



ดูหน้า รู้โรค

อรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ*
สมชัย บวรกิตติ*

จากประสบการณ์เวชปฏิบัติของผู้เขียนเกือบครึ่งศตวรรษ ได้ทำให้คุ้นเคยกับใบหน้าผู้ป่วยโรคต่างๆ ซึ่งบางโรคสามารถบอกจากใบหน้าเมื่อแรกพบ. ผู้เขียนได้นำประสบการณ์ความรู้จากการสังเกตของผู้เขียน มาประกอบกับข้อมูลในพจนานุกรมศัพท์แพทย์ดอร์แลนด์ และพจนานุกรมกลุ่มอาการโรค ฉบับศาสตราจารย์อวย เกตุสิงห์ มาเสนอในบทความนี้.

“ใบหน้า น. เค้าหน้า, ดวงหน้า, รูปลักษณะของหน้า (อ. facies)” - พจนานุกรมฉบับราชบัณฑิตยสถาน พ.ศ. ๒๕๔๒ หน้า ๖๔๔.

“หน้า น. ส่วนของศีรษะตั้งแต่หน้าผากลงมาจดกลาง (อ. face); ซีกของกายที่อยู่ตรงข้ามกับหลัง, ด้านของสิ่งใดสิ่งหนึ่งที่อยู่ตรงข้ามกับสายตาของเราหรือด้านที่เผชิญหน้ากับสายตาของเรา (อ. front) เช่น พจนานุกรมฉบับราชบัณฑิตยสถาน พ.ศ. ๒๕๔๒ หน้า ๑๒๔๕.

- ใบหน้ากลุ่มอาการอาร์สคอก-สคอตต์ (Aarskog-Scott syndrome) ตาห่าง จมูกหงายขึ้นริมฝีปากบนกว้าง ; โรค faciogenital dysplasia เป็นโรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดด้วยโครโมโซมเอ็กซ์
- ใบหน้าแอโครเมกาลี จมูก คาง หู ใหญ่ ทำให้ใบหน้ากว้างใหญ่เป็นเอกลักษณ์ ; พบในผู้ป่วยโรค acromegaly
- ใบหน้าแอดีนอยด์ (adenoid facies) หน้าไม่สดใส ปากอ้าเกือบตลอดเวลา; พบในเด็กผู้ป่วยทอนซิลโตมาก.
- ใบหน้าซีเหล้า (alcoholic facies) หน้าจืด และแดงคล้ำ ไม่สดใส ; ในคนดื่มเหล้าจัดประจำ โรคพิษสุราเรื้อรัง
- ใบหน้าเหตุหนึ่งพิการแต่กำเนิด (anhidrotic ectodermal dysplasia) หัวล้าน ไม่มีฟันหรือฟันทรกรวย ใบหน้ามี

ลักษณะหน้าผากโหนก บริเวณกลางหน้าแพบ จมูกอานม้า คางใหญ่ ริมฝีปากหนา; กลุ่มอาการ Christ-siemens-touraine หรือกลุ่มอาการ Rapp-Hodgkin ในโรคหนึ่งชั้นนอกเจริญแต่กำเนิดแบบ x-linked ในเพศชาย

- ใบหน้ากลุ่มอาการเอเปอร์ต (Apert syndrome) หัวหลิม จมูกรูปปากนก ขากรรไกรบนเล็ก บางรายตาโปนด้วย ; เป็นโรคกรรมพันธุ์ออโตโซมัลเด่น เช่น type 1 acrocephalosyndactyly, acrocephalosyndactyly
- ใบหน้าเกลื้อเงิน (argyria) หน้าและตาขาวสีซีด ; โรค argyrosis เกิดจากได้รับเกลื้อเงินเป็นระยะเวลานาน
- ใบหน้ากลุ่มอาการแอสเชอร์ (Ascher syndrome) หนังตาหย่อน ตาถลน ริมฝีปากหนาผู้มีลักษณะสองชั้น และเหงือกสั้น ; พบร่วมกับเนื้องอกต่อมขั้วรอยด์ ไม่ทราบสาเหตุ
- ใบหน้าหนังทองคำ (aurochromoderma, chrysoderma) ผิว

*สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสถาน

หน้า และผิวหนังบริเวณสัมผัสแสงแดดเป็นสีเทาถึงม่วงอ่อน, เข้มชัดที่หนังตา เนื่องจากมีอนุภาคทองคำจับในเนื้อเยื่อของร่างกายเป็นอาการแสดงของโรคเนื้อทองคำ (chrysiasis) ในผู้ที่ได้รับการรักษาด้วยทองคำ (gold therapy).

