

Week13 deveopmental defect

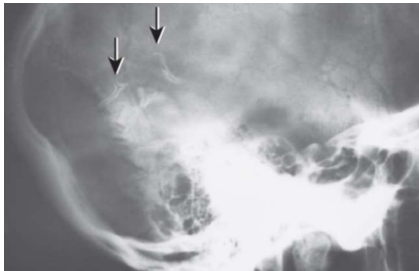
顏面發育異常															
Orofacial cleft	不會裂在中線上 （中線上是 medial nasal process）	風險因子 1. 懷孕時喝酒、吸菸、葉酸補充不足 2. 抗癲癇藥 phenytoin Fetal alcohol syndrome 1. 成因：懷孕時喝酒 2. 症狀 (1) 中臉部發育不全（CP、無人中、下唇薄） (2) 牙齒發育遲緩 牙齦增生 1. 位置：從 ant. Dental papilla 開始長，有牙區腫，無牙區不腫（但有 denture 就腫） 2. 藥物 (1) Phenytoin (2) 免疫調節劑 Cyclosporin (3) 鈣離子阻斷劑	分類 1. CL、CP <table><tr><th>CL+CP</th><th>Cleft lip</th><th>Cleft palate</th></tr><tr><td>最多</td><td>最少</td><td>第二</td></tr><tr><td colspan="3">亞洲人</td></tr><tr><td></td><td>單側多 雙側多合併 CP</td><td></td></tr></table> 2. lateral facial cleft (1) 上頷突和下頷突未融合 (2) 大口症 (3) 和 Treacher Collins syndrome 相關 3. 斜面裂(olique facial cleft) (1) 總是合併 CP 4. Median cleft（罕見） (1) 內鼻突未融合 (2) 腦部病變 (3) 和 Oral-facial-digital syndromes、Ellis-van Creveld syndrome 相關 症狀：側門牙缺失、多生牙、缺牙、垂直 RL	CL+CP	Cleft lip	Cleft palate	最多	最少	第二	亞洲人				單側多 雙側多合併 CP	
CL+CP	Cleft lip	Cleft palate													
最多	最少	第二													
亞洲人															
	單側多 雙側多合併 CP														
Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum 眼耳脊椎畸形譜 =Hemifacial microsomia 半邊小臉症	男 單側	第一第二咽弓血腫→神經嵴細胞死亡 <table><tr><th>OAVS</th><th>Treacher Collins syndrome</th></tr><tr><td>單側</td><td>雙側</td></tr><tr><td></td><td>有眼瞼缺陷 Coloboma</td></tr></table>	OAVS	Treacher Collins syndrome	單側	雙側		有眼瞼缺陷 Coloboma	1. 口腔 (1) 咬合問題（患側變小，下顎往患側偏） （osteoma 使 condyle 變長，往非患側偏） (2) 缺牙 2. 單側臉變小、耳朵小 3. CL/CP 4. 眼眶下腫大（脂肪堆積）						
OAVS	Treacher Collins syndrome														
單側	雙側														
	有眼瞼缺陷 Coloboma														
Goldenhar Syndrome		OAVS 的一種分型	大口症、高顎、CL/CP、顎/舌肌發育不全 先天性心臟病												
Nager’s Acrofacial Dysostosis		第一型 OFD 反蒙古樣斜面（眼睛往下傾斜，顴骨的鍋？）	1. 鼻突出、顴骨發育不全、小下巴 2. 拇指、radius 發育不全（和前兩個的主要區別）												
Oral – Facial – Digital Syndrome 口-顏-指(趾)症候群(OFD)	X 顯性，且男性極少存活	22 對	1. 指畸形、脊柱顴弓異常 2. 皮膚病變：milia、乾皮病、脫髮 3. 智力低下 4. 口腔：多發舌繫帶、牛狀🐮、舌頭裂掉 5. CL/CP												
Chondroectodermal Dysplasia (Ellis-Van Creveld Syndrome) 軟骨外胚層發育不良 無毛矮麗絲中間		Median Cleft of the Upper Lip	1. 軟骨→侏儒、多指 2. 外胚→缺牙、缺毛囊 3. 口內 (1) 多發舌繫帶（OFD、Chondroectodermal Dysplasia） (2) 上唇與中線牙齦融合 (3) 新生兒 Natal teeth												
Pierre Robin Sequence 皮爾羅賓氏症 皮肉顎崩	舌頭無法下降		1. 下頷後縮→舌頭後移→呼吸道阻塞 2. 舌頭下垂 3. cleft palate 4. 常和 Velocardiofacial syndrome (22q11.2 Deletion Syndrome 的一種表現)一起發生												
22q11.2 Deletion Syndrome =DiGeorge syndrome		第 22 對 TBX1 第三（carotid body、副甲下緣、胸腺）、第四（主動脈弓、副甲上緣）咽弓缺陷	CATCH 22 syndrome 1. C→cardiac defects 2. A→abnormal facies 臉部發育異常 3. T→thymic 胸腺發育不良（免疫低下） 4. C→cleft palate 5. H→hypocalcemia 低血鈣（副甲） 6. 22												
Kabuki Syndrome 歌舞伎症候群			1. 眼瞼外翻 2. 鼻子寬、鼻尖凹陷 3. CL/CP 4. 智力低下												

