brain, cerebral ventricle, and meninges through a defect in skull 頭蓋欠損による脳、脳室および髄膜のヘルニア	JTS comment: Note to confuse with cranial meningocele (10016) and meningoencephalocele (10017). 頭蓋髄膜瘤 (10016) や髄膜脳瘤 (10017) との比較に注意。髄膜脳瘤を含めて脳瘤と総称する場合がある。(JTS注)		New	Malformation	

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Head / Neck 頭部/頸部	Narrow head 狭頭		Craniostenosis 狭頭(症)				New	Malformation
Ear 耳	Pinna 耳介	Absent 欠損	Anotia 無耳(症)		Absence of external ear 外耳の欠損		10019	Malformation
		Fused 癒合	Synotia 合耳(症)		Fusion or abnormal approximation of pinnae below the face 顔より下位での耳介の癒合あるいは異常な接近		10024	Malformation
		Large 大型(化)	Long pinna, Macrotia 大耳介、巨耳(症)		Disproportionately large external ear 体躯に比して外耳が不釣り合いに大きい		10020	Malformation (G)
		Malpositioned 位置異常	Low set pinna 耳介低位				10021	Malformation (G)
		Misshapen 形態異常					10023	Malformation (G)
		Small 小型(化)	Microtia, Short pinna 小耳介、小耳(症)	Ear tab 付属耳	Disproportionately small external ear 体躯に比して外耳が不釣り合いに小さい		10022	Malformation
Eye 眼	Cryptophtalmia 潜在眼球		Cryptophtalmos 潜在眼球		Skin continuous over eye(s) without formation of eyelid(s) 眼瞼の形成がなく、皮膚が眼球全体を被っている	May be associated with micro- or anophthalmia 小眼球あるいは無眼球を伴っている場合がある	10026	Malformation
	Cyclopia 単眼		Monophthalmia, Single eyeball, Synophthalmia 一眼奇形、単眼球、合眼(症)		Single median orbit; eyeball(s) can be absent, completely or incompletely fused 中央に位置する一つの眼窩；眼球は欠損しているか、完全あるいは不完全に癒合している	Snout may be absent or appear as a frontonasal appendage (proboscis) above the orbit 鼻が欠損している場合と、眼窩の上に前頭鼻部の付属物(象鼻)としてみえる場合がある	10027	Malformation
	Eye 眼	Malpositioned 位置異常					10030	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Eye 眼	Eye 眼	Open 開存		Ablepharia 無眼瞼(症)	Eyeball visible 眼球がみえる	JTS comment: May be “Ablepharia: absence of eyelid” or “Open eyelid” concluding eyelid fissure (10034). 眼瞼の欠損（無眼瞼症）による場合があり、また、眼瞼裂（10034）を含めて眼瞼開裂（Open eyelid）と総称する場合がある。（JTS注）	10033	Malformation
		Protruding 突出	Exophthalmos Exophthalmia, Proptosis, 眼球突出	Pop-eye	Excessive protrusion of the eyeball 眼球の過度の突出		10029	Malformation
	Eye bulge 眼部隆起	Absent 欠損				Check for abnormalities of eye prior to opening of the eyelid May be associated with micro- or anophthalmia 眼瞼が開く前に眼の異常を調べる 小眼球あるいは無眼球を伴っている場合がある JTS Comment: Should be confirmed for essence of defect in visceral observation. 内臓検査により変化の本態を確認する。（JTS追記）	10025	Malformation
		Large 大型(化)				May be associated with macrophthalmia 巨眼球を伴っている場合がある JTS Comment: Should be confirmed for essence of defect in visceral observation. 内臓検査により変化の本態を確認する。（JTS追記）	10028	Malformation (G)
		Small 扁平(化)				May be associated with microphthalmia 小眼球を伴っている場合がある JTS Comment: Should be confirmed for essence of defect in visceral observation. 内臓検査により変化の本態を確認する。（JTS追記）	10035	Malformation (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類（JTSと異なる所見のみ表示）

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition		Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)		
Eye 眼	Eyelid 眼瞼	Fissure 裂	Palpebral coloboma 眼瞼コロボーマ		A notch or fissure of the eyelid 眼瞼の切痕あるいは裂	JTS comment: May be “Ablepharia: absence of eyelid” or “Open eyelid” concluding open eye (10033). 眼瞼の欠損（無眼瞼症）による場合があり、また、眼開存（10033）を含めて眼瞼開裂（Open eyelid）と総称する場合がある。（JTS注）		10034	Malformation		
		Short 短小	Microblepharia 小眼瞼(症)		Short vertical dimension of eyelid 眼瞼の縦幅の短小	JTS Comment: Cannot judge this in fetuses. 胎児では判定できない。（JTS追記）		10031	Not applicable (G)		
Face 顔面	Face 顔面	Cleft 裂	Prosoposchisis 顔面裂		Fissure of the face. 顔面の裂	JTS comment: May be “Aprosopia” when it is severe hypogenesis of the face. Note to confuse with cleft upper jaw (New) and cranioschisis (10011). 顔面の形成不全が著しい場合、無顔症と総称する場合がある。上顎裂（New）や頭蓋裂（10011）との区分に注意。（JTS注）		10036	Malformation		
		Jaw, lower (Mandible) 下顎	Absent 欠損	Agnathia 無顎(症)					10047	Malformation	
			Cleft 裂	Gnathoschisis, Split mandible 顎裂, 下顎裂						10056	Malformation
			Large 大型(化)	Mandibular macrognathia, Long lower jaw Protruding lower jaw, Prognathia 巨下顎、下顎突出、 顎前突出(症)	Exognathia 外顎症					10057	Malformation
			Small 小型(化)	Brachygnathia, Micromandible, Short lower jaw 小顎(症), 小下顎、 下顎短小						10058	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類（JTSと異なる所見のみ表示）



