

原文題目(出處)：	Short root anomaly associated with Rothmund-Thomson Syndrome (Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2007;103:e19-e22)
原文作者姓名：	Tina D. Roinioti, MDentSc, Panagiotis K. Stefanopoulos
通訊作者學校：	Pediatric Dentistry, Private Practice, Athens, Greece
報告者姓名(組別)：	Int. 鄭憶安 (K)
報告日期：	96/04/09

內文：

Rothmund-Thomson syndrome (RTS), 他是一位德國眼科醫師(Auguste Rothmund)所命名的, 他在1868年首次形容它是皮膚疾病合併有雙側青年型白內障(juvenile cataracts), 此外一位英國皮膚科醫師 Sydney Thomson, 在1923及1936年,發表了病例報告,有3個相類似的病例, 其中兩個有骨頭異常,但是沒有白內障. The RTS 是一個罕見的autosomal recessive genodermatosis, 主要特徵是對光敏感, 導致皮膚退化以及毛血管擴張 with hyper- and hypopigmentation (也就是我們所知的 poikiloderma), 而且容易有非黑色素瘤皮膚癌的傾向, 皮膚疹子經常影響臉頰,前額,耳朵,頸部,手背,以及上臂前臂伸長的部份,還有其他容易曝露在陽光的部位. 超過半數的病患有很多的臨床病裡發現, 包含體型小, 手小, hypogonadism, 頭髮稀疏, 指甲薄,以及青年型白內障.當發現有 dysplastic or dysostotic 長骨,經常會增加 osteosarcoma 的風險,然而,壽命並沒有影響, Rothmund 有一個患有此病例的病人活到92歲。

The RTS 屬於 spectrum of genetic disorders, 這區的基因由於不穩定,容易有得癌的可能性, 基於這些變異的相似性,位在 a DNA helicase of the RecQ family,有一個 *RECQ4* gene 突變, 最近證實有 RTS 的病人都有這些特徵, 在這一方面的研究領域, 有越多的證據證實 RTS 病症基因的異質性(可能突變的基因超過一個), *RECQ4* gene 突變 and 得到 osteosarcoma 的風險的關連性,可能會區分成兩種不同的疾病, 這跟所觀察的病人各有不一樣的臨床表徵是符合的,有些有白內障, 有些罹癌, 不一定有白內障。

在 Rothmund 原先的文章, RTS 跟牙齒變異的關係首次被提到. RTS 有關牙齒的詳細研究, 受影響的後代, 萌發的牙齒有很多畸形, 易位生長, 1顆或多顆牙齒萌發失敗. 在最近的醫學文獻, RTS 病人牙齒萌發的變異, 很少有明確的定義, such as microdontia, hypodontia, or dystrophic teeth. 在接下來的病例, 主要是形容 RTS 的病人牙齒的變異: 受影響的牙齒, 牙冠發育正常, 牙根短小。

CASE REPORT

一位患有 RTS 的 20 歲男性, 經由皮膚科醫師檢查口內可能出現的特徵. 在六歲的時候, 這位患有 RTS 的男孩診斷出沒有很嚴重的疾病, 之後 就慢慢出現 skin rashes, 這位病人身高以及生長方面都正常, 智力正常. 家庭病史: 他的雙親以及兩位哥哥沒有出現這些症狀. 但是他爸爸的祖母有出現類似的 skin rash, 這位病人在臉頰上以及耳廓有出現對稱的 hyperpigmentation, 這些皮膚的特徵是 **dry and atrophic with poikilodermatous changes** (Fig. 1)。



Fig. 1. Poikiloderma involving the cheek, auricle, and upper neck. The thin hair is also discernible.

前額的皮膚是正常的. 頭髮以及下巴鬍子是稀疏的. 有趣的是, 這位病人的主訴是 recurrent acral edema, 最常出現在足踝. 骨骼放射線檢查是正常的, 血液檢查也是正常的. 眼科醫師檢查沒有白內障發展的跡象, 口內檢查: 有完整的恆齒齒列, 正常的牙冠, 輕微的牙齦發炎. 四顆智齒局部萌發, 沒有任何症狀. 他有 class I relationship of the jaws, 沒有骨骼的異常現象。

Panoramic radiographic examination 顯示出所有牙齒都有短牙根的不正常現 apico-occlusal height of the pulp chambers 比正常值低。



Fig. 2. Panoramic radiograph showing generalized short root anomaly (sparing lower incisors), with normal crown development of all 32 teeth.

the maxillary sinuses 過度延伸, 尤其在左側. 雖然是短牙根, 所有牙齒都是牢固的. 在X光片下, 沒有任何骨頭喪失的情形, lamina dura appeared normal. 他的家人放射線檢查牙齒都是正常的。

DISCUSSION

上顎門牙以及小白齒短牙根 Short root anomaly (root dwarfism, rhizomicry) 的情形統計是100人中有1人, 但是在正常的情狀下還是很罕見. Lind 形容這些短牙根型態的情形, 主要影響是兩側上顎正中門齒, 評估的依據是 ratio of root length and crown length (R/C), 數值是1.1或更少. 最常發生短牙根型態的牙齒機率是 upper central incisors > the upper and lower premolars, 下顎牙齒發生的機率很少. 在過去的文獻, canines 的發育在人類及哺乳類方面是最穩定, 但是RTS的病例所有的牙齒是均受影響的, 但是下顎牙齒沒受影響, canines and first molars 只有邊緣影響到. 根據現有的資料, RTS牙齒發生變異的機率是27% to 59% of the cases. 在發表的病例中, 在X光片下, 上顎牙齒都是短牙根型態, 正常的牙冠, 包含第三大白齒. 根據過去的文獻, short root anomaly 可以分成幾種因素: the etiology into familial, syndrome-associated, 環境的, 自發性的。

