

| | |
|------------|--|
| 原文題目(出處)： | Dyskeratosis congenita: clinical report and review of the literature. Int J Dent Hygiene 2010;8:68-74. |
| 原文作者姓名： | Ilgı Baran, Rana Nalcaci, Mukadder Kocak |
| 通訊作者學校： | Kirikkale University, Kirikkale, Turkey |
| 報告者姓名(組別)： | Intern A 組 陳怡璇 |
| 報告日期： | 99/08/13 |

內文：

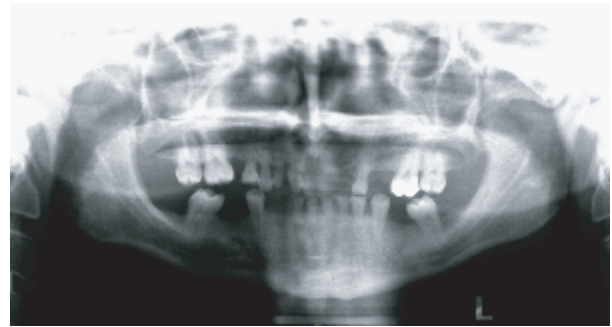
➤ Introduction

- Dyskeratosis congenita (DKC)是個不常見的遺傳性疾病，特徵有 abnormal skin pigmentation, nail dystrophy ,mucosal leukoplakia
- DKC大約50%會發生Bone marrow failure 再加上惡性的傾向是造成早期死亡率的原因
- 性聯遺傳(X-link)隱性，只發生在男性，最有可能的位置在Xq28。
- 但在某些情況下，以體顯性遺傳形式和體隱性遺傳形式被認為與泌尿器，肺，骨骼，神經，眼科，牙科和胃腸道異常一起，患者可能患有部分或所有這些症狀。
- DKC 的患者特徵為手和腳趾甲形狀異常、lacy rash 在臉和胸部上及口腔裡的 white patches
- 75%的患者為男性，一半的 DKC 患者會發生 Bone marrow failure
- 可能在童年早期發病，但當症狀隨著年齡變得明顯才被診斷出來
- 在一些case，Oral and dental abnormalities have been reported，包括 hypodontia, short blunted roots, , thin enamel, gingival recession, gingival inflammation with oedema , gingival bleeding, alveolar bone loss, periodontitis, extensive caries, 舌黏膜萎縮, leukoplakia and lichen planus.

Clinical report

- 病患基本資料
 - 25歲男性
 - Admitted to the Faculty of Dentistry, Department of Oral Diagnosis and Radiology, for prosthodontic treatment
 - 檢查發現，病患在脖子和肩膀reticular pigmentation明顯增加，手指甲輕微營養不良，沒有發現局部淋巴結腫大
 - 20顆missing permanent teeth，口內有12顆乳牙，6顆恆牙包括17, 16, 54, 53, 52, 51, 65, 26, 27, 37, 34, 73, 72, 71, 81, 82, 45 and 47
 - Poor oral hygiene有plaque堆積和 gingival inflammation
 - normal size tongue，

- buccal mucosa 有 irregular white patches , The ulcers in the mouth started at the age of 10 years.有輕微dry mouth
- 口角炎間歇地發生
- Pano可看出
 1. missing permanent teeth : 18, 15, 14, 13, 12, 11, 21, 22, 23, 24, 25, 28, 38, 35, 33, 32, 31, 42, 42, 43, 48
 2. generalized alveolar bone loss
- A diagnosis of DKC was proposed, in view of oral mucosal leukoplakia combined with oligodontia, skin hyperpigmentation and nail dystrophy.



twelve primary teeth, six permanent teeth

white patches t on the buccal mucosa

- 臨床上，病患的皮膚乾燥粗糙，脖子和肩膀的reticulate pigmentation明顯，頭髮纖細稀疏，指甲影養不良從6歲開始，容易指甲裂和輕微畸形 Buccal mucosal leukoplakia，經由biopsy 被認為是hyperkeratosis, acanthosis, parakeratosis and chronic inflammation



左圖. Reticulate pigmentation of the skin was on the front of his neck and shoulders

右圖. Nail dystrophy in hand

- Skin biopsy specimens show mild hyperkeratosis, epidermal atrophy, superficial blood vessels 毛細管擴張 and melanophages in the papillary dermis.
 - 胸部和頭部X光檢查未發現異常
 - 血液檢查數值正常
 - 生化測試顯示鹼性磷酸酶及膽紅素升高
 - 尿素和電解質值均正常
 - 免疫球蛋白和肝功能檢查均正常。
 - 患者是家裡第二個孩子，他哥哥不受影響。然而，他的叔叔和父親口內發現有 mucosal leukoplakia, poor oral hygiene, micrognathia and oligodontia
- ◇ Treatment plan
- cleaning, 塗氟, oral hygiene instruction, restorations of the permanent molars, 拔除 primary teeth
 - fixed and removable partial denture



- DKC的病人有牙齒異常， oligodontia 和leukoplakia。牙齒和口腔黏膜修復是重要的，不只因為美觀，咬合功能，而且還因為對病人的心理有正面的影響。這個case的病人使用 fixed and removable partial denture，除了提升語音和咀嚼功能，在心理方面也有助於幫助病人恢復自信，病患因為oligodontia而影響心理、美觀和功能。在治療之後，病人的講話和咀嚼功能改善很多。他很高興看到較好的美觀。在6個月後回診，仍然良好。

