

Dyzostoza żuchwowo-twarzowa - macroblepharon - makrostomia

Kod Orpha: 357158 Kod OMIM: 602562

Opis choroby *

Definicja

*Dyzostoza żuchwowo-twarzowa - macroblepharon - makrostomia jest rzadkim defektem rozwojowym powstałym w wyniku zaburzeń embriogenezy, który charakteryzuje się olbrzymią powieką, ektropionem (odwinięciem powieki) i dysmorfia twarży, na którą składa się znacznego stopnia hiperteloryzm, skośnie w dół ustawione szpary powiekowe, zrotowane ku tyłowi uszy, szeroki grzbiet nosa, długa i wygładzona rynienka podnosowa, duże usta oraz cienka górna warga. Mogą ponadto występować takie objawy jak: olbrzymie ciemię, grzebień kości czołowej (zgrubienie na przebiegu szwu czołowego), grube brwi, łagodny zrośnięcie przyśrodkowych brwi, zwiększona gęstość górnej linii rzęs, odwrócone nozdrza, nieprawidłowe uzębienie i naczynek włóscikowy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Macroblepharon-ectropion-hypertelorism-macrostromia syndrome
Zespół macroblepharon - ektropion - hiperteloryzm - makrostomia

Kod ORPHA

357158

Kod OMIM

602562

Kod ICD10

Q87.0

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl