

Tytuł: Elementy morfologii: Standardowe nazewnictwo cech dysmorficznych nosa i rynienki podnosowej / Elements of Morphology: Standard Terminology for the Nose and Philtrum

Słowa kluczowe: ANATOMIA ANTROPOMETRIA DEFINICJE DYSMORFOLOGIA MORFOLOGIA NOS RYNIENKA PODNOSOWA NAZEWNICTWO

Keywords: ANATOMY ANTHROPOMETRY DEFINITIONS DYSMORPHOLOGY MORPHOLOGY NOSE PHILTRUM NOMENCLATURE

Autorzy:

Raoul C.M. Hennekam - Clinical and Molecular Genetics Unit, Institute of Child Health, Great Ormond Street Hospital for Children, UCL, Londyn / Department of Pediatrics, Academic Medical Center, UVA, Amsterdam

Valerie Cormier-Daire - Department of Medical Genetics and INSERM U781, Hopital Necker, Paryż

Judith G. Hall - Department of Paediatrics, BC's Children's Hospital, Vancouver, British Columbia, Kanada

Karoly Mehes - Department of Medical Genetics and Child Development, University of Pecs, Pecs, Węgry

Michael Patton - Medical Genetics, St Georges Hospital Medical School, Londyn

Roger E. Stevenson - Greenwood Genetic Center, Greenwood, South Carolina

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 nosa i rynienki podnosowej oraz definiujemy i ilustrujemy terminy, które opisują główne cechy budowy tej okolicy ciała.

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 introduce the anatomy of the nose and philtrum, and define and illustrate the terms that describe the major characteristics of these body regions.