**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Face 顔面	Jaw, upper (Maxilla) 上顎	Cleft 裂	Gnathoschisis, Split maxilla 顎裂, 上顎裂			JTS comment: Note to confuse with cleft face (10036). 程度の差で顔面裂 (10036) と区分 (JTS注)	New	Malformation
		Large 大型(化)	Maxillary macrognathia, Long upper jaw Protruding upper jaw, Prognathia 巨上顎, 上顎突出, 顎前突出(症)	Exognathia 外顎症			10059	Malformation
		Small 小型(化)	Maxillary micrognathia, Micromaxilla, Short upper jaw 小顎(症), 小上顎, 上顎短小				10060	Malformation
	Lip 唇	Cleft 裂	Cheiloschisis 唇裂	Harelip 兔唇	Fissure of the upper lip 上唇に裂が生じている		10051	Malformation
	Mouth 口	Absent 欠損	Astomia 無口(症)				10050	Malformation
		Large 大型(化)	Macrostomia, Wide mouth 巨口, 広口				10055	Malformation
		Misshapen 形態異常					New	Malformation
		Small 小型(化)	Microstomia 小口(症)				10062	Malformation
	Naris 鼻孔	Absent 欠損	Atretic 閉鎖				10042	Malformation
		Fused 癒合					New	Malformation
		Malpositioned 位置異常					10039	Malformation
		Single 単	Mononaris 単鼻孔				10044	Malformation
		Small 狭小(化)				JTS Comment: Cannot judge this in external examination. 外表観察では判定 (判断) できない。(JTS追記)	New	Not applicable (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Face 顔面	Palate 口蓋	Cleft 裂	Palatoschisis, Uranoschisis 口蓋裂		Fissure of the palate 口蓋に裂が生じている		10052	Malformation	
		High-arched 高アーチ状	訳者注：高口蓋		Roof of mouth higher than normal 口腔の天井部が通常より高い	JTS Comment: Cannot judge this in external examination. 外表観察では判定できない。(JTS追記)	10053	Not applicable (G)	
	Palatal rugae 口蓋ヒダ	Absent 欠損				Absence of one or more rugae 1つ以上のヒダの欠損	JTS Comment: Difficult to judge these findings in external observation. 外表観察では判断が困難。(JTS追記)	New	Not applicable (G)
		Interrupted 離断						New	Not applicable (G)
		Misaligned 不整列	Asymmetrically aligned palatal rugae, <i>Irregular palatal rugae</i> 非対称性口蓋ヒダ, 不規則性口蓋ヒダ					10063	Not applicable (G)
		Misshapen 形態異常	<i>Bifurcated palatal rugae,</i> <i>Discontinuous palatal rugae,</i> <i>Interrupted palatal rugae,</i> <i>Short palatal rugae</i> 分岐状口蓋ヒダ, 不連続性口蓋ヒダ, 中断口蓋ヒダ, 短口蓋ヒダ					10064	Not applicable (G)
		Supernumerary 過剰						New	Not applicable (G)
	Papillae 乳頭	Absent 欠損				Dermal projections, generally associated with whiskers 皮膚の突起物であり, 通常はヒゲを伴っている		New	Malformation
		Fused 癒合					JTS Comment: Cannot judge this in external observation. 外表観察では判断できない。(JTS追記)	New	Not applicable (G)
		Malpositioned 位置異常						New	Not applicable (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation	Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Face 顔面	Proboscis 象鼻			Tubular projection replaces the snout 鼻の代わりに筒状の突出がある		10043	Malformation	
	Snout 鼻	Absent 欠損	Arhinia 無鼻				10038	Malformation
		Large 大型(化)	Long 長鼻				10037	Malformation (G)
		Malpositioned 位置異常					10040	Malformation
		Misshapen 形態異常					10041	Malformation (G)
		Small 小型(化)	Short 短鼻				10045	Malformation
	Tongue 舌	Absent 欠損	Aglossia 無舌				10046	Malformation
		Altered surface texture 表面組織変化			May be generalized or localized; location and description should be provided 全体あるいは局所の場合がある；位置と特徴を記述する JTS Comment: Cannot judge this in external observation. 外表観察では判断できない。(JTS追記)		New	Not applicable (G)
		Large 大型(化)	Macroglossia, Long tongue 巨舌, 長舌			May be protruding 口外に突出している場合がある	10054	Malformation (G)
		Misshapen 形態異常					New	Malformation
		Protruding 突出					10065	Malformation (G)
		Small 小型(化)	Microglossia, Short tongue 小舌(症), 短舌				10061	Malformation
		Split 裂		Forked tongue 分岐状の舌			New	Malformation
	Tongue, frenulum 舌、小帯	Fused to floor of mouth 口腔底部癒合	Ankyloglossia 舌強直	Tongue-tie 舌小帯短縮	Shortness or absence of the frenulum of the tongue; tongue fused to the floor of the mouth 舌小帯の短小あるいは欠損；舌が口腔底部と癒合している		10048	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

Table 1 External Abnormalities

Version 4 (September 30, 2020)

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Face 顔面	Tooth 歯	Absent 欠損	Anodontia, Edentia 無歯(症)		Absence of one or more teeth 1本以上の歯の欠損	JTS Comment: Cannot be observed in rat and mouse fetuses. Cannot judge in rabbit fetuses. ラット、マウス胎児では観察できない。ウサギ胎児では判断できない。(JTS追記)	10049	Not applicable (G)	
		Asymmetric 非対称					New	Not applicable (G)	
		Bent 弯曲					New	Not applicable (G)	
		Discolored 変色					New	Not applicable (G)	
		Erupted 萌出					New	Not applicable (G)	
		Fused 癒合					New	Not applicable (M)	
		Large 大型(化)	<i>Long tooth</i> 長い歯				JTS Comment: Cannot be observed in rat and mouse fetuses. Cannot judge in rabbit fetuses. ラット、マウス胎児では観察できない。ウサギ胎児では判断できない。(JTS追記)	New	Not applicable (G)
		Malpositioned 位置異常					New	Not applicable (G)	
		Not erupted 無萌出					New	Not applicable (G)	
	Small 小型(化)	<i>Short tooth</i> 短い歯			New	Not applicable (G)			
	Whiskers ヒゲ	Absent 欠損			JTS Comment: Cannot judge in fetuses. 胎児では判断できない。(JTS追記)	New	Not applicable (G)		
Limb (fore- or hind-) 肢(前肢、後肢)	Hemimelia 半肢			Ectromelia 欠肢(症)	Absence or shortening of the distal two segments of limb 肢の先端2分節(前腕と手あるいは下腿と足)の欠損あるいは短小	May be further characterized, at skeletal examination, e.g. as being fibular, radial, tibial, or ulnar 橈骨、尺骨、脛骨、腓骨を骨格検査でさらに特定する場合がある	10068	Malformation	

