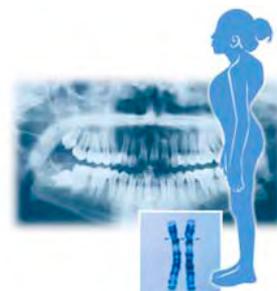


原文題目(出處)：	Giant Cell Lesions with a Noonan-like Phenotype: A Case Report (J Contemp Dent Pract 2007;8:1-6)
原文作者姓名：	Caludia Marceia H. Cancino, Lèonilson Gaião, Manoel Sant'Ana Filho, Flavio Augusto Marsiaj Olivera
通訊作者學校：	Pantifical Catholic University of Rio Grande do Sul, Brazil
報告者姓名(組別)：	Int. I組 黃建揚
報告日期：	2007.6.12

內文：

Abstract

- Aim：報告一位下顎有 multiple giant cell lesions 和 Noonan Syndrome (NS，努南氏症候群) phenotype (基因型) 的14歲女孩。
- Background：Noonan Syndrome (NS) 指的是一種身體型態上的異常現象，比較特別的地方在於患者會有：眼距過寬、長不高、先天性心臟疾病、短而蹼狀的脖子、骨骼異常、容易流血...等特徵。
- Report：一位之前被診斷為罕見疾病NS的14歲女孩，她的mandibular body 和 ramus 處出現了 multiple giant cell lesions。
- Summary：以臨床症狀和影像學的特徵來說，擁有 Noonan-like phenotype 的 giant cell lesions 可以被視為 cherubism (天使症)。因此，並不需以手術介入治療；相反地，長期的影像追蹤和觀察則是比較重要的，它可以用來評估和控制這些 lesions。

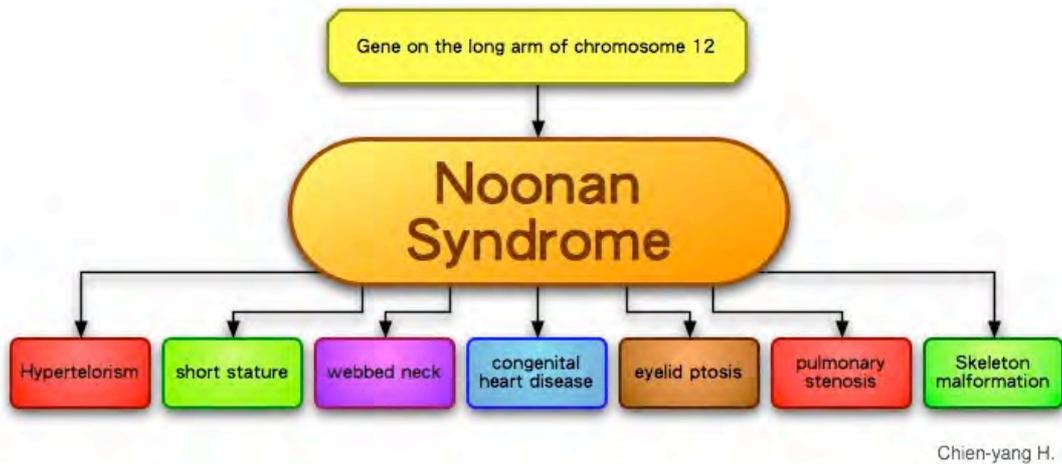


Introduction

Noonan Syndrome (NS)

臨床症狀	<ul style="list-style-type: none"> • 一種身體型態上的異常現象，1963年首次被小兒科醫師 Noonan 和 Ehmke 發表。 • 當時他們發表了9個小朋友案例，每個小朋友都同時有這些特殊的症狀：眼距過寬、蹼狀的脖子、眼瞼下垂、肺動脈狹窄、多處的心血管和骨骼異常。
致病原因	<ul style="list-style-type: none"> • 這種疾病是由顯性的體染色體所造成的，對於身體造成的影響也有許多種。 • 統計上來說，新生兒發生率大約是0.04%到0.1%，沒有性別方面的影響。 • 造成NS的基因已經被確定出來，第12對染色體的長臂 (long arm of chromosome 12)。

診斷	<ul style="list-style-type: none"> • 通常是先發現病患有之前到的身體型態異常，之後再藉由心臟超音波、肺動脈狹窄或伴隨瓣膜缺損、血小板數目、凝血狀況、凝血因子XI測量...等來做進一步的確認。 • 此外，也可以藉由DNA測試來檢查第12對染色體長臂上的protein-tyrosine phosphatase基因是否有異常。
----	---