Review of the literature

- ◇ Skin abnormalities
- 主要是不正常的skin pigmentation，棕褐色至灰色hyperpigmented or hypopigmented，patches 在 mottled或 reticulated pattern
 - 約90%的患者出現Reticulated pigmentation

- Poikilodermatous 萎縮及毛細管擴張常見
- 在臨床及組織上，皮膚可能類似於抗宿主病。典型分布包含the sun-exposed areas, including the upper trunk, neck and face
- 其他皮膚改變包括在頭皮，眉毛和睫毛的脫毛、過早花白的頭髮、多汗、手掌和腳掌角化過度

- ✧ Nail abnormalities
 - 大約 90%的患者出現指甲營養不良
 - nail dystrophy始於脊狀或縱向斷裂，進而萎縮，變薄，變形，最後變小或沒有指甲

- ✧ Mucosal abnormalities
 - Mucosal leukoplakia occurs in approximately 80% of patients
 - 通常在buccal mucosa, tongue and oropharynx
 - The leukoplakia有可能變verrucous且ulceration有可能發生
 - Lichen planus in association with DKC，但唯有在新加坡的一對表兄弟妹有發現leukoplakia
 - periodontal disease、hypocalcified teeth and taurodontism機會增加

- ✧ Bone marrow failure
 - 在70%的DKC患者中骨髓衰竭為主要死亡原因，因而出血或嗜機性感
染巨細胞病毒，卡氏肺囊蟲或念珠菌
 - 在某些患者中，骨髓異常可能會出現在典型皮膚特徵之前
 - 在85%的DKC患者有peripheral cytopenia，其中約 75%的病人發展成
pancytopenia，在這些患者中80%從發病年齡到發展成pancytopenia不到
20歲，其中一半在10年內發展成pancytopenia
 - 據估計，80 - 90%的患者30歲會產生骨髓衰竭³，與數字已接近94%的
年齡為 40歲
 - DKC患者也有與Fanconi's anaemia重疊的特徵，特點是骨髓衰竭和
predisposition to malignancy。

- ✧ Pulmonary complications
 - 大約有20%患者有肺部併發症，包括肺纖維化和肺血管畸形
 - 這些肺部併發症的死亡率估計在10%到15%之間
 - 因肺部併發症的高死亡率，建議DKC患者應避免服用有肺毒性的藥物

- ✧ Increased risk of malignancy

- DKC患者有增加的惡性黏膜腫瘤發病率，尤其是口腔、鼻咽、食道、直腸、陰道或子宮頸的squamous cell carcinoma
 - 證據顯示，細胞活性增加會增加粒線體的數目、核仁
 - 當 DKC併發 malignant disease， the prognosis is generally considered to be poor.
- ✧ Neurological system findings
- 神經系統的異常包括改變精神狀態和學習困難，小頭畸形，顱內鈣化，脫髮，頭髮花白，耳聾，周圍神經病變和後鼻孔閉鎖。
- ✧ Haematological findings
- 血液學研究結果包括貧血，骨髓發育不良和血小板減少
- ✧ Ophthalmic system findings
- 眼科異常包括淚溢繼發鼻淚管阻塞、結膜炎、眼瞼發炎、眼瞼外翻，睫毛損失，斜視，白內障及視神經萎縮
 - 大約一半的DKC患者觀察到這些眼科異常，其中淚溢(淚管阻塞造成)最常見
- ✧ Skeletal system findings
- 骨骼系統方面，患者可能有下頷骨發育不良，骨質疏鬆，股骨頭壞死，骨小梁和脊柱側凸畸形。
 - 根據研究，骨骼異常出現在大約 20%的案件。
- ✧ Gastrointestinal system findings
- 胃腸道系統可能包括食道癌網，肝脾腫大，肝硬化
 - 研究發現 developmental oesophageal webs in the postcricoid region 造成吞嚥困難與惡性轉化，肝腫大，肝硬化有關。
- ✧ Genitourinary system findings
- 泌尿生殖系統發現尿道下裂，包莖，輸尿管狹窄
- ✧ Genetics and molecular basis
- Linkage analysis assigned location of the gene for DKC to Xq28
 - Most cases of DKC is X-linked recessive, but autosomal dominant and recessive patterns have been reported.

Conclusion

- ◇ DKC是一種罕見的疾病，包括全身和口腔疾病的症狀
- ◇ 遺傳諮詢，及早發現的情況和轉介到牙齒和口腔狀況的控制和教育病人口腔衛生和牙齒和咬合問題是重要的。

◇

| 題號 | 題目 |
|-----------|--|
| 1 | 下列何種症狀與Dyskeratosis congenita較無關聯 (A) abnormal skin pigmentation (B) nail dystrophy (C) hyperdontia (D) mucosal leukoplakia |
| 答案 (C) | 出處：Oral & maxillofacial prthology, second edition, P649 |
| 題號 | 題目 |
| 2 | Dyskeratosis congenit 大部分是哪一種遺傳 (A) X-linked recessive, (B) X-linked dominant (C) autosomal dominant (D) autosomal recessive |
| 答案 (A) | 出處：Oral & maxillofacial prthology, second edition, P649 |