

Tytuł: Elementy morfologii: wprowadzenie / Elements of Morphology: Introduction

Słowa kluczowe: ANOMALIE NAZEWNICTWO WRODZONE WADY ROZWOJOWE DEFINICJE WARIANTY DYSMORFOLOGIA MALFORMACJE MORFOLOGIA

Keywords: MORPHOLOGY MINOR ANOMALIES MALFORMATIONS DYSMORPHOLOGY DEFINITIONS COMMON VARIANTS BIRTH DEFECTS NOMENCLATURE

Autorzy:

Leslie G. Biesecker - National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland

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

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

John C. Carey - Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah Health Sciences Center, Salt Lake City, Utah

Streszczenie:

Międzynarodowa grupa lekarzy pracujących w dziedzinie dysmorfologii zainicjowała standaryzację terminów używanych do opisu morfologii człowieka. Celem jest ujednoczenie (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 ogólne zasady projektu oraz opisujemy różne kwestie wynikające w trakcie jego realizacji.

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.