			5. 缺牙 6. 關節鬆弛 7. 心臟問題
--	--	--	-----------------------------

唇異常			
Commissural Lip Pits 口角唇小窩	成年男 口角	上顎和下顎的不正常融合	1. 和 cleft 無關 2. 和耳前瘻管 preauricular pits 有關
Paramedian Lip Pits 中線旁唇小窩	小孩 雙側 下唇中線		1. 和 cleft 有關 2. Van der Woude syndrome (1) Paramedian Lip Pits 和 CL/CP 一同發生時 (2) 第 1 對 IRF-6 (3) 最常見的系統性症狀造成 cleft 3. Popliteal Pterygium Syndrome 翼狀膜症候群 (1) Van der Woude syndrome +膝蓋腘窩有蹼一樣的翼狀膜 (2) 第 1 對 IRF-6
Double Lip 複唇 雙唇亞瑟 甲眼腫	上唇 (Canalicular adenoma、Double lip、Nasallabial cyst)	先天 後天：Ascher syndrome、外傷或吸吮唇	1. 閉口時不明顯，張口微笑即可見 2. Ascher syndrome 亞瑟氏症候群 (1) 複唇、眼瞼下唇、非毒性甲狀腺腫大 上眼瞼水腫
Progressive Hemifacial Atrophy 進行性半邊面萎縮 =Parry-Romberg syndrome 陪你落半個	女 生長慢，20歲後穩定 20y 前發病， 2-20 年後穩定	創傷、萊姆病 影響三叉神經	1. 單側臉變小→眼球內陷、上唇舌頭萎縮、開咬 2. 類似 scleroderma：劍擊狀疤痕、脫髮 3. 診斷：癲癇、三叉神經痛、色素沈澱