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Limb (fore- or hind-) 肢(前肢、後肢)	Limb 肢	Absent 欠損	Amelia, 無肢(症)、 Ectromelia (added by JTS), 欠肢(症) (JTSにより追加)		Complete absence of one or more limbs 一本以上の肢の完全な欠損	Fleshy tab may be present 肉様付属物が存在している場合がある	10066	Malformation
		Bent 弯曲	Bowed limb, Curved limb 弯曲肢				10067	Malformation
		Fused 癒合	<i>Symmelia</i> 合肢(症)				10075	Malformation
		Hyperextension 過伸展			The excessive extension or straightening of a limb or a joint. 肢あるいは関節の過度の伸展	Limb cannot be flexed Joint can be specified See also 10086 肢を曲げられない 関節を特定する 10086を参照	10069	Malformation (G)
		Hyperflexion 過屈曲	Flexed limb 屈曲肢	Arthrogryposis 関節拘縮(症)	The excessive flexion or bending of a limb or a joint. 肢あるいは関節の過度の屈曲または弯曲	Limb cannot be straightened. Joint can be specified See also 10087 肢を伸展できない。関節を特定する。10087を参照	10070	Malformation (G)
		Large 大型(化)	Macromelia, <i>Long limb</i> 巨肢(症)				10071	Malformation
		Malrotated 異常回転			Limb turned toward the center (i.e., inward rotation) or the periphery (i.e., outward rotation) 肢が中心(内側回転)あるいは外側(外側回転)に向かっている		10072	Malformation
		Small 小型(化)	<i>Brachymelia</i> , <i>Micromelia</i> , <i>Nanomelia</i> , <i>Short limb</i> 短肢, 小肢(症), 矮肢(症)	Acromelia 先端肢(症)			10073	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
<b>Limb (fore- or hind-)</b> 肢(前肢、後肢)	Phocomelia フオコモリア		<i>Ectromelia</i> 欠肢(症)		Reduction or absence of proximal portion of limb, with the paws being attached to the trunk of the body 肢の基部の減形成あるいは欠損、手足首が体軀に付いている		10074	Malformation	
<b>Paw / Digit (fore- or hind-)</b> 手足/指趾(前、後)	Digit 指趾	Absent 欠損	Adactyly 無指(趾)(症)		Absence of all digits 全指(趾)の欠損	See Digit, few (Ectrodactyly) for absence of some but not all digits. 全指<趾>ではなく、一部の指<趾>の欠損については、「Digit, few 少指<趾>(乏指<趾>)」を参照.	10077	Malformation	
		Few 少ない	Ectrodactyly, Oligodactyly 欠指(趾)(症), 乏指(趾)(症)		Absence of one or more, but not all, digit(s) 全部ではないが、1本以上の指(趾)の欠損	Expected skeletal alterations include absence of all phalanges in each affected digit 影響を受けたそれぞれの指趾で、全ての指(趾)骨の欠損を含む骨の変化が予想される	10080	Malformation	
		Fused 癒合	Ankylodactyly, Syndactyly, Webbed digits 強直指(趾)(症), 合指(趾)(症), 水かき状指(趾)		Partial or complete fusion of, or webbing between, digits 指(趾)の部分的あるいは完全な癒合、あるいは指間が水かき状になっている	Includes bony, cartilaginous, and/or soft tissue 骨、軟骨およびあるいは軟組織を含む JTS comment: May be “Polysyndactyly” when this is supernumerary digit (10088). 多指(趾)を伴うものを多合指(趾)とする場合がある (JTS注)	10091	Malformation	
		Large 大型(化)	Dactylomegaly, <i>Long digit</i> , Macroactyly 巨指(趾)					10081	Malformation (G)
		Malpositioned 位置異常	Clinodactyly, Camptodactyly 斜指(症)、屈指(症)			Deflection of digit(s) from the central axis 中心軸からの指(趾)のゆがみ(それること)	Includes fixed flexion deformity of digit(s). Confirmed by skeletal examination to exclude the possibility of artifact. 指の固定屈曲変形を含む。アーティファクトの可能性を除くために、骨格検査によって確かめる。	10083	Malformation
		Misshapen 形態異常						10085	Malformation (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

