

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