- ใบหน้ากลุ่มอาการเบคส์วิท (Beckwith syndrome) ลิ้นใหญ่ จุกปาก (ร่างยักษ์ สะดือจุ่น) ; Beckwith-Wiedemann syndrome, exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome (EMG s.)
- ใบหน้ากลุ่มอาการเบลล์ (Bell syndrome) หน้าซีกหนึ่งเบี้ยว หน้าผากย่น ตาลิมโพลง หลับตาไม่สนิท มีน้ำตาไหล ผิวกายไม่ได้ พุดลำบาก ; โรคไม่ทราบสาเหตุ อาจเกิดหลังใบหน้าสัมผัสความเย็นจัดต่อเนื่องนานๆ, ในผู้ป่วยโรคเบาหวาน, โรคอัมพาตใบหน้า
- ใบหน้ากลุ่มอาการเบนซ์ (Bence syndrome) ใบหน้าไม่สมมาตร ตาเหล่ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบเด่น
- ใบหน้ากลุ่มอาการเบิร์นาร์ด (Bernard syndrome) ใบหน้าซีกหนึ่งแดง แห้งไม่มีเหงื่อ ตาลึก รูม่านตาสีแดง ช่องตาแคบ เนื่องจากหนังตาบนตกรูม่านตาสีแดงยกสูงขึ้น ; ชื่อพ้อง กลุ่มอาการเบิร์นาร์ด-ฮอร์เนอร์, กลุ่มอาการฮอร์เนอร์ เกิดจากรอยโรคที่ก้านสมองซีกเดียวกัน ที่ก่อผลกระทบไปประสาทลิ้นพะเรตติค
- ใบหน้ากลุ่มอาการหนังตาจุกใบหน้า (blepharonasofacial syndrome) ใบหน้าเหมือนสวมหน้ากาก ตาห่าง จมูกเป็นก้อนใหญ่ ลิ้นจุกกว้าง บริเวณกลางหน้าแพมมีร่องขวางบนแก้ม ริมฝีปากบนเป็นรูปสี่เหลี่ยมคางหมู ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น เป็นตั้งแต่เกิด
- ใบหน้ากลุ่มอาการบลูม (Bloom syndrome) ใบหน้ามีผื่นรูปผีเสื้อ มีภูมิไวต่อแสงอาทิตย์ ส่วนมากเป็นในชาย; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย พบร่วมกับความผิดปกติทางภูมิคุ้มกัน มีร่างกระดูกแกรน ลักษณะไม่สมประกอบและเกิดมะเร็งบ่อยกว่าคนทั่วไป
- กลุ่มอาการตุ๊กตาผงกหัว (bobble-head doll syndrome) เด็กชันคอและก้มศีรษะเป็นจังหวะทุก ๓ วินาที อาจหยุดได้เมื่อตั้งใจ หรือนอนหลับ ; โรคถุงน้ำบริเวณท้องสมองที่ ๔
- ใบหน้ากลุ่มอาการบูเอค (Book syndrome) ผมหงอกก่อนวัย ไรฟันกรามน้อยหรือขึ้นไม่เต็มที่ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น
- ใบหน้ากลุ่มอาการบัวร์เจสัน (Boerjeson syndrome) หน้าบวม ใบหูใหญ่ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดด้วยโครโมโซมเพศ (x-linked syndrome)
- ใบหน้ากลุ่มอาการแบรชมานน์-เดอลองเก (Brachmann-de Lange syndrome) หัวสั้น ผมหยาบและหงอกและชายผมต่ำ ขนคิ้วตกและตอกันสองข้าง ปากรูปปากปลาฉลาม จมูกไร้สันและรูหายใจขึ้น หูอยู่ต่ำ และคอปึก ; โรคแต่กำเนิด (de Lange syndrome)
- ใบหน้ากลุ่มอาการแบริงมิโอ-สเคเลโท-เจนิทัล (branchio-skeleto-genital syndrome) ตาห่าง ตาเหล่ ตากระตุก หนังตาบนตก จมูกไร้ตั้ง ปลายจมูกกว้าง เคลือบฟันไม่สมบูรณ์ ; โรคกรรมพันธุ์ไม่ทราบแบบถ่ายทอด
- ใบหน้ากลุ่มอาการบริสส์โลด์-มารี (Brissaud-Marie syndrome) ริมฝีปากและลิ้นครึ่งซีกกระตุก ; โรค hysterical glossolabial hemispasm
- ใบหน้ากลุ่มอาการกระจกตาเปราะ (brittle cornea syndrome) ผมหงอก ตาลีฟ้า กระจกตาแตกง่าย ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบด้อยด้วยโครโมโซมเพศ
- ใบหน้ากลุ่มอาการบราวน์ ศีรษะหายไปข้างหลัง ตาเหล่ หนังตาตกทั้งสองข้าง เมื่อเหลือบตาขึ้น ช่องตาอาจกว้างขึ้น กลอกตาไม่ได้หรือได้น้อย ไม่มีไมรอยด์ ; โรคเป็นตั้งแต่คลอดไม่ทราบสาเหตุ
- ใบหน้ากลุ่มอาการบราวน์แบบเรียงตามแนวตั้ง (Brown vertical