Table 1 External Abnormalities

Version 4 (September 30, 2020)

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Paw / Digit (fore- or hind-) 手足/指趾 (前、後)	Digit 指趾	Pendulous 有茎性	浮遊指(趾)		Digit attached by a thread of tissue. 索状組織でつながっている		New	Malformation
		Small 小型(化)	Brachydactyly, Microdactyly, Short digit 短指、小指(趾)(症)		Expected skeletal alterations include absence or shortening of phalanx(es) 指<趾>骨の欠損あるいは短小を含む骨の変化が予想される		10079	Malformation (G)
		Supernumerary 過剰	Polydactyly 多指(趾)(症)		Can be pendulous. 有茎性のことがある JTS comment: May be "Polysyndactyly" when this is fused digit (10091). 合指(趾)を伴うものを多合指(趾)とする場合がある (JTS注)		10088	Malformation
Claw 爪		Absent 欠損			Refers to distal-most tip, nail 指趾の最末端や爪(nail)にも用いられる		10076	Malformation
		Malpositioned 位置異常			Refers to distal-most tip, nail 指趾の最末端や爪(nail)にも用いられる		10082	Malformation (G)
		Small 小型(化)			Refers to distal-most tip, nail 指趾の最末端や爪(nail)にも用いられる		10089	Malformation (G)
Paw 手<足>		Absent 欠損	Acheiria, Acheiropodia, Apodia 無手(症)、無手無足(症)、無足(症)				10078	Malformation
		Fused 癒合	Symphodia 合足		Refers to hind paws in bipeds. 二足動物では後足に用いられる		10092	Malformation
		Malrotated 異常回転	訳者注：日本では内反手(足)、外反手(足)の使用が許容される	Clubbed paw, Talipes	Paw turned toward the center (i.e., inward) or the periphery (i.e., outward) 手足首から先が中心(内側)あるいは外側に向いている		10084	Malformation
		Hyperextension 過伸展			The excessive extension or straightening of a paw. 手足首から先の過度の伸展	Carpus or tarsus cannot be flexed. 手根または足根を曲げられない	10086	Malformation (G)
		Hyperflexion 過屈曲	Flexed paw, Tarsal flexure, Carpal flexure 屈曲手(足)	Arthrogryposis 関節拘縮(症)	The excessive flexion or bending of a paw. 手足首から先の過度の屈曲あるいは彎曲	Carpus or tarsus cannot be straightened. 手根または足根を伸展できない	10087	Malformation (G)
		Small 小型	Microcheiria 小手(症)				10090	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Tail 尾	Tail 尾	Absent 欠損	Acaudia, Anury 無尾				10093	Malformation
		Bent 屈曲	Angulated tail 屈曲尾		Shaped like an angle 折れ曲がっている		10094	Malformation (G)
		Bifurcated 二又	Branched tail, Double-tipped tail, Forked tail 分岐尾, 二又尾, フォーク状尾		Tail divided or split 分裂あるいは分岐した尾		10097	Malformation
		Blunt-tipped 鈍端			Rounded or flat at the end, not tapered 先端が丸いか平らで、先細ではない		10095	Malformation (G)
		Curled 巻いた	Curly tail 巻尾		Curved into nearly a full circle, or coiled ほぼ一巻きしているあるいはコイル状となっている		10096	Malformation (G)
		Discolored 変色			Generalized or localized discoloration of tail 尾の全部あるいは部分的な変色	JTS Comment: Difficult to be distinguished from changes by artifact. アーティファクトによる変化との見極めが困難 (JTS追記)	New	Not applicable (G)
		Fleshy tab 肉様付属物			Small tag of tissue at tip of tail. 尾の先端部での小さな付属物状の組織		10098	Malformation (G)
		Hooked カギ状			Approximately 180 degree bend or curve of the tail 尾が約180°折れ曲がっているか、彎曲している		10099	Malformation (G)
		Kinked 曲			Localized undulation(s) of the tail 尾が局部的に波打っている		10100	Malformation (G)
		Long 長い					New	Malformation (G)
		Malpositioned 位置異常					10101	Malformation
		Misshapen 形態異常					New	Malformation (G)
Narrow 狭窄	Constricted tail 狭窄尾	Ring tail		Should be specified as entire length or localized. 全体か局所かを区別(記載)する		10102	Malformation (G)	