當家族成員發生相似的情形, 在排除其他系統性疾病造成的因素, Familial short root anomaly 可能是顯性基因所傳播的, 在其他系統性疾病也會有短牙根的情形, 最著名的例子是 dentinal dysplasia and dentinogenesis imperfecta, some short stature syndromes. 某些環境的因素也會抑制牙齒的形成, 例如在孩童時期因為惡性腫瘤, 需要接受放射線及化學治療. 很少的情形是自發性的, 可能是基因的突變或是顯性基因特徵的顯露. 在一些臨床的治療上, X光片治療前的評估是很重要的, 不論是矯正, 補綴, 牙周病的治療, 一些預防的措施也要考慮, 當發現牙齒皆比正常牙根短時, 短牙根可能會增加牙根吸收的情形. 因此, 盡量避免牙齒形態異常接受不必要的刺激, 以免根尖組織造成損失, 例如過強的矯正力量, 或是咀嚼應力. 另外, 短牙根也不適合作固定補綴物, 因為當做 abutment, 功能會不好. 所以, 牙齒的保健也重要, 以免因蛀牙或牙周病造成牙齒的損失. 在正常情況下, 拔除短牙根的牙齒是不難的. 假設在使用 elevators, 也要保護相鄰的牙齒, 避免不必要的傷害。

RTS 顯著的異常可能會以多種型態顯現, 由於特殊基因影響控制, 在發表的病例, 診斷的根據是 rash 的形式特徵, 因為其他的病症缺乏這類的情形, 病人雙親牙科 panoramic 的檢查排除短牙根異常 familial pattern, 因此要通盤了解 RTS 的來龍去脈。

最近大部分的研究, RTS 的分子病理都指向 chromosome 8, 牙齒, 指甲, 毛髮都是表皮的附屬物, an RTS 畸形的表徵歸類於 cutaneous rather than extracutaneous 現象. 然而, 導致牙齒畸形的基因治並機轉及其他皮膚表徵在這篇沒有詳細的描述. 所以合理的解釋, 從老鼠牙齒發育的研究, 我們推論是一些特殊的分子機轉縮減牙根的形成. 至於老鼠的實驗, 主要是 *Nfic* gene 的突變, one of the 4 genes encoding nuclear factor I, 結果是 molar roots 發育不全, 可是牙冠發育正常. 基於這項發現, 可以決定位在 chromosome 19 的同源基因是否發生突變, 可以跟 short root anomaly of RTS 相連結 (支持 genetic heterogeneity of the syndrome) 或者是任何天生的 syndromes 跟這些變異相關的。

如果病人懷疑有 RTS, poikiloderma 的特徵分布必須確立, 以及 present illness 必須獲得. 因為症狀主要發生在發病的前兩年. 這跟事實是相符的, 當患者的後代沒有 rash 的特徵, syndrome 的其他特徵就不會表現出來. 在未來, 運用 *RECQ4* mutation testing 可以幫助診斷 RTS 與便利產前檢查, 以利早期發現。

也有其他的疾病有 poikiloderma 但是卻與 RTS 有分別, 例如: Werner's syndrome, 這個疾病身材短小的人表現卻是正常的, 直到青春前期, 頭髮開始變灰 以及 scleropoikilodermatous eruptions 出現. 除此之外, 一些 syndromes 表現在 childhood pigmentary irregularities, cutaneous atrophy, or

telangiectasias, 但是不是真的 poikiloderma, 這很可能是 Bloom's syndrome, 特徵是侏儒,對陽光敏感, 特殊的臉孔,以及容易罹癌, 最重要的是 Bloom's and Werner's syndromes 兩者都是 RecQ DNA helicase 突變造成的。

CONCLUSIONS

根據最近的證據,有兩種方法可以診斷出RTS, 從臨床特徵觀察以及分子生物方法, 因為每個病人表現出各種不同癌症的趨向, 所以預後及診斷的方法很重要. RTS的牙齒特色是多樣化的,範圍從正常, 或是接近正常到巨觀牙齒的異常都有。Short root anomaly常見在輕微受影響的病人, 相對應正常的牙冠生成 雖然沒有基因異常的證據, 可以跟RTS牙齒異常形成相關聯。但是在老鼠的實驗, 缺少*Nfic* gene,老鼠牙齒牙冠正常生長, 牙根發育不全..根據文獻的資料, short root anomaly 以及其他牙齒的缺陷, dental radiographic screening 都可以幫助診斷RTS,當他缺少其他特殊的第二病狀時。

題號	題目
1	Rothmund-Thomson syndrome最常見的臨床特徵 (A) Poikiloderma (B) Short root anomaly (C) Juvenile cataract (D) Short stature
答案(A)	出處： Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2007;103:e19-e22
題號	題目
2	Rothmund-Thomson syndrome最常見的牙齒特徵 (A) Short root anomaly (B) Crown malformation (C) Missing teeth (D) Supernumerary root
答案(A)	出處：oral & maxillofacial pathology second edition p69