Case report

病患	<ul style="list-style-type: none"> • 一位已經被診斷為罕見疾病NS的14歲小女孩下顎X光片中出現了multiple radiolucent lesions。 • 她的矯正科醫師將她轉診到了Service of Oral and Maxillofacial Surgery and Traumatology of PUCRS。
診斷	<ul style="list-style-type: none"> • 臨床觀察方面：有許多和NS相關的骨骼和型態上異常，例如：長不高、蹼狀的脖子、脊椎異常...等等。 • 口內檢查方面：病患有Angle Class II malocclusion和teeth malpositioning的狀況；除此之外，病患並沒有臉部不對稱、疼痛、腫脹的情形。 • 影像檢查方面：在病患的panoramic radiographs中發現到有許多的ill-defined radiolucent lesions位於兩側的mandibular body and angle，但是mandible的cortical bone並未受到破壞。
治療	<ul style="list-style-type: none"> • 根據影像學和臨床狀態的特徵，這些radiolucent的lesions被認為是giant cell lesions。因此，並不需以手術方式介入治療，而是定期拍攝X-ray，持續追蹤觀察（第一年內照3次，之後每



年照兩次)。

- 在追蹤的期間，雖然臨床狀況並沒有什麼改變，但是X光上的 lesions 特徵有慢慢的縮小的情形，由此可以再次確認此並應該是 giant cell lesion 。



* multiple、multilocular 的RL lesions，位於兩側的mandibular body和ramus處。



* 六年後：可以發現 lesions 有變小的情形。
(病患20歲)



*七年後...

Discussion

- 1963年，當小兒科醫師Noonan和Ehmake兩人發表第一例的NS病例時，並未發現到giant cell lesion的情況，但是之後的幾篇報告則確實指出giant cell和NS是有關係的。
- 之所以會稱之為「a syndrome of giant cells lesions with Noonan-like phenotype」是基於下列原因：
 1. giant cell lesions出現在下顎、上顎、或者兩者皆有。
 2. 當lesion出現在TMJ時，可以侵犯到軟組織或是造成鄰近骨頭的破壞。
 3. extragnathic lesions看起來很像cyst。
 4. 當軟組織出現lesion時，通常也會包含synovial region的問題。
 5. 除此之外，通常有這樣症狀的人也會有下列特徵：長不高、智力問題、眼距過寬、漏斗胸(pectus excavatum, 胸骨下陷)、雞胸(Pectus Carinatum)、肺動脈狹窄或瓣膜不全。而本次報告的這個病例也和以上敘述有許多相符之處。
- Cherubism方面：
 - ◇ 這是一種良性的自體顯性基因的遺傳性疾病。
 - ◇ 通常會對上下顎造成影響，而這些慢慢變化的lesions最常出現在兩側對稱的mandibular body和ramus處，通常也是無症狀的(asymptomatic)。
 - ◇ 這些RL的lesions通常出現在14個月到12歲之間，過了青春期之後

便會比較穩定或是慢慢消失。

- ◇ 組織學方面，cherubism有許多的giant cells在結締組織的間質中。因此，除了aggressive type之外，並不需要進行手術治療，因為這些giant cells的生長便會慢慢停止甚至消失。

- 1989年，Dr. Dunlap的報告指出，四位有NS phenotype和giant cell lesions的病患，他們的pano中均出現multicular RL的lesions，並且是位於mandibular body和ramus的位置，因此也被認為是cherubism，這和本次報告的病例也是很相似的。因此，本次報告的case也可以被認為是一種cherubism form的病例。

Summary

- 由之前的幾項討論和敘述我們可以得知：以我們本次的病例來說，並不需要積極地以手術的方式來治療，僅需要定期的回診追蹤，以X-ray來檢查lesions的變化。
- 此外，依照臨床症狀和X-ray特徵來說，giant cell lesions with Noonan-like phenotype可以被視一種形式的cherubism，所以不需要以手術治療，定期追蹤才是上策。

題號	題目
1	下列何種症狀會是Noonan syndrome的特徵？ (A) Osteosclerosis (B) Hypercementosis (C) Giant cell lesions (D) Ameloblastoma
答案 (C)	出處：Oral & maxillofacial pathology /Brad W. Neville [et al.] 2 nd edition, p548
題號	題目
2	Cherubism通常在什麼時期開始發生？ (A) Before birth (B) 1 year of age (C) Between the age 2 and 5 years (D) After the puberty
答案 (C)	出處：Oral & maxillofacial pathology /Brad W. Neville [et al.] 2 nd edition, p547