retraction syndrome) ทารกคลอดไม่เคยลืมตา ; โรคแต่กำเนิด กล้ามเนื้อตามีพังผืดยึดติดแน่นตั้ง

- ใบหน้ากลุ่มอาการบรัมฟิลด์-ไวแอตต์ (*Brushfield-Wyatt syndrome*) มีปานแดงเต็มใบหน้าซีกหนึ่ง ตาบอดครึ่งซีกเดียวกันของลานสายตาทั้งสองข้าง อัมพาตครึ่งซีกคนละซีกกับซีกหน้าปาน ; โรคนี้มองออกหลอดเลือดในสมองแต่กำเนิด
- ใบหน้ากลุ่มอาการแคมป์โทเมอร์ริก (*Camptomeric syndrome*) หน้าแบน ; พบในโรค *osteochondrodysplasia*
- ใบหน้ากลุ่มอาการคามูราตี-เอนเกลมานน์ (*Camurati-Engelmann syndrome*) ผิวหนังแบบคนชรา หลอดเลือดเป่งพองทั่วไป ขม่อมหน้าใหญ่ ใบหูใหญ่ เคลือบฟันน้อย ; โรคแต่กำเนิด ไม่ทราบสาเหตุ
- ใบหน้ากลุ่มอาการใบหน้าหัวใจ (*cardiofacial syndrome*) อัมพฤกษ์ใบหน้าครึ่งซีกล่าง ; โรคหัวใจแต่กำเนิด
- ใบหน้ากลุ่มอาการคาร์เวอร์นัสไซน์ส์ (*carvernous sinus syndrome*) เยื่อตาบวม ตาถลน หนังตาบนและตั้งจุมูกบวม อัมพาตประสาทสมองคู่ที่ ๓, ๔ และ ๖ ; โรคคาร์เวอร์นัสไซน์ส์อุดตันด้วยก้อนเลือด
- ใบหน้ากลุ่มอาการเสียงแมว (*cat's cry syndrome; cri du chat syndrome*) ศีรษะเล็ก หน้ากลม ช่องตาเฉียงลงล่าง มุมช่องตาด้านในมีแผ่นหนังยกสูง หูต่ำ บางรายคางเล็กและตาเหล่ ; โรคกรรมพันธุ์แต่กำเนิดมีแขนสั้นของโครโมโซม ๕ หายไป
- ใบหน้ากลุ่มอาการตาแมว (*cat-eye syndrome*) ม่านตาหายไปบางส่วน ตาห่าง มีรูเปิดหรือแผ่นหนังหน้าช่องหู ; โรคกรรมพันธุ์ไตรโซมีย ๒๒ ไม่สมบูรณ์
- ใบหน้าภาวะปอดอุดกั้นเรื้อรัง (*chronic obstructive pulmonary condition*) หน้าจุเขียวคล้ำ หายใจเข้าสั้น
- หายใจออกยาวทำปากจีบจู๋ (*purse-lip breathing*) ; โรคปอดอุดกั้นเรื้อรัง (COPD)