口腔黏膜												
Fordyce Granules 浮帶脂	成人	賀爾蒙	1. 異位 皮脂腺 ，無症狀 2. 組織 <table><tr><td>Fordyce Granules</td><td>小唾液腺</td></tr><tr><td>表皮下方</td><td>Submucosa</td></tr><tr><td>細胞核正中</td><td>細胞核偏 basal</td></tr></table>		Fordyce Granules	小唾液腺	表皮下方	Submucosa	細胞核正中	細胞核偏 basal		
Fordyce Granules	小唾液腺											
表皮下方	Submucosa											
細胞核正中	細胞核偏 basal											
Leukoedema	黑人、吸菸 雙側頰黏膜		1. 灰白、透亮（沒有過度角化） 2. 擦不掉，拉一拉會消失 3. 組織：上皮增厚、細胞水腫 <table><tr><td>Leukoedema</td><td>White sponge nevus</td></tr><tr><td>透亮</td><td>死白不透光（角化）</td></tr><tr><td>擦不掉，拉一拉會消失</td><td>擦不掉，拉一拉不會消失</td></tr><tr><td>上皮增厚、細胞水腫</td><td>角化</td></tr></table>		Leukoedema	White sponge nevus	透亮	死白不透光（角化）	擦不掉，拉一拉會消失	擦不掉，拉一拉不會消失	上皮增厚、細胞水腫	角化
Leukoedema	White sponge nevus											
透亮	死白不透光（角化）											
擦不掉，拉一拉會消失	擦不掉，拉一拉不會消失											
上皮增厚、細胞水腫	角化											
舌頭												
小舌症 Microglossia 顎到吃手舌			與 oromandibular-limb hypogenesis syndromes 有關 1. 無手指、四肢 2. Cleft lower incisor missing 3. 下顎發育不全、下門牙缺失									
巨舌症 Macroglossia Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) 人、巨舌、巨內臟 neonatal hypoglycemia (新生兒低血糖) CDKN1C 沒有複製活性 (細胞週期)	兒童	血管畸形和肌肉肥大 兒童內臟腫瘤的風險	舌頭邊緣圓齒狀、下顎變大、開咬 四種病理狀況 1. Hormone & Allergy（表面平坦） • 甲狀腺分泌不足、angioedema、acromegaly 2. Vascular and Lymphatic（凹凹凸凸） • Hemangioma、Vascular malformation、Lymphangioma、Lymphatic Malformations 3. Neural origin with syndrome（凹凹凸凸） • Neurofibromatosis Type I、MEN Type 2B 4. Amyloidosis （結節狀） 5. Down syndrome									
舌繫帶粘連 Ankyloglossia	男	偶發（非遺傳）	建議 4-5 歲手術									

(Tongue-tie)			
舌側甲狀腺 Lingual Thyroid	女	甲狀腺沒有正常下降→出現在舌後	1. 無症狀，有症狀常在青春期中後發現 2. 多數患者異位性腺體是他們 唯一 的甲狀腺組織 3. 甲狀腺功能減退、吞嚥困難 4. 易癌化 （developmental cyst 最易癌化的也是 thyroglossal duct cyst） 診斷：99mTc、CT、MRI
Fissured Tongue	1/3 地圖舌患者有	遺傳、老化（年齡越大越多）	1. 無症狀 2. 組織 (1) Filiform papilla 的 keratin 消失 (2) PMN 跑到上皮 3. 相關 syndrome (1) 唐氏症 (2) Melkersson-Rosenthal syndrome 梅-羅綜合症 面肉 Fissure tongue、 口腔顏面肉芽腫 、 嘴唇腫脹 、顏面神經麻痺 Bell palsy (3) 惡性貧血症 (4) 巨舌症 (5) 先天性甲肥厚(Pachyonychia congenita) (6) Cowden 4. 治療 (1) 無症狀不需治療，只需維持口腔衛生 (2) 疼痛→系統性疾病、感染（念珠菌）→steroid
Hairy Tongue		抽菸、口腔衛生差、口乾、RT →Filiform papilla 的 keratin 過度生長	棕黃色、無症狀、口臭、黑色染色（使用 bismuth sulfide）

