

·综述·

牙本质发育不全的研究进展与治疗策略

The research advances and treatment strategy of dentinogenesis imperfecta

章逸洲 金晓婷 李明星 徐婧秋 蒋文翔 傅柏平

(浙江大学医学院附属口腔医院·浙江大学口腔医学院·浙江省口腔生物研究重点实验室,
杭州 310006)

【摘要】牙本质发育不全(dentinogenesis imperfecta, DI)是一种常染色体显性遗传病,根据1973年提出的Shields分类法可分为I、II、III型。I型的致病基因为COL1A1与COL1A2基因;II型与III型的致病基因为牙本质涎磷蛋白(dentin sialophosphoprotein, DSPP)基因。目前已发现多个基因突变位点,其中DSPP基因的突变位点达40余个。DI可累及全生命周期的患者,口腔临床表现包括牙齿变色、磨耗,伴或不伴髓腔闭锁,临床表现的多样性和治疗介入时期的不同增加了治疗策略的复杂性和难度,常需要多学科联合诊疗。随着口腔粘接技术与数字化技术的变革,DI的治疗手段亦出现了新的选择。本文就DI的研究进展与治疗策略作一综述。

【关键词】牙本质发育不全 研究进展 治疗策略

DOI: 10.11752/j.kqcl.2021.03.08

牙本质发育不全(dentinogenesis imperfecta, DI)是一种以严重的牙本质矿化不良和牙本质结构异常为特征的常染色体显性遗传病,发病率介于1/6 000~1/8 000之间。DI患者的特征性表现主要包括牙齿变色、磨耗、髓腔闭锁和球状牙冠伴有明显的牙颈部缩窄,恒乳牙均可受累^[1, 2]。临床医师应根据患者的病史、年龄、临床表现以及治疗需求等因素制定个性化治疗方案。早诊断、早治疗是目前DI的诊疗原则,尽早治疗介入和长期随访可避免牙体硬组织丧失带来的功能性改变,促进颜面部肌肉、骨骼与颞下颌关节的正常发育,恢复颜面部的美观,增强患者的社交自信。本文就DI牙列的研究进展与治疗策略作一综述。

1 疾病分型

1973年,Shields等^[3]根据患牙的临床表现将DI可分为III型:I型(DI-I)属于成骨发育不

全(Osteogenesis imperfecta, OI)III型与IV型的一种表型。OI的常见临床表现有蓝色或正常巩膜、进行性四肢骨及脊椎变形及易骨折^[2],受累患牙萌出前后可出现髓腔闭锁,牙根短且缩窄,牙冠部分呈典型的半透明琥珀色,常伴有严重磨耗;II型(DI-II)又称遗传性乳光牙本质,患牙特征与DI-I型相似但不伴OI;III型(DI-III)为罕见型,特发于美国马里兰州的3个隔离民族,患牙萌出后迅速磨耗,可引起多个牙髓暴露,牙本质呈光滑的琥珀色,髓腔与根管增大,呈特征性空壳状改变^[2, 4]。随着对致病机制与疾病表型的深入研究,Muriel等^[4]将牙本质涎磷蛋白(dentin sialophosphoprotein, DSPP)基因突变引起的牙本质异常称为DI,并结合临床表现将DI分为轻至重型,其中DI-II为中型,DI-III为重型。Shields分类中的DI-I的致病基因为编码I型胶原蛋白 $\alpha 1$ 链(COL1A1)与 $\alpha 2$ 链(COL1A2)的基因,所以并

基金项目:浙江省医药卫生科技项目(编号:2020367490)

通信作者:傅柏平, Email: fbp@zju.edu.cn