- ใบหน้ากลุ่มอาการคอคเคย์น (*Cockayne syndrome*) ลักษณะแก่เกินวัย หนังเหี่ยวยุ่น ผมหงอก คางยื่น ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย
- ใบหน้ากลุ่มอาการคอฟฟิน-โลว์รี (*Coffin-Lowry*) ตาห่างมาก ช่องตาเฉียงลง ขนคิ้วดก กระดูกขากรรไกรบนเล็ก ปีกจมูกและแผ่นกลางจมูกหนา พบในชาย ในหญิงเป็นพาหะ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบกึ่งเด่นด้วยโครโมโซมเอกซ์
- ใบหน้ากลุ่มอาการโคเฮน (*Cohen syndrome*) ศีรษะเล็ก ลูกตาเล็ก ช่องตาเฉียงลง คางเล็ก ร่องกลางริมฝีปากบนสั้น ; โรคแต่กำเนิด
- ใบหน้ากลุ่มอาการต้อกระจกร่วมลิ้นเปลี่ยนแต่กำเนิด (*Congenital cataract-comedo syndrome*) มีไฟปานหรือลิ้นเปลี่ยน เปลือกตาและเยื่อตาผิดปกติ เนื้อเยื่อลูกตาแห้งกระจกตาขุ่น ; โรคแต่กำเนิดไม่ทราบสาเหตุ
- ใบหน้ากลุ่มอาการเปลือกตาแต่กำเนิด (*congenital eyelid syndrome*) คิ้วอยู่สูง ตาห่าง หนังตาดก ช่องตาตีบ เนื้อลิ้นหัวตาหนา หนังตาพร่องเนื้อเยื่อ ไม่มีขอบตาด้านบน ตั้งจุมูกแพบ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น
- ใบหน้ากลุ่มอาการคาวเดน (*Cowden syndrome*) หน้าคล้ายคน ขากรรไกรทั้งบนและล่างเล็ก ริมฝีปากและในปากมีติ่งเนื้อจำนวนมาก ลิ้นย่นหยาบ เพดานปากอยู่สูง ; โรคคาวเดน,
- ใบหน้าเครนิโอเฟเซียล ดิซสอสโทสิส (*craniofacial dysostosis*) หัวหลิม ตาโปน เบ้าตาห่าง ตาเหล่ จมูกรูปจะงอยปากนกแก้ว ขากรรไกรบนแคบเล็ก คางยื่น ; โรคกรรมพันธุ์ออโตโซมัลเด่น โรค Crouzon
- ใบหน้ากลุ่มอาการน้ำตาจระเข้ (*syndrome of crocodile*

tear) อัมพาตใบหน้า มีน้ำตาไหลอุปปาติกร ร่วมกับน้ำลายไหลขณะกินอาหาร ; โรคอัมพาตใบหน้าบางราย