血管												
血管性水腫 Angioedema =Quinke disease 辛普森荷馬	臉、嘴唇	血管通透性的變化 1. IgE-mediated hypersensitivity →mast cell 分泌 histamine 2. ACE inhibitor →bradykinin 過度分泌 3. Complement pathway 異常 C1-INH 缺失→補體路徑不斷被啟動 4. 大量 antigen-antibody complex(如 SLE)、大量 eosinophil		1. 過敏反應相關→快速反應 2. 大舌頭								
靜脈曲張 Varicosities/varices	年齡越大越多 舌下（最多）、舌側			1. 多發、藍紫色丘疹、堅硬無壓痛 2. 靜脈結石								
管徑持續動脈 Caliber-persistent artery	老年 只在嘴唇			1. 有脈搏 2. 嘴唇繃緊拉扯時較不明顯								
Lateral soft palate fistulas	雙側 Tonsil 前	第二咽囊缺陷（pharyngeal pouch）		無症狀								
靜脈畸形骨肥大症後群 Klippel-Trenaunay-Weber syndrome		<table><tr><th>Klippel-Trenaunay-Weber</th><th>Sturge-Weber syndrome</th></tr><tr><td>血管變形</td><td>血管增生</td></tr><tr><td>單/雙側酒紅斑</td><td>單側酒紅斑</td></tr><tr><td colspan="2">表皮痣症候群 Epidermal nevus syndrome, ENS</td></tr></table>		Klippel-Trenaunay-Weber	Sturge-Weber syndrome	血管變形	血管增生	單/雙側酒紅斑	單側酒紅斑	表皮痣症候群 Epidermal nevus syndrome, ENS		1. 酒紅斑 2. 靜脈曲張 3. 影響腸胃、泌尿道 4. 組織肥大
Klippel-Trenaunay-Weber	Sturge-Weber syndrome											
血管變形	血管增生											
單/雙側酒紅斑	單側酒紅斑											
表皮痣症候群 Epidermal nevus syndrome, ENS												
Sturge-Weber Syndrome （weber-血管相關） cephalotrigeminal angiomatosis 腦三叉神經血管瘤 S for Seizures U for Unilateral R for Retardation	異常血管增生，影響三叉神經 GNAQ、PI3K 錯構瘤性的血管增生	酒紅斑＋癲癇、智力障礙（不能單只有酒紅斑） 1. 酒紅斑 (1) 壓一壓會消失 (2) 若影響到 CNV1，發生 Sturge-Weber Syndrome 機率上升		血管擴張 X 光：腦回螺旋軌道狀鈣化 								
Maffucci Syndrome	IDH1, 2 mutation	多發 enchondroma, hemangioma										

馬夫騎軟骨

內分泌			
Amyloidosis	老年	堆積免疫球蛋白→ multiple myeloma 相關	1. 堅硬丘疹 2. 巨舌症 3. 腎臟病（蛋白太多） 4. 組織 (1) 均質嗜酸性物質在血管周圍 (2) Congo red：紅色、蘋果綠 (偏光)

骨頭			
冠狀突增生 Coronoid hyperplasia	男 雙側	單側→可能和腫瘤相關（osteoma、osteochondroma）	1. 下顎移動困難、往非病變處偏移 2. 無痛
髁突增生 Condylar hyperplasia	青少年、年輕成人 單側 女	局部循環、創傷、內分泌失調	1. Crossbite、open bite、maxilla 增生、咬合平面傾斜 2. Self-limiting
Condylar hypoplasia	單側	先天性：Treacher-Collins、Goldenhar syndrome 後天性：創傷（常見）、RT、感染	1. Class2 2. 往病變處偏移（和 hyperplasia 相反） 3. TMJ ankylosis
雙髁突 Bifid condyle	單側	創傷	1. 內外（常見）、前後 2. Click sound
外生骨疣 Exostosis	成人 亞洲、因紐特人（牙齒和骨頭突出多是） Facial 側	Palatal exostosis: 後天，男性，舌側，應力 Torus palatinus: 先天，女性，中央	1. 無症狀、成熟 lamellar bone、X 光下均質 RO 2. Palatal exostosis：雙側、牙齦 facial side 3. Torus palatinus（上顎）：女性、中線上單顆 Torus mandibularies（下顎）：下顎小白舌側、雙側 4. solitary exostosis：刺激造成 5. Reactive subpontine exostosis：後牙牙橋下
莖突過長症候群 Eagle syndrome	成年 女 雙側對稱	styloid process 變長或 stylohyoid ligament 礦化（針頭狀鈣化） 常發生在扁桃體切除術 (tonsillectomy)後	1. 無症狀，而有臨床症狀（如痛）才叫 Eagle syndrome 2. 吞嚥、轉頭時會痛
Crouzon Syndrome (Craniofacial Dysostosis)	可頰頭尖尖的，但不是阿諾	第 10 對 FGFR2 父母高齡相關	1. 顱縫過早閉合 少見智力缺陷 (1) 船型頭、尖形頭、分葉狀 (2) 中臉部發育不全（很多 foramen 的地方） →失明失聰、class3 (3) 顱內壓升高→X 光：指狀印痕 beaten copper（Hypophosphatasia） 2. 少見齶裂、少見智力缺陷
Apert Syndrome (Acrocephalosyndactyly)			同 Crouzon Syndrome，除了 嘴合不起來、顎裂、Class3、併指畸形(Syndactyly)、智力障礙（A 咖比 C 咖強）
Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins Syndrome) 大口臉下流，垂可憐	雙側	第 5 對 TCOF1 神經嵴細胞未能遷移到臉部區域	1. 下臉部發育不足（Crouzon 中臉部）→class2 2. 顴骨發育不全 3. Coloboma 三角眼（眼眶側面消失） 4. 耳廓發育不全→聽力問題 5. Lat. Facial cleft→大口症 6. 齶裂
Segmental Odontomaxillary Dysplasia =Hemimaxillofacial Dysplasia 兒童單上SOD矯正	兒童 單側上顎		1. 無痛單側上顎骨腫大、纖維增生 2. 上顎小白齒缺失、牙釉質缺陷 X 光 1. 垂直增厚骨小梁 2. 上顎竇變小
偏側增生 Hemihyperplasia	出生時 女性 單側（右側常見） （單側增生：proteus）	組織增生（非肥大）	1. 影響病發側的所有組織，包括下面的骨頭 2. 單側軀幹/單一枝幹/單側面部(hemifacial hyperplasia) 3. 單側：色素沈澱、多毛、微血管擴張、鮮紅斑、巨舌（明顯舌乳突）、canal 變大、牙冠變大→咬合不正、乳牙過早脫落

