

상아질 형성 부전증

Dentinogenesis Imperfecta

서울대학교 치과대학 구강병리학교실** 및 의과대학 병리학교실***

이석근** · 지제근*** · 임창윤**

서 론

상아질 형성부전증은 그 발생과정에 있어서 유전적 장애 또는 골형성 부전과 밀접한 관계를 갖고 있다.

Armond(1716)가 유전적 소인을 가지는 골형성 이상을 처음 기술 보고한 이래 Vrolik(1849)은 이를 골형성 부전증(osteogenesis imperfecta)이라고 명명하였고 Looser(1905), Bauer(1920) 및 Dietrich(1929) 등은 이를 다시 분류하여 선천형 골형성부전증(osteogenesis imperfecta fetalis or congenita)과 지연형 골형성 부전증(osteogenesis imperfecta tarda or osteospathyrosis idiopathica)이라고 하였다. Preiswerk(1912)는 골형성 부전증 환자에서 치관의 조기파절, 심한마모 및 단갈색 변색을 관찰하였고 Bauer(1920)는 골형성 부전증이 있는 환자의 치아를 조직학적 관찰을 하고 특징적인 상아질 형성장애의 양상을 보고하였다. 한편 Wilson(1929), Noyes(1935), Hodge(1936) 및 Skillen(1937) 등은 골형성 부전증과 무관한 가계에서 유전성의 치아 발육부전증과 형성 이상을 관찰하였는데, 특히 Hodge(1936)는 이러한 가계의 치아병변을 hereditary opalescent dentine이라 불렀으며 Urbana 등(1939)은 보다 더 적절한 병리학적 진단용어로 이를 유전성 상아질 형성 부전증(hereditary dentinogenesis imperfecta)이라고 하였다. Rushton(1955)은 골형성 부전증과 이에 수반된 상아질 형성 부전증과, 골형성 부전증과 무관하게 발생하는 상아질 형성부전증에서 치아병변은 서로 유사하지만 현저한 임상소견의 차이때문에 동일한 질환으로 분류할 근거가 없다고 지적하였다. 한편 Witkop(1971)은 이러한 두 종류의 치아병변에 대하여 골형성 부전에 수반되는 치아병변을 상아질 형성 부전증(dentinogenesis imperfecta)이라 하고 골형성 부전증과 무관한 치아병변을 hereditary opalescent dentine이라 명명하였다. Shields 등(1973)은 이를 다시, 전자를 제 I형 상아질형성부전증, 후자를 제 II형 상아질형성부전증

으로 분류하였다.

본 견색은 태아의 악안면 및 치배의 형성발육을 연구 하던중에 2례의 골형성부전증에서 특징적인 상아질 형성 부전증을 관찰하였고 서울대치병원 치과 진료부에 내원한 환자중에서 유전적인 상아질 형성 부전증을 관찰하였기에 이들을 Shields 등의 분류기준에 의거하여 기술보고하는 것이다.

재료 및 방법

증례 1: (RCM #302) 제 I형 상아질 형성부전증 (Type I dentinogenesis imperfecta)

건강한 부모의 두번째 애기로 임신 38주에 서울 모 중합병원에서 정상분만하였으나 생후 4시간 후에 호흡곤란으로 사망한 여아이다. 가족력에는 특기할 것이 없으며 특히 선천적 기형이나 유전적 질환은 없었다고 한다. 임신 경과는 비교적 순조로왔으며 임신 중반기에 질트리코모나스증을 치료하기 위하여 약제를 복용한 일이 있었다. 부검결과 전신골격, 두개골 그리고 안구 등 모든 조직에서 전형적인 선천성 골형성 부전증의 소견을 보였다(지제근 등, 1980).

상악악골은 따로 적출하여 10% 중성 formalin에 고정했으며 고정후 2~3%의 nitric acid에 3~5일간 탈회하였다. 탈회후 상악골은 전후방 5등분하여 연속면 절단(frontal plane section) block을 제작한후 통상방법에 의하여 탈수 및 paraffin 포매를 하여 6~8 μ m 두께의 현미경 표본을 제작하였다. 하악골은 좌우로 양분하여 한편은 전후방 치배들을 동시에 관찰하기 위해서 전후방 절단(mesio-distal section)으로 6~8 μ m 두께의 현미경 절편을 제작하였고 나머지 한편은 악골을 유전 치부, 유전치부 및 유구치부로 3등분해서 각각의 치배들을 관찰하기 위한 절단을 6~8 μ m 두께로 제작하였다. H&E 증염색을 통용하였으며 Periodic Acid Schiff (PAS)와 Gomori's reticulin 염색도 병행하였다.

한편, 상악 좌측 제 2유구치배를 사망후 수시간내에 적출하여 3% glutaraldehyde 용액에 고정한 후 통상방법에 의하여 전자현미경 표본을 제작하여 관찰하였다.