- ใบหน้ากลุ่มอาการครอสส์ (Cross syndrome, Cross-McKusick-Breen syndrome) ผิวหน้า (กาย) สีชมพู มีไฝฝ้า ผมหงอกขาวจนถึงสีบรอนด์ ตาเล็ก สีเทาอมฟ้า มีต่อกระจก ตากระตุก ตาบอด เนื้องอกพังผืดจำนวนมากที่เหงือก ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย เป็นแต่คลอด
- ใบหน้ากลุ่มอาการลูกตาเร้น (cryptophthalmos syndrome) ไม่มีช่องตา ไร้ลูกตา เป็นตาเดียวหรือทั้งสองตา หูวิรูป เพดานโหว่ ร้องไม่มีเสียง; โรคกรรมพันธุ์ออโตโซมัลด้อย
- ใบหน้ากลุ่มอาการซี-ไตรโกโนเซฟาเลีย (C-trigonocephaly syndrome) มีกะโหลกศีรษะด้านหน้ายื่นเป็นสามเหลี่ยม จมูกสันตั้งแบน หนึ่งหัวตาสูง ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย
- ใบหน้ากลุ่มอาการเคอร์เทียส (Curtius syndrome) หน้าซีกหนึ่งใหญ่กว่าอีกซีกหนึ่ง ; คมม. ใบหน้ากลุ่มอาการใบหน้าและลิ้นโตซีกเดียว
- ใบหน้ากลุ่มอาการคushing (Cushing syndrome) หน้าและคออ้วน ผิวคล้ำมีริ้วรอยสีม่วง ขนดก พบบ่อยในผู้หญิง ; โรคคushing เกิดจากต่อมหมวกไตส่วนนอก หรือต่อมใต้สมองกลีบหน้ามีเนื้องอก, กลุ่มอาการคushing เหตุยา (Cushing medicamentous syndrome) ; กลุ่มอาการคushing จากได้รับยาสเตอรอยด์ขนาดสูงเป็นเวลานาน คมม. steroid facies
- ใบหน้ากลุ่มอาการแดนดี-วอล์กเกอร์ (Dandy-Walker syndrome) ครีษะโตขึ้นเรื่อยๆ ขม่อมหน้าโป่ง รอยต่อกระดูกกะโหลกแยกห่างจากกัน หายใจช้า; เหตุท้องสมองคั่งน้ำแต่กำเนิด มีการอุดตันของรู มาเจนตี และรู ลัสซคา
- ใบหน้ากลุ่มอาการเดอ บาร์สีย์ (De Barsey syndrome) ใบหน้าแบนคนชรา ผิวหนังหย่อนยาน กระจกตาขุ่น ; โรค

แต่กำเนิด กลุ่มอาการโพรเจอร์รอยด์ เดอ บาร์สีย์

- ใบหน้ากลุ่มอาการดิจอร์จี (DiGeorge syndrome) วิรูปของใบหน้ารวมทั้งหู ปากและจมูก ซักมือเท้าเกร็งตั้งแต่แรกคลอดจากเลือดพร่องแคลเซียม ; กลุ่มอาการถุงคอดหอย โรคไร้ต่อม ธิยัมส, ไร้ พาราไธรอยด์แต่กำเนิด จากการเจริญผิดปกติของถุงคอดหอยคู่ที่ ๓ และคู่ที่ ๔
- ใบหน้าป่วยหนัก (facies dolorosa) ใบหน้าแสดงออกเจ็บปวด หรือป่วยหนัก
- ใบหน้ากลุ่มอาการโดโนฮิว (Donohue syndrome) ลักษณะใบหน้าางไม้ (เอลฟิน เฟตส์) ได้แก่ ตาห่าง, หูต่ำ และมีขนรุงรัง เป็นลักษณะความผิดปกติทางระบบไร้ท่อ ; ภาวะ Leprechaunism เป็นโรคตามตระกูล ร้ายแรงถึงเสียชีวิต.
- ใบหน้ากลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) ศีรษะเล็กแบนจากหน้าไปหลัง จมูกสันสันแปบ, เนื้อสันหัวตาข้างจมูกแบน; โรคโครโมโซมผิดปกติเกิดจากกลุ่มอาการไทรโสมีย์ ๒๑
- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดูเอน (Duane syndrome) ตาข้างที่เป็นกลอกตาไม่ได้หรือได้น้อย เมื่อกลอกตาเข้าในลูกตาจะถูกรั้งให้ลิกลอง ช่องตาแคบเมื่อกลอกตาเข้าใน และกว้างขึ้นเมื่อกลอกออกนอก และการปรับตัวเพื่่อมองใกล้เสียไป ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น กลุ่มอาการดิงรังสทิลลิง, กลุ่มอาการ สทิลลิงเทอร์ค ดู เอน
- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดูโบวิทซ์ (Dubowitz syndrome) หัวเล็ก หน้าเล็ก คางเล็ก หัวคิ้วตั้ง ตาห่างด้านข้าง ช่องตาลิ้นหนังตาดก น้ำมูกมาก และวิรูปอื่นๆ ร่วมด้วย ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย เป็นตั้งแต่คลอด
- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดูชินน์ (Duchenne syndrome) อัมพาตและฝ่อเหี่ยวของกล้ามเนื้อริมฝีปาก ลิ้น, คอดหอย และกล่องเสียง ซึ่งรุดหน้าเพิ่มความรุนแรงขึ้นเรื่อยๆ พบบ่อยในคนอายุ ๕๐ ปีขึ้นไป ; โรคระบบประสาทเรื้อรัง เกิดจาก

