

## 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 dysmorfią twarzy, 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 naczyniak włóśniczkowy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

357158

#### Kod OMIM

602562

#### Kod ICD10

Q87.0

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet