

Week12 Metabolic Disorders in oral cavity

堆積性疾病																												
	GAL	病因	特徵	組織	染色/診斷與治療																							
Mucopolysaccharidosis 黏多醣儲積症	兒童	體隱性 Lack of normal enzyme of glycosaminoglycan	黏多醣堆積 1. 骨頭、軟組織變形：嘴唇肥厚、鼻子變矮底變寬、眉弓粗 2. 智能障礙 3. 角膜退化 4. 大舌症、gingiva hyperplasia 5. 大量阻生齒（黏多醣堆積在 follicle：牙齒周圍可觀察到明顯的 follicular space）	DD&與多顆阻生齒有關 <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>遺傳方式</th> <th>Pano</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Mucopolysaccharidosis</td> <td>體隱</td> <td>多生牙旁 follicular space</td> </tr> <tr> <td>Cleidocranial dysplasia</td> <td>體顯，第六對 CBFA1(RUNX2)</td> <td>多生牙</td> </tr> <tr> <td>Gardner syndrome</td> <td>體顯，第五對， APC gene</td> <td>多生牙+odontoma</td> </tr> </tbody> </table>		遺傳方式	Pano	Mucopolysaccharidosis	體隱	多生牙旁 follicular space	Cleidocranial dysplasia	體顯，第六對 CBFA1(RUNX2)	多生牙	Gardner syndrome	體顯，第五對， APC gene	多生牙+odontoma	檢測： Glycosaminoglycans 升高											
	遺傳方式	Pano																										
Mucopolysaccharidosis	體隱	多生牙旁 follicular space																										
Cleidocranial dysplasia	體顯，第六對 CBFA1(RUNX2)	多生牙																										
Gardner syndrome	體顯，第五對， APC gene	多生牙+odontoma																										
Lipid Reticuloendotheliosis Reticuloendotheliosis 是指單核球病理性增生		體隱性遺傳 Lipid 堆積在細胞的 lysosome	脾剋 胎死 <table border="1"> <thead> <tr> <th></th> <th>Gaucher disease(最常見) 高球</th> <th>Niemann-Pick disease</th> <th>Tay-Sachs disease</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>缺乏酵素</td> <td>Glucocerebrosidase</td> <td>Acid sphingomyelinase</td> <td>β-hexosaminidase</td> </tr> <tr> <td>堆積物</td> <td>Glucosylceramide</td> <td>sphingomyelin</td> <td>ganglioside</td> </tr> <tr> <td>影響</td> <td>Macrophage 堆在骨髓</td> <td>macrophage</td> <td>神經元</td> </tr> <tr> <td>症狀</td> <td>1. bone pain (多骨性脆弱→病理性骨折) 2. Erlenmeyer flask deformation(骨頭像錐型燒瓶) 3. 下顎 ill-defined RL，牙齒活性未受影響、lamina dura 完整</td> <td>肝脾腫大</td> <td>剛出生就急性神經退化</td> </tr> <tr> <td>組織</td> <td>Lipid-engorged macrophages (Gaucher's cells)：藍色，wrinkled silk 核偏，glucocerebroside 堆積</td> <td>Sea blue histiocytes</td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		Gaucher disease(最常見) 高球	Niemann-Pick disease	Tay-Sachs disease	缺乏酵素	Glucocerebrosidase	Acid sphingomyelinase	β-hexosaminidase	堆積物	Glucosylceramide	sphingomyelin	ganglioside	影響	Macrophage 堆在骨髓	macrophage	神經元	症狀	1. bone pain (多骨性脆弱→病理性骨折) 2. Erlenmeyer flask deformation(骨頭像錐型燒瓶) 3. 下顎 ill-defined RL，牙齒活性未受影響、lamina dura 完整	肝脾腫大	剛出生就急性神經退化	組織	Lipid-engorged macrophages (Gaucher's cells)：藍色，wrinkled silk 核偏，glucocerebroside 堆積	Sea blue histiocytes		提高血液惡性腫瘤機會 lymphoma、multiple myeloma
	Gaucher disease(最常見) 高球	Niemann-Pick disease	Tay-Sachs disease																									
缺乏酵素	Glucocerebrosidase	Acid sphingomyelinase	β-hexosaminidase																									
堆積物	Glucosylceramide	sphingomyelin	ganglioside																									
影響	Macrophage 堆在骨髓	macrophage	神經元																									
症狀	1. bone pain (多骨性脆弱→病理性骨折) 2. Erlenmeyer flask deformation(骨頭像錐型燒瓶) 3. 下顎 ill-defined RL，牙齒活性未受影響、lamina dura 完整	肝脾腫大	剛出生就急性神經退化																									
組織	Lipid-engorged macrophages (Gaucher's cells)：藍色，wrinkled silk 核偏，glucocerebroside 堆積	Sea blue histiocytes																										
Lipoid Proteinosis (類似上個疾病)		體隱性遺傳	1. dermis、submucosal connective tissue 有 waxy materials 堆積 2. 眼瞼和皮膚有丘疹或斑塊 3. 對稱顱內鈣化	1. lamellar material 堆積在血管中 PAS+,+ 舌 Papilla 缺失																								
Amyloidosis (1) 原發型系統性類澱粉沉積症 Primary systemic amyloidosis (2) 骨髓瘤合併類澱粉沉積症 Myeloma associated with systemic amyloidosis (3) 繼發型系統性類澱粉沉積症 Secondary systemic amyloidosis (4) 血液透析相關的類澱粉沉積症 Hemodialysis associated with systemic amyloidosis (5) 家族遺傳型類澱粉沉積症		amyloid 過度堆積 結構上是 beta-pleated sheet	只要有血管都可堆積 Organ-limited: 發生於多個器官，堆積 immunoglobulin light chain Systemic amyloidosis 1. Primary&myeloma-associated (1) 大舌症(瀰漫性 nodular) (2) waxy papule (眼瞼、耳後、頸部)	1. non-inflammatory deposition : 無核嗜酸性、纖維性物質堆積在血管壁上面 (不會發炎)	Congo red stain : 偏光顯微鏡下會呈現 apple green																							

