

Opis choroby *

Definicja

*Autosomalny dominujący prognatyzm jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną wadą rozwojową powstałą w wyniku zaburzeń embriogenezy, która charakteryzuje się nieprawidłową projekcją żuchwy tj. jej wysunięciem do przodu poza standardowe ustawienie w stosunku do podstawy czaszki, z dolnymi siekaczami często zachodzącymi na górne. Dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący. Opisywano występowanie lekko wywiniętych powiek dolnych, spłaszczenie okolic kości jarzmowych, pogrubienie dolnej wargi oraz kraniosynostozę.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA

2964

Kod OMIM

176700

Kod ICD10

K07.1

Kod ICD11

DA0E.1

*Źródło

orphanet