Proteus Syndrome

單側組織增生在整個青少年時期不斷持續，通常是由於肺栓塞而導致猝死

唐氏症 Down syndrome		第 21 對染色體三體 (trisomy 21) 高齡產婦	1. 智力低下、癡呆、失智 2. 杏仁狀眼睛 3. 心臟病 4. 上顎竇發育不全、中臉部發育不全 5. 頸部有 webbing 織帶 6. 頸椎、寰椎不穩 7. T 細胞和 B 細胞功能異常 (1) 感染 (2) 甲狀腺功能障礙 (3) 血球性癌症發生率增加（白血病） (4) 牙周病 8. 口腔：fissured tongue、巨舌、缺牙、小牙、牙釉質鈣化不全、牛狀齒 9. 顎裂
Fragile X Syndrome	男（性聯遺傳）	X 染色體斷點 FMR1	1. 男性化（巨睪症、手掌大、出生時體重高、頭圍增加） 2. 二尖瓣脫垂（術前給抗生素） 3. 齶裂、高拱上顎、cross bite 4. 和 Pierre Robin 症候群相關 5. 重複言語、自閉症
Klinefelter Syndrome	男（性聯遺傳）	男性多一個 X	1. 女性化（無精子、無睪） 2. 智力低下 3. 身材高大、手長腳長 4. 牛狀齒、鑷型門牙、缺牙

一般而言，基本上來說，惡劣，非常的 nice

大耳朵

Cleft palate

- 1. Oromandibular-Limb Hypogenesis Syndrome
- 2. Apert Syndrome (Acrocephalosyndactyly)
- 3. Kabuki Syndrome
- 4. Down Syndyome (Trisomy 21)
- 5. Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins Syndrome)
- 6. Fragile X Syndrome
- 7. Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum (Hemifacial Microsomia / Goldenhar’s syndrome)
- 8. Oral–Facial–Digital Syndrome
- 9. Pierre Robin Sequence
- 10. Van Der Woude syndrome 最常見系統疾病造成
- 11. Popliteal Pterygium Syndrome
- 12. 22q11.2 Deletion Syndrome(DiGeorge Syndrome / Velo-Cardio-Facial Syndrome)

男脊椎，女手指
男冠狀，女髌頭
男繫帶，女甲狀

Lateral Facial Cleft→大口症

- 1. Nager’s Acrofacial Dysostosis
- 2. Mandibulofacial Dysostosis (Treacher Collins Syndrome)
- 3. Orofacial-Digital Syndrome type 1