			2. Secondary：慢性發炎 3. hemodialysis-associated : β 2-microglobulin 堆積 4. heredofamilial : 體顯性遺傳，poly-neuropathy		
--	--	--	---	--	--

病變性疾病					
	GAL	病因	特徵	組織	染色/診斷與治療
Janudice 黃疸	常見膽道阻塞、肝硬化病人		1. 分為阻塞性(轉內科)和溶血性(血液科) 2. 皮膚、黏膜、鞏膜呈彌漫性不規則的黃色 3. Hyperbilirubinemia 高膽紅素血症		

缺乏性疾病					
	GAL	病因	特徵	組織	染色/檢驗/診斷與治療
Vitamin deficiency disease		1. Vit.A(retinol)：視力、 β 胡蘿蔔素 2. Vit.B1 : coenzyme，維持神經功能，缺乏造成腳氣病 3. Vit.B2 : glossitis、angular chelitis 4. Vit.B3 : 氧化還原的輔酶。缺乏造瀕皮病 pellagra 5. Vit.B6 : amino acid 生成時的 cofactor，維持神經功能 6. Vit.C : collagen 合成必須，缺乏造成壞血病(scurvy) 、牙齦出血 7. Vit.D : 嬰兒缺乏造成 ricket，成人缺乏造成 osteomalacia 軟骨症 (軟骨症：缺乏礦物質/骨質疏鬆：礦物質含量正常) 8. Vit.E : 脂溶性，抗氧化相關，缺乏會有多發性神經問題 9. Vit.K : 脂溶性，凝血問題			

內分泌疾病						
	GAL	病因	特徵	染色/診斷與治療		
Pituitary dwarfism 侏儒症		1. 腦下垂體前葉生長激素分泌不足 2. 下視丘之生長激素釋放激素分泌不足	1. 個子小 (但比例正常) 2. 智力正常 3. 牙齒會延遲萌發且尺寸較小			
Hyperpituitarism 垂體機能亢進症	Gigantism 巨人症	骨骼板關起前，生長激素分泌過剩	1. Sella 變大 (腦下垂體位置) 2. 副鼻竇膨大 3. 下頷增大→下頷前突症 (Hyperpituitarism) →class3 4. 巨舌症→前牙往外飛	1. 和 McCune-Albright syndrome 相關 (多骨性 FD+咖啡牛奶斑+內分泌疾病) 2. 牙齒變大 (發生於骨骼板關起前，牙齒和顎骨一起變大)		
	Acromegaly 肢端肥大症	骨骼板關起後		發生於骨骼板關起前 1. 牙齒大小正常，但有 hypercementosis 2. 牙齒間距離變大		
Hypothyroidism = Cretinism 甲狀腺功能低下症		Primary:thyroid gland 本身異常 Secondary:TSH 分泌不足 Myxedema	1. 嬰兒: 呆小症(cretinism) 2. hashimoto's thyroiditis 橋本氏甲狀腺炎：自體免疫 3. 代謝率低：嘴唇變厚、舌頭變大、牙齒無法萌發	Free thyroxine(T4)來診斷 TSH 上升→Primary TSH 下降→Secondary		
Hyperthyroidism =Grave's Disease 甲狀腺功能亢進症	中年女性	1. 代謝增加 2. 自體免疫抗體連到 Thyroid cell 表面的 TSH receptor	1. 體重減輕 (吃很多但吃不胖) 2. 心跳加快、心悸 (容易猝死) 3. 眼球突出 (glycosaminoglycan 堆積) 4. 牙提早萌發或脫落 (代謝率高)、易蛀牙、Periodontal disease(Free thyroxine(T4)高，TSH 低 禁用 Epinephrine		

5. 味覺喪失 : rT3 has no effect

6. 上下顎骨出現骨質疏鬆

Hyperparathyroidism		Primary : (1) 副甲状腺腺瘤(parathyroid adenoma) (2) MEN Type I, IIa 等 Secondary : 慢性腎臟病，無法生成維他命 D3，長期血鈣偏低，使 PTH 持續分泌	1. 骨內 brown tumor 2. CGCG 3. Lamina dura loss、骨小樑(Trabecula bone)密度減少，造成毛玻璃樣(glassy change)。 4. 食指與中指骨膜下吸收	
Pseudohypoparathyroidism 假性副甲狀腺低能症代謝		低血鈣 GNAS1 mutation , G protein 爛 , PTH 訊號傳遞爛	1. Chvostek's sign (戳病人嘴角會有 twisting of upper lip) 2. 牙齒萌發困難 (低血鈣)	
Hypercortisolism (cushing's syndrome)	年輕女	腎上腺腫瘤 腦垂體腫瘤分泌 ACTH 刺激腎上腺 腎上腺使骨質流失 1. Osteoblast 被抑制 2. Osteoclast 被增強	1. 體重增加、水牛肩、月亮臉 2. Red purple abdominal striae 腹部有紅紫色條紋 3. 高血糖、口渴、多尿 X ray 1. 牙齒過早萌發 2. Lamina dura 消失 3. 頸骨變薄 (mottled appearance 融化) 4. 骨質缺發 osteopenia	沒有 feedback
Primary hypoadrenocorticism = addison's disease		腎上腺皮質素不足 (Secondary hypoadrenocorticism : ACTH 不足)	Bronzing：皮膚色素沉積 (口腔色素一般早於皮膚)	
Diabetes mellitus(DM) 糖尿病			1. 三多：吃多 polyphagia、尿多 polyuria、喝多 polydipsia 2. 血糖高、酮酸中毒 3. 口腔念珠菌感染 4. Pressure-induced necrosis 5. 周邊血管疾病、微血管病變(Microangiopathy) 6. 視力模糊(因眼底出血) 7. 口乾症(xerostoma): 唾腺 myoepithelial cells 消失，兩邊腮腺對稱性腫大 8. 良性遊走性舌炎(benign migratory glossitis) 9. 內皮細胞功能異常(Diabetes-induced endothelial dysfunction)	

腸胃道性疾病					
	GAL	病因	特徵	組織	染色/診斷與治療
crohn's disease 克隆氏症 (regional enteritis 局部性腸炎)		發炎或免疫上的問題，影響到整個消化道(口腔→肛門)	1. orofacial granulomatosis 腫嘴唇 2. 與 pyostomatitis vegetans 相關		
pyostomatitis vegetans 增殖性化膿性口炎			1. 常見於 inflammatory bowel disease (潰瘍性結腸炎和 Crohn's disease) 2. Snail track ulceration: 似蝸牛爬行	eosinophils 浸潤	
uremic stomatitis 尿毒性口炎	洗腎	口腔微生物產生之尿素酶 urease 分解唾液中尿素	1. 白色斑塊: 頰黏膜、舌頭、口底 2. 味覺不適、疼痛、灼熱感 3. 呼吸間可聞到 ammonia 的味道		