

先证者表现为严重型的釉质发育不全,下前牙表现为严重的水平沟带。g.8344delG和g.2382A>T,p.K53X突变的患者临床表现为前牙的中1/3有轻度的水平沟带。Karrman等^[9]研究发现引起常染色体显性釉质发育不全的致病基因定位在染色体4q11-21。在这个位置上还有成釉蛋白基因,成釉蛋白基因突变鼠其牙齿表现为严重的釉质发育不全表型^[9],但成釉蛋白基因突变与釉质发育不全之间的关系还没有证实。本文病例家系的临床表现主要是局部发育不全表型,釉蛋白基因或成釉蛋白基因是否有突变,基因突变是否与上述相同,均有待进一步做分子水平的研究。

[参考文献]

[1] Witkop CJ. Inherited defects in tooth structure[J]. Birth Def, 1971, (7): 153-184.
[2] 侯玉杰, 陈兰英, 骆延. 遗传性牙釉质发育不全家系的调查和分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2002, 10(6): 101-102.
(HOU Yu-jie, CHEN Lan-ying, LUO Yan. Survey and analysis

of genetic system s hereditary enamel maldevelopment[J]. China Eugenic Hereditary Magazine, 2002, 10(6): 101-102.)
[3] 孙志英, 陈仪, 刘桢. 遗传性牙釉质发育不全[J]. 中华口腔科杂志, 1981, 16(2): 97-99.
(SUN Zhi-ying, CHEN Yi, LIU Zhen. Genetic amelogenesis imperfecta[J]. China Stomatology Magazine, 1981, 16(2): 97-99.)
[4] Kim JW, Seymen F, Lin BP, et al. ENAM mutation autosomal-dominant amelogenesis imperfecta[J]. J Dent Res, 2005, 84(3): 278-282.
[5] Karrman C, Backman B, Dixon M, et al. Mapping of the locus of autosomal dominant amelogenesis imperfecta (AIH2) to a 4-Mb YAC contig on chromosome 4q11-q21[J]. Genomics, 1997, 39(2): 164-170.
[6] Fukumoto S, Kiba T, Hall B, et al. Ameloblastin is a cell adhesion molecule required for maintaining the differentiation state of ameloblasts[J]. J Cell Biol, 2004, 167(5): 973-983.

(本文编辑 李 彩)

[文章编号] 1000-1182(2006)01-0095-01

髁突软骨瘤疑似颞下颌关节陈旧性脱位1例

王文革, 明 澄

(云南大理学院附属医院 口腔外科, 云南 大理 671000)

[中图分类号] R782.6 [文献标识码] B

软骨瘤是发生于骨表面的疣状突起,一般多位于长骨,发生在髁突的软骨瘤临床上较少见,其一般表现为耳前区疼痛、张口受限、局部弹响等,通常易误诊为颞下颌关节紊乱病。而临床上表现类似颞下颌关节脱位的髁突软骨瘤罕见。云南大理学院附属医院口腔外科2004年12月遇到1例疑似颞下颌关节陈旧性脱位的髁突软骨瘤,现报道如下。

患者女性,30岁,因面部歪斜5年就诊。患者5年前在无任何诱因的情况下左侧颞下颌关节“脱位”,但因经济困难而未能及时就诊;5年来面部歪斜日见加重,门诊以“颞下颌关节陈旧性脱位”收入院,拟行手术复位。入院后查体:面部向右歪斜,颈部及下颌中线向右偏,张口度约1cm,口内咬合关系紊乱。下颌全景片示:左髁突位于关节结节下方,呈脱位状,其前端见一骨性组织。CT平扫和冠状位扫描见:左髁突前内侧有一约2.5cm×3.0cm×4.5cm形状不规则的骨性肿块,颅中窝之颅底骨质被侵犯。排除手术禁忌证后,择日在全麻下行左髁突肿块摘除术。术中见髁突肿块向

前内侧生长,与周围组织有明显分界,将髁突肿块与患侧髁突完整摘除,见髁突形态已不规则,但尚可见类似关节盘的解剖结构(图1)。术后病理切片检查为左髁突软骨瘤。



图1 手术摘除的髁突及软骨瘤

笔者认为这是由于左髁突上软骨瘤的生长导致髁突不能复位至关节窝而表现类似颞下颌关节脱位。

(本文编辑 李 彩)

[收稿日期] 2005-02-22; [修回日期] 2005-05-12

[作者简介] 王文革(1968-),男,福建人,副主任医师,学士

[通讯作者] 王文革, Tel: 13987279323