# 科研人员首次提出并命名一种新的口腔罕见病

作者：writer 来源：科学网

本文原地址：https://www.iikx.com/news/progress/25155.html

*本文仅供学习交流之用，版权归原作者所有，请勿用于商业用途！*

**科研人员首次提出并命名一种新的口腔罕见病**。
近期，空军军医大学口腔医院段小红教授课题组在Oral diseases杂志发表论文，首次提出并命名一种新的口腔罕见病：腭颊融合-腭裂-多生牙综合征。

今年3月，段小红接诊了一名57岁女性患者，主诉自幼口腔左侧软组织与上腭相连，长期影响咀嚼。经过面部及全身检查后，段小红教授发现患者口腔有一条长约5厘米的异常口腔融合组织带，致使左上后牙全被遮挡，难以发挥正常咀嚼功能；进一步检查发现异常融合组织中含有一颗牙齿，并伴有局部软腭裂，正中多生牙等异常表现。

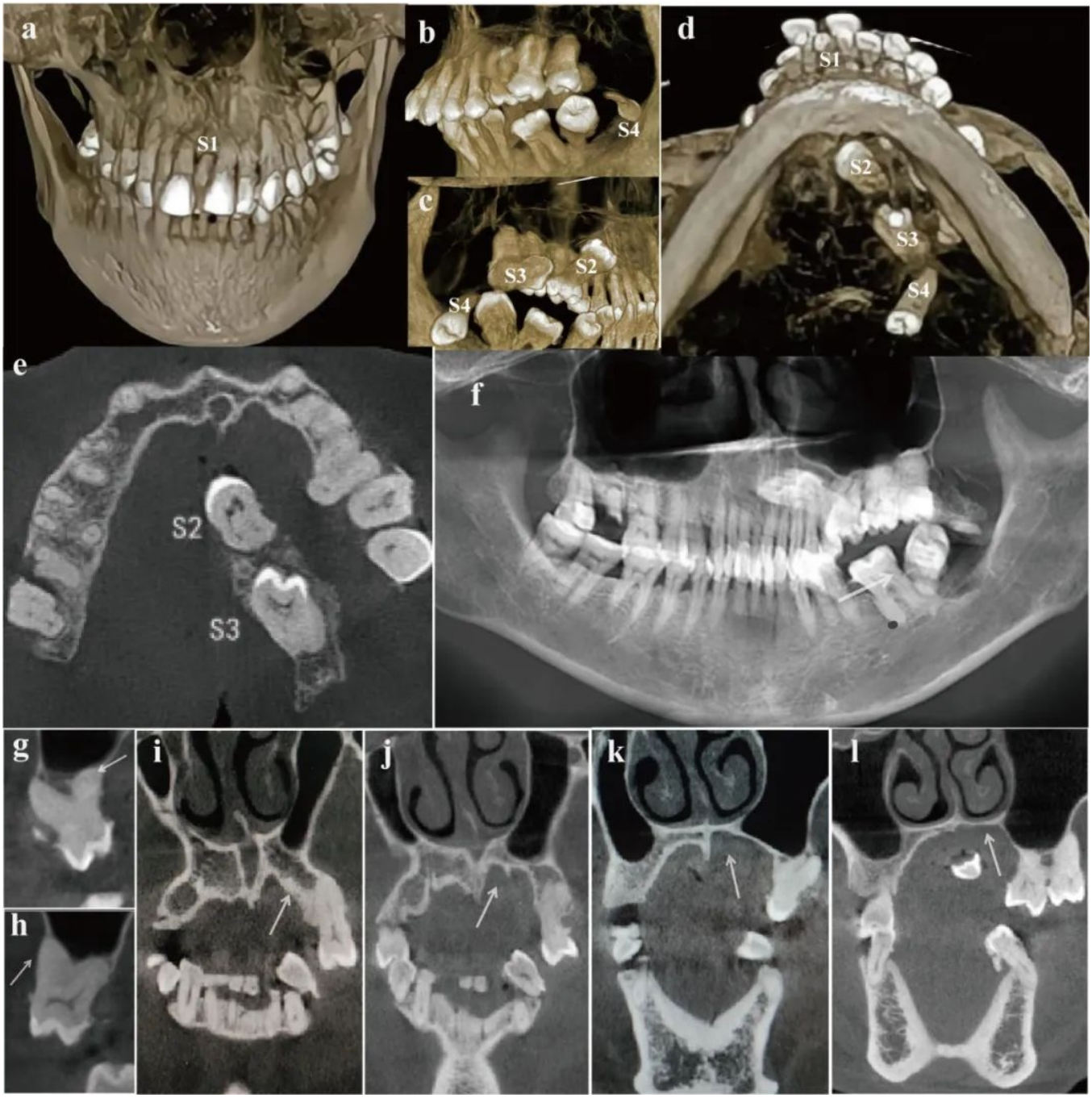
根据影像学检查显示，异常融合组织带共含有3颗多生牙，外观近似前磨牙和磨牙，其周围有骨样组织包被，且左侧硬腭骨组织厚度较右侧薄，左侧牙弓也较右侧短。由于患者的异常临床表现十分罕见，段小红教授初步判断，这可能是一种新的未曾报道过的疾病。由于观察到患者还伴有软腭裂，她一边组织团队成员翻阅大量文献，查询是否有相似病例报道，一边联合颌面整形与美容外科进行会诊。

基于患者罕见的口腔表现，段小红团队同李云鹏副教授根据患者特点制定诊疗方案，通过手术切除异常口腔融合组织带，并进行软腭裂修复术；随后对切除的组织开展病理学分析，分析结果表明异常融合组织为类似正常结构的口腔软硬组织，进而排除口腔颌面部肿瘤的可能性。术后患者伤口恢复良好，咀嚼及语音等功能得到改善。

患者罕见的口腔表现是否属于已知的颅颌面发育畸形呢？带着疑问，段小红教授团队对比了50余种伴有口腔组织异常融合、多生牙或腭裂等特征的发育畸形类疾病，进一步锁定副上颌骨及先天性口腔粘连畸形作为重点鉴别诊断疾病，收集并分析40例患有这两类疾病的患者异常表型予以鉴别分析。最终，排除患者为已知颅颌面发育畸形的可能性。

为进一步明确病因，段小红团队对患者进行外显子组测序及遗传分析，经与人类孟德尔遗传数据库、人类基因突变数据库比对，未能发现任何一种与之相匹配的疾病。以上发现提示该疾病很可能是一种新的口腔罕见病。

最终，段小红团队将新的口腔罕见病命名为腭颊融合-腭裂-多生牙综合征（Palate-bucca fusion - cleft palate - supernumerary teeth syndrome, FCS syndrome）。在命名过程中，参照国际惯例，选择该病的腭颊融合、腭裂和多生牙等三大特征作为病名的来源，其对应的英文名称也遵循此规律。（来源：中国科学报 严涛）




该口腔罕见病命名为腭颊融合-腭裂-多生牙综合征。（空军军医大学口腔医院供图）

相关论文信息：https://doi.org/10.1111/odi.14806
作者：段小红等 来源：《口腔疾病》

更多 科学进展 请访问 https://www.iikx.com/news/progress/

本文版权归原作者所有，请勿用于商业用途，爱科学iikx.com转发