

原文題目(出處)：	Hereditary benign intraepithelial dyskeratosis: a new case? J Oral Pathol Med (2007) 36: 55-7
原文作者姓名：	Bruno Correia Jham, Ricardo Alves Mesquita, Maria Ca'ssia Ferreira Aguiar, Maria Auxiliadora Vieira Carmo
通訊作者學校：	Department of Oral Surgery and Pathology, School of Dentistry, Federal University of Minas Gerais, Minas Gerais, Brazil
報告者姓名(組別)：	Intern D組 許逸忠
報告日期：	2007/11/6

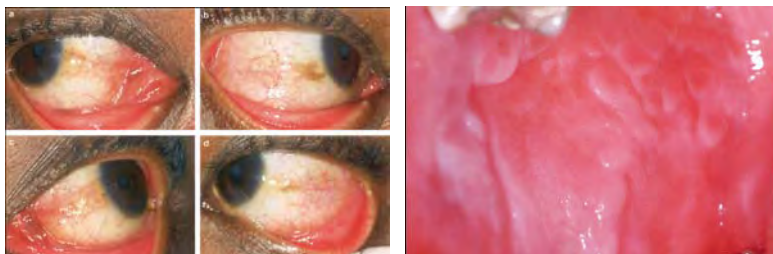
內文：

✓ Introduction:

- hereditary benign intraepithelial dyskeratosis (HBID)是一種相當罕見的疾病，最早有文獻指出是在1960年，北卡羅來納州的印地安民族。
- 被感染的病人一開始都沒有什麼症狀，但隨後便會出現一些皮膚黏膜的症狀，如口腔內的white sponge nevus。
- 本例是一個是一個符合HBID症狀的巴西病人，這可能是第一個出現的南美洲病人。

✓ Case description:

- 巴西人，因為雙側性的口腔黏膜病變而被轉來做檢查，不知道病變有多久。病人有高血壓、第一型糖尿病，並且腎功能不全，一個禮拜接受三次的血液透析治療，並且是等待換腎和胰臟的病人
- 眼睛結膜有出現略帶紅色的膠狀斑點，並且有明顯的血管擴張，導致紅眼的產生



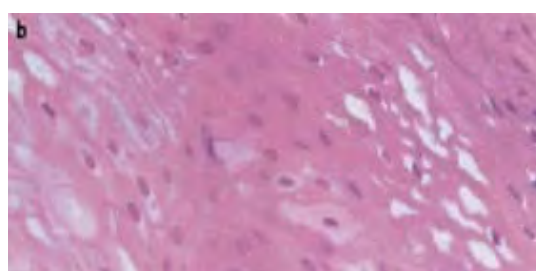
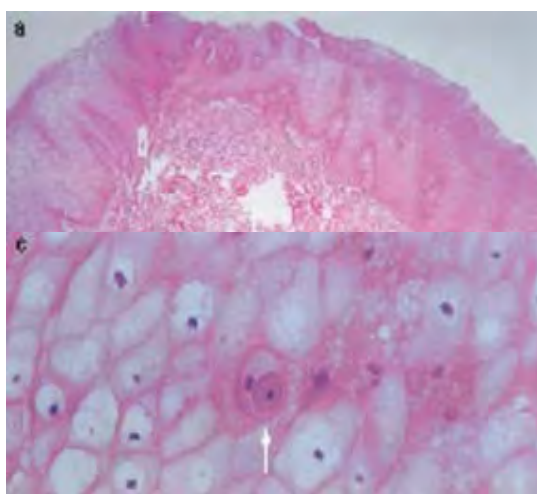
- 口腔內的頰側黏膜可以看到雙側性的折疊狀的粗糙白斑出現。
- 主要診斷為sponge white nevus，切片檢查出現表皮厚度增加，表皮增生，acanthosis，可以看到很多vacuolated cells，角化不良細胞(Dyskeratotic cells)亦可以在表層看到，有些就好像被周圍的細胞吞噬進去一般，稱為cell-within-cell pattern
- 以上那些症狀都和HBID的症狀符合，病人被告知那不是惡性的遺傳性疾病，並且沒有需要更深入的治療。
- 他的兄弟有紅眼症狀但是卻沒有其他的黏膜症狀，他媽媽則是口腔和眼病變都沒有，父親則是已經過世了。

✓ comments

- 1960年提出HBID的作者指出這和民族或是家族顯性遺傳有關係，隨後的幾個case也幾乎都源自於北卡羅來納洲的印地安民族。
- 英國女性和德國男性之後也被提出，雖然沒有正式發表
- 本篇所提出是符合HBID的巴西男性，可能是首位發表的南美洲人
- HBID通常會再比較幼年時就造成口腔和眼病變，通常口腔病變症狀變化

不大，很不容易被察覺，這和我們這次的病人很符合，他一直到作全身性的健康檢查才發現到口腔的病變，但是我們的病人只有兩處病變，一是口腔黏膜，另外就是右手的表皮

- 眼睛病變算是比較早開始的，通常呈現雙側性，且結膜組織會有較不規則的透明增生。紅眼症狀算是這症狀最明顯的特徵。然而我們的病人指出小時候曾有眼病變，但沒有其他相關的病變。
- 口腔病變的組織切片呈現表皮細胞增生和角化不良細胞增生，如同眼病變般，表層更明顯，且會被周圍的正常細胞給吞噬，呈現cell-within-cell pattern。我們的case亦有這樣的表現，但是卻沒有視為white sponge nevus的獨特特徵 eosinophilic condensation in the perinuclear region。



- HBID要與leukoedema, dyskeratosis follicularis, focal epithelial hyperplasia, hereditary mucoepithelial dyskeratosis、leukoplakia、white sponge nevus等病變做鑑別診斷，而HBID口腔內的症狀和white sponge nevus的症狀是一樣的，不過後者之後沒有眼睛的病變。此外white sponge nevus會影響到生殖器和直腸病變，不過口腔內出現white sponge nevus的症狀我們的第一診斷會是white sponge nevus。
- HBID是一種良性的病變，儘管有眼症狀的產生，但是我們並不需要安排任何治療，如果治療它，如藥物治療或是外科切除，它仍會不斷復發。
- 探討原因:基因可藉由通婚達到轉移(transfer)的效果，奠基者效應(founder effect)是建立在族群人口上，而非單純的單一家族上。其他可能性為突變、垂直傳染、和環境影響都要被考慮進去。有論文指出HBID的基因位於chromosome 4(4q35)，在我們的CASE中，基因分析沒有辦法做出來，但病人的兄弟的確有一些HBID的一些症狀。不可忽略的是染色體變異的可能性，在我們這個CASE中家族史應該也是可探討的病因之一。

題號	題目
1	關於HBID，何者錯誤? (A) 早期會出現眼病變 (B) 組織切片下常常會呈現cell-within-cell pattern (C) 為惡性變化，但早期切除預後良好 (D) 證據指出和種族或是家族遺傳通常有關係
答案(C)	出處：oral and maxillofacial pathology 2 nd ed. P645~647
題號	題目

2	White sponge nevus和HBID的比較何者為非
	(A) 兩者在幼年期通常就會有症狀產生 (B) 口內症狀通常為white plaque的產生 (C) 臨床上有出現病理症狀，通常會先以white sponge nevus當作第一診斷 (D) White plaque nevus早期通常會有眼病變
答案(D)	出處：oral and maxillofacial pathology 2 nd ed. P645~647