

Tytuł: Elementy morfologii: Standardowe nazewnictwo cech dysmorficznych głowy i twarzy /
Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face

Słowa kluczowe: ANATOMIA ANTROPOMETRIA BRODA CZASZKA DEFINICJE GŁOWA SZCZĘKA
SZYJA TWARZ ŻUCHWA NAZEWNICTWO

Keywords: ANATOMY ANTHROPOMETRY CHIN CRANIUM DEFINITIONS FACE HEAD MANDIBLE
MAXILLA NECK NOMENCLATURE

Autorzy:

Judith E. Allanson - Department of Genetics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa,
Canada

Christopher Cunniff - Section of Medical and Molecular Genetics, Department of Pediatrics,
University of Arizona, Tucson, Arizona

H. Eugene Hoyme - Department of Pediatrics, University of South Dakota, Sioux Falls, South
Dakota

Julie McGaughan - Royal Children's Hospital, Genetic Health Queensland, Brisbane, Australia

Max Muenke - National Human Genome Research Institute, Medical Genetics Branch, National
Institutes of Health, Bethesda, Maryland

Giovanni Neri - Istituto di Genetica Medica, Universita Cattolica, Roma, Italy

Streszczenie:

Międzynarodowa grupa lekarzy pracujących w dziedzinie dysmorfologii zainicjowała standaryzację terminów używanych do opisu morfologii człowieka. Celem jest ujednolicenie (standaryzacja) tych terminów i osiągnięcie konsensusu odnośnie ich definicji. W ten sposób wzrośnie użyteczność nazewnictwa cech fenotypowych, a porównywanie ich u pacjentów stanie się łatwiejsze. Dyskusje z innymi specjalistami z dziedziny dysmorfologii oraz dziedzin pokrewnych, takich jak biologia rozwoju oraz genetyka molekularna, staną się bardziej precyzyjne. Poniżej przedstawiamy anatomię twarzoczaszki oraz definiujemy i ilustrujemy terminy, które opisują główne cechy czaszki i twarzy.

Abstract:

An international group of clinicians working in the field of dysmorphology has initiated the standardization of terms used to describe human morphology. The goals are to standardize these terms and reach consensus regarding their definitions. In this way, we will increase the utility of descriptions of the human phenotype and facilitate reliable comparisons of findings among patients. Discussions with other workers in dysmorphology and related fields, such as

developmental biology and molecular genetics, will become more precise. Here we describe the general background of the project and the various issues we have tried to take into account in defining the terms. Published 2009 Wiley-Liss, Inc.