下臉部、顴骨發育問題
Nager’s Acrofacial Dysostosi,
Mandibulofacial dysostosis
(Treacher Collins syndrome)

Median Cleft of the Upper Lip

- 1. Chondroectodermal Dysplasia (Ellis-Van Creveld Syndrome)

牛狀齒

- 1. 牙髓腔變大、root 變短、floor 向下壓
- 2. 相關
 - (1) 缺牙、CL/CP
 - (2) Amelogenesis imperfecta(DLX3)
 - (3) Down syndrome
 - (4) Ectodermal dysplasia
 - (5) Ellis-van Creveld syndrome
 - (6) Hypophosphatasia
 - (7) Cranioectodermal dysplasia
 - (8) Hyperphosphatasia
 - (9) Klinefelter syndrome
 - (10) OFD

牙髓腔變大
VDRR

可能成因分類：
1. X 染色體（MSX, PAX9, DLX3）：
Amelogenesis imperfecta(DLX3), Klinefelter syndrome
2. 鈣化問題:
Hypophosphatasia, Hyperphosphatasia
3. 中外全完蛋:
Ectodermal dysplasia, Down syndrome, Ellis-Van Creveld syndrome, Oral-Facial-Digital syndrome

牙齒異常（牙放範圍）		
Tolan cusp		舌側明顯突起 Mx. insicor
牙外牙 Dens evaginatus	下顎小白齒 雙側	小白齒中間突出一個 cusp，常導致 attrition，進而需要根管治療 Shovel-Shaped Incisor 同時發生
牙中牙 Dens invaginatus Dens in dente	上顎側門齒	牙齒裡面有 enamel 內陷，因此會有明顯 radiopaque
Peg lateral incisor		單顆小牙症
Shovel-shape incisor		鏟型
先天性梅毒		Screwdriver incisor、Mulberry molar
併生牙/雙生牙 Germination/Twinning)		完全分開為 Twinning 沒有完全分開為 Germination
融合牙 Fusion	下顎前牙（最擠）	Dentin 相連
Concrescence	上顎白齒（牙根多）	Cementum 相連

Enamel Pearl 上顎恆牙大白齒 不會涉及到CEJ，通常CEJ附近或是furcation area		
牙釉質發育不全症 Amelogenesis imperfecta	全口（遺傳性）	1. Hypoplastic (1) 鈣化正常但厚度不足 (2) enamel 變薄、cusp 消失、前牙柵欄狀（open contact） 2. Hypomaturation、Hypocalcification (1) 厚度正常但鈣化不足 (2) 易磨耗→decay
Dentinogenesis imperfecta 牙本質發育不全症		1. 第一型 (1) 合併 Osteogenesis Imperfecta（COL1A1、COL1A2） 2. 第二、三型 (1) DSPP（牙冠、dentin 相關） →花芭牙冠、齒頸收縮、pulp chamber 過早阻塞
Dentin dysplasia 牙本質發育不良		1. 第一型 (1) 牙根問題→和 DSPP 無關 (2) 牙根短（像淺淺的 W）、周圍 RL 2. 第二型 (1) 牙冠問題→DSPP 相關 (2) 乳牙：花芭牙冠、齒頸收縮、pulp chamber 過早阻塞（DSPP） 恆牙：火焰狀、薊頭漏斗狀、pulp stone
局部牙齒發育不良 Regional odontodysplasia	單一象限（非遺傳性）	ghost teeth，鈣化物質（dentin、enamel）都消失如同空殼 →pulp chamber 變大、root canal 變寬

Cervical Enamel Extension	下顎molar，第三大白齒	CEJ往furcation
	很少發生	

軟組織鈣化（位置、形狀重要）（牙放範圍）		
淋巴結鈣化	頸部淋巴結 一整個鏈（單一發生少）	1. 感染相關（TB） 2. 不規則、葉狀、花椰菜
扁桃腺結石	下頷支中部	
靜脈結石		1. 常見於 Hemangioma 2. bulls-eye 或 target-like
喉部軟骨鈣化	C4、舌骨下	穀粒狀
stylohyoid ligament 骨化 （Eagle Syndrome）		針狀點