การเปลี่ยนแปลงที่ศูนย์กลางเนื้อในสมองส่วนเมดัลลา ออบลองกาตา และมีการเสื่อมสลายของเซลล์ประสาทที่พื้นท้องสมอง ห้องที่ ๔

- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดูเปร (Dupre syndrome) คอแข็งเป็นอาการแสดงของการกระดูกที่เยื่อหุ้มสมอง ร่วมกับมีไข้หรือภาวะขาดน้ำ ; โรคเยื่อหุ้มสมองอักเสบ
- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดัทช์-เคนทักคีย์ (Dutch-Kentucky syndrome) อ้าปากได้ไม่เต็มที่ (มีปัญหาการให้อาหารทารก); โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น เป็นตั้งแต่คลอด คมม. กลุ่มอาการ ทริสมัส บิลิว-โดแคมพ์โทแดคทีลียส์
- ใบหน้ากลุ่มอาการ ดัยค์-แดฟวิดอฟฟ์ (Dyke-Davidoff syndrome) ซีกหน้าไม่สมมาตร อัมพฤกษ์หรืออัมพาต ; ภาวะสมองซีกหนึ่งได้รับบาดเจ็บหรือเป็นโรคร้าย
- ใบหน้ากลุ่มอาการดัยค์-แดฟวิดอฟฟ์-แมสสัน (Dyke-Davidoff-Masson syndrome) กะโหลกศีรษะและเส้นสัจริญเติบโตเกิน; โรคสมองฝ่อลิข้างหนึ่งไม่ทราบสาเหตุ พบตั้งแต่คลอด
- ใบหน้ากลุ่มอาการนัยน์ตา ฟัน นิ้ว เจริญผิดปกติ (dysplasia oculodentodigitalis syndrome) ลูกตาเล็ก จมูกเล็ก และรูเปิดหางย ฝ่าฟันมีริ้วรอยผิดปกติ ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น คมม. กลุ่มอาการ เมเยอร์-ลีชวิตเซอร์และเวย์เออร์
- ใบหน้ากลุ่มอาการเอซีทีเอชนอกแหล่ง (ectopic ACTH syndrome) ลักษณะเหมือนโรคคushing ; โรคเนื้องอกสร้างเอซีทีเอชนอกต่อมไร้ท่อ เช่น มะเร็งปอดเซลล์ตัวเล็ก, แอดีโนมาหลอดลม
- ใบหน้ากลุ่มอาการผลิตฮอร์โมนนอกแหล่ง (ectopic hormone syndrome) ลักษณะเหมือนโรคคushing คมม. กลุ่มอาการพาราเอนโดไครน์
- ใบหน้ากลุ่มอาการเอคโตรแดคทีลียส์-คลีฟท์ (ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting) หน้าผาก โหนก คางใหญ่ ปากหนา ปากแหว่งเพดานโหว่ ฟันจำนวนน้อยซี่เล็ก จมูกลักษณะอานม้า ผมน้อยและขนคิ้วบางมาก สีอ่อน ไม่มีขนตา ; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนเด่น
- ใบหน้ากลุ่มอาการเอโดว์ส์ (Eddowes syndrome) ตาขาว สีฟ้า ; พบในโรคกระดูกเปราะกรรมพันธุ์
- ใบหน้ากลุ่มอาการเอดวาร์ดส์ (Edwards syndrome) หัวเป็นสันรูปท้องเรือคว่ำ หรือรูปแบบอื่น ขากรรไกรล่างเล็ก หนังกตาตก หูต่ำ กระดูกตาขุน คอปึก ; โรคกรรมพันธุ์มีโครโมโซม ๑๘ เกิน คมม. กลุ่มอาการไทรโซมีย ๑๘
- ใบหน้ากลุ่มอาการนางไม้ ; ดู Williams syndrome
- ใบหน้ากลุ่มอาการเอลซาฮี-วอเตอร์ส (Elsahy-Waters syndrome) หัวสั้น ส่วนกลางใบหน้าด้อยเจริญ ตาห่าง ตาเหล่ หนังกตาตก ตั้งและปลายจมูกกว้าง เพดานปากโหว่ ฟันวิรูป; โรคกรรมพันธุ์ถ่ายทอดแบบยีนด้อย หรือแบบโครโมโซมเพตเอ็กซ์ คมม. branchio-skeleto-genetal syndrome
- ใบหน้ากลุ่มอาการไฝปานผิวหนัง (epidermal naevus syndrome); ดูที่ กลุ่มอาการต่อกระดูกร่วมลิข้างลิข้างแต่กำเนิด
- ใบหน้ากลุ่มอาการไล่ลิ้นสะดือ ลิ้นโต ร่างยักษ์ (exomphalos-macroglossia-gigantism syndrome) ; ดูที่ กลุ่มอาการ เบคค์วิธ-วีเดอมานน์
- ใบหน้ากลุ่มอาการเด็กแอลกอฮอล์ (fetal alcohol syndrome) ขากรรไกรบนเล็กมาก, หน้าผากโหนก, คางยื่น, ช่องหนังตาลิ้น, ลูกตาเล็ก, กระดูกตาขุน, ลิ้นข้างจมูกกว้างปิดมุมช่องตา พบตั้งแต่แรกคลอดจากมารดาขี้เหล้า.
- ใบหน้าไมทรัล (mitral facies, mitrotricuspid facies) แก้มสีแดงกุหลาบ และเห็นหลอดเลือดฝอยโป่งพองจำนวนมาก