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)



**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)
Tail 尾	Tail 尾	Small 小型(化)	<i>Brachyury,</i> <i>Short tail</i> 短尾				10103	Malformation
		Thread-like 索状	Filamentous tail, Filiform tail 糸状尾			Should be specified as entire length or localized. 全体か局所かを区別(記載)する	10104	Malformation
Trunk 躯幹	Anus 肛門	Absent 欠損	Anal atresia, Aproctia, Imperforate anus, Non-patent anus 鎖肛, 無肛門(症), 肛門閉鎖		Absence or closure of the anal opening 肛門の欠損あるいは閉鎖	May be associated with absent/threadlike tail. 尾の欠損/索状尾を伴っている場合がある	10105	Malformation
		Large 大型(化)				訳者注：大腸脱出参照	New	Non-structural abnormality (G)
		Small 小型(化)					10118	Malformation (G)
	Anogenital distance (AGD) 肛門生殖突起間距離	Decreased 短縮			Shortened distance between anus and genital tubercle 肛門と生殖突起の間の距離(AGD)の短縮	AGD is sexually dimorphic 肛門生殖突起間距離は雌雄で異なる JTS Comment: Recommended to be evaluated by the measured value. 測定値による評価を推奨 (JTS追記)	10107	Not applicable (G)
		Increased 延長			Increased distance between anus and genital tubercle 肛門と生殖突起の間の距離(AGD)の延長		10112	Not applicable (G)
	Distended abdomen 腹部拡張				Abdomen appears larger normal 腹部が正常より大きい	May be due to presence of fluid in abdomen or enlarged organs 腹部への液体の貯留あるいは臓器の大型化による場合がある JTS Comment: Should be confirmed for essence of defect by visceral observation. 内臓検査により変化の本態を確認する。(JTS追記)	New	Not applicable (G)
Externalized heart 心臓逸所			Ectopia cordis 逸脱心		Heart displaced outside thoracic cavity 胸腔外への心臓の逸脱		10108	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Trunk 躯幹	Gastroschisis 腹壁裂		Laparoschisis, Schistocelia 腹裂奇形		Fissure of abdominal wall, not involving the umbilicus, and usually accompanied by protrusion of viscera which may or may not be covered by a membranous sac 臍の部分以外での腹壁の裂で、通常、器官の突出を伴う(膜性の嚢に被われている場合と被われていない場合がある)	May be further defined as medial (gastroschisis) or lateral fissure (laparoschisis) 正中の(gastroschisis)あるいは側面の裂け目(laparoschisis)として細分類する場合がある	10109	Malformation	
	Genital tubercle 生殖突起	Absent 欠損						10106	Malformation
		Large 大型(化)						New	Malformation (G)
		Misshapen 形態異常						New	Malformation (G)
		Small 小型(化)						10119	Malformation (G)
	Holorachischisis 完全脊椎裂				Fissure of the entire spinal column 脊柱管全体の裂		10110	Malformation	
	Hypospadias 尿道下裂				Urethra opening on the underside of the penis or on the perineum 陰茎の下面あるいは会陰に尿道が開口している	Not readily apparent in fetuses or soon after birth 胎児あるいは出生直後の児では明瞭でない	10111	Malformation	
	Kyphosis 脊柱後弯			Humpback, Hunchback	Increased dorsal convexity in the curvature of the spinal column as viewed from the side 側方から見たとき、脊柱が背側方向へ凸弯曲している		10113	Malformation	
Large intestine 大腸	Prolapsed 脱出			Protrusion of large intestine through anus 肛門からの大腸の脱出	May be associated with large anus 肛門大型化を伴っている場合がある	New	Malformation		