พบในผู้ป่วยลิ้นหัวใจไม่ทึบตีบเรื้อรัง

- ใบหน้าดวงจันทร์ (*moon facies*) หน้าบวมกลม พบในผู้ป่วยกลุ่มอาการคุชชิง และผู้ที่ใช้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์
- ใบหน้ามัยแอสถีเนีย (*myasthenic facies*) ลักษณะเอกลักษณะของกล้ามเนื้อหน้าอ่อนแรง และหนังตาตก พบในผู้ป่วยโรคมัยแอสถีเนีย เกรวิส
- ใบหน้าโรคกล้ามเนื้อ (*myopathic facies*) ใบหน้าห้อยย้อยทั่วไป เป็นการแสดงออกของกล้ามเนื้อหน้าคลายตัว พบในโรค Landouzy-Dejerine dystrophy

- ใบหน้าพาร์กินสัน (*Parkinson facies, parkinsonian facies*) หน้าแข็งเฉยคล้ายสวมหน้ากาก ไม่ค่อยกระพริบตา เป็นลักษณะใบหน้าผู้ป่วยโรคพาร์กินสัน
- ใบหน้าพอตเตอร์ (*Potter facies*) จมูกแบน, คางเล็กหลุบเข้าใน, หูกาง, ตาห่างและเหล่ออก.
- ใบหน้าลักษณะจาน (*facies scaphoides, dish face*) หน้าผากโหนก, กลางใบหน้าแฟบมุม, คีรีกลางของจมูกบี้, ริมฝีปากบนผื่นยาว, คางยื่น เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดแบบหนึ่ง