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation	Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Trunk 躯幹	Lordosis 脊柱前弯		Hollowback, Swayback, Saddleback	Increased dorsal concavity in the curvature of the spinal column as viewed from the side 側方から見たとき、脊柱が背側方向へ凹弯曲している		10114	Malformation	
	Omphalocele 臍帯ヘルニア	Exomphalos, 臍突出	Umbilical hernia (10124) 臍ヘルニア	A defect in the abdominal wall at the umbilicus, through which the intestines and other viscera protrude. These may or may not be covered by a thin, translucent sac composed of peritoneum and amnion. 腸および他の内臓器官が突出する臍部分の腹壁の欠損。これらは、腹膜と羊膜の薄い半透明の囊によって覆われている場合とない場合がある		10115	Malformation	
	Pelvic region 骨盤部	Narrow 狭窄		Hindlimbs located more medially than normal 後肢が通常よりも内側に位置する		New	Malformation (G)	
	Scoliosis 脊柱側弯			Lateral curvature of the spinal column 脊柱が側方へ弯曲している		10116	Malformation	
	Spina bifida 二分脊椎		Spinal meningocele, Spinal meningomyelocele, Spinal myelocele, Spinal myelomeningocele, Rachischisis 髄膜瘤, 髄膜脊髄瘤, 脊髄瘤, 脊髄髄膜瘤, 脊椎(破裂)	A family of defects in the closure of the spinal column 一連の脊柱管閉鎖障害	May be covered with skin (spina bifida occulta) or not covered with skin (spina bifida aperta); may involve protrusion of spinal cord and/or meninges 皮膚に覆われている場合(潜在性二分脊椎)と覆われていない(開放性二分脊椎)場合がある；脊髄または髄膜の突出を伴っている場合がある	10120	Malformation	
	Thoracogastroschisis 胸腹壁裂		Thoracoceloschisis 胸腹壁裂(症)		Fissure of thoracic and abdominal walls with thoracic and abdominal viscera, or major parts thereof, exposed ventrally 胸腹壁の裂で胸腔および腹腔内器官あるいはそれら大部分の腹側からの逸脱を伴う		10121	Malformation
	Thoracoschisis 胸壁裂				Fissure of thoracic wall Thoracic viscera may be herniated 胸部器官のヘルニアの場合がある 胸壁の裂		10122	Malformation

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)

**Table 1 External Abnormalities**

**Version 4 (September 30, 2020)**

Region / Organ / Structure	Observation		Synonym or Related Term	Non-preferred Term	Definition	Note	Ver. 1 Code No.	JTS Classification (*)	
Trunk 躯幹	Thorax 胸郭	Narrow 狭窄	Thoracostenosis 胸郭狭窄		Narrowness of the thoracic region 胸郭の狭窄		10123	Malformation	
	Trunk 躯幹	Large 大型(化)	<i>Long trunk</i> 長い躯幹			JTS Comment: Should not be confused with large or small whole body. 全身の変化と混同しない (JTS追記)	New	Malformation (G)	
		Small 小型(化)	<i>Short trunk</i> 短躯				10117	Malformation (G)	
	Umbilicus 臍	Hernia ヘルニア		Omphalocele 臍帯ヘルニア		Protrusion of a skin-covered segment of the gastrointestinal tract and/or greater omentum through a defect in the abdominal wall at the umbilicus, the herniated mass being circumscribed and covered with skin; or protrusion of skin-covered viscera through the umbilical ring with prominence of the navel 胃腸管ないし大網が臍部の腹壁の欠陥部から突出している状態。脱出した臓器塊は境界明瞭で皮膚に覆われている；あるいは臍輪から内臓が突出し、臍が隆起している状態。		10124	Malformation
		Malpositioned 位置異常						New	Malformation (G)

(\*)\*: Classification by Berlin Workshop; M: Malformation; G: Grey zone; V: Variation ベルリンワークショップでの分類 (JTSと異なる所見のみ表示)