* 본논문 요지는 1980년 10월 17일, 대한병리학회 제 32차 학술대회에서 발표하였음.

증례 2: (A80-32) 제 I 형 상아질 형성부전증

본에는 사산아로서 부검결과 선진성 골형성 부전증으로 확진된 예이다.

상하악골의 광학현미경 표본 제작과정은 증례 1과 같으며 증례 2에서는 자가용해가 심해서 전자현미경 표본은 제작할 수 없었다.

증례 3: 제 II 형 상아질 형성 부전증

전체 치아변색 및 조기 파질을 주소로 서울대학교 병원 치과 진료부에 내원한 25세의 남자의 가체를 조사한 결과 4대에 걸친 28명의 가족중에 19명에서 유전적인 치아 이상을 발견하였으나 골형성 부전증에 관련된 다른 증상은 전혀 보이지 않았다. 본 환자는 증의치 제작을 위하여 상하악의 연속 발치를 시행하였고 그의 조카에게서는 조기 분절 탈락된 유치를 얻을 수 있어서 이들의 영구치와 유치의 연마 표본 및 탈회 표본을 제작하여 광학 현미경 검사를 시행하였다.

관찰 성적

A. 제 I 형 상아질 형성 부전증

1. 상아질(Dentine): 증례 1과 증례 2의 모든 유치배에서 상아질 형성 부전이 관찰되었는데 상아질은 구조상으로 mantle dentine과 circumpulpal dentine의 구분이 뚜렷하였다. 상아질 형성이 많이 진행된 교두부위의 상아질에서와 상아질 형성이 적은 치경부에서 모두 mantle dentine과 circumpulpal dentine의 구분이 관찰되었는데 교두부의 mantle dentine이 치경부에서 보다 두꺼웠다.

Mantle dentine은 대체로 초기에 형성된 상아세관(dentinal tubule)의 말단부위로서 증례 1에서는 매우 가는 소수의 상아세관지(branch of dentinal tubule)와 무구조하고 치밀한 상아질로 구성되어 있었고 dentino-enamel junction의 scalloping 양상은 매우 드물게 관찰되었다. 증례 2에서는 mantle dentine에서 다수의 상아세관지와 현미경 관찰상으로는 거의 정상적인 상아질 형성이 보였으며 dentino-enamel junction의 scalloping 양상도 비교적 많이 관찰되었다. 특히 circumpulpal dentine에서 특징적인 상아질 형성 부전증이 보였는데 증례 2에서는 수적으로 대단히 감소된 상아세관들이 확장되어 있거나 꾸불꾸불하게 배열되어 있었다. 이들 세포는 PAS에 비교적 강양성이 있었으며 간혹 조상아세포의 함입이 관찰되었다. 석회화는 불량하였으며 상아질 내에 Gomori's reticulín stain에 호염되는 세망섬유(reticulín fiber) 등이 잔존되어 있다.

대체로 전상아질(predentine)은 그 두께가 비교적 얇아져 있었으며, 증례 1의 상악 제 2 유구치배의 상아질 형성부위에서 채취한 표본의 전자 현미경 소견에서는 전상아질 내에 불규칙한 원섬유(fibril)들의 취착이 보였는데 이들은 dentinal tubule의 구조와 무관하게 조상

아세포가 직접 원섬유질(fibril material)을 세포외 전상아질 부위로 침착시키고 있음을 관찰할 수 있었다.

한편 증례 2는 특히 circumpulpal dentine에 큰 혼란과 형성장애가 보였는데 많은 조상아세포와 모세혈관의 함입이 보였으며 상아세관의 수적인 감소 뿐만 아니라 섬유성의 상아기질과의 구별도 곤란하였다.

석회화는 대단히 불량하여서 PAS에 강양성이었으나 특히 mantle dentine과 circumpulpal dentine의 경계부위에서 뚜렷하였으며, 석회화가 덜된 상아질내에는 세망섬유들이 불규칙하게 많이 잔존되어 있었다.

2. 치유두: 상아질을 형성하는 조상아세포의 이성이 관찰되었는데 치경부에서 mantle dentine을 형성하는 조상아세포에서는 그 배열이 규칙적이며 풍부한 Korff's fiber를 형성하고 있으나 교두부에서 상아질 발육부전이 심화되어지고 있는 부위에서는 점차 Korff's fiber의 수가 감소되어감을 관찰할 수 있었다. Korff's fiber의 형성부전은 증례 1에서 보다 증례 2에서 그 정도가 더욱 심하였다. 한편 subodontoblast layer의 세포의 분화 정도도 상아질 형성부전증이 심할수록 불량하여서 교두부에서는 subodontoblast layer가 거의 보이지 않고 미분화세포인 pulp proper cell로 구성되어 있었다.

증례 1에서는 치유두의 세포수는 정상적인 태아의 치유두의 것과 비슷하였으나 증례 2에서는 치유두내의 세포수가 매우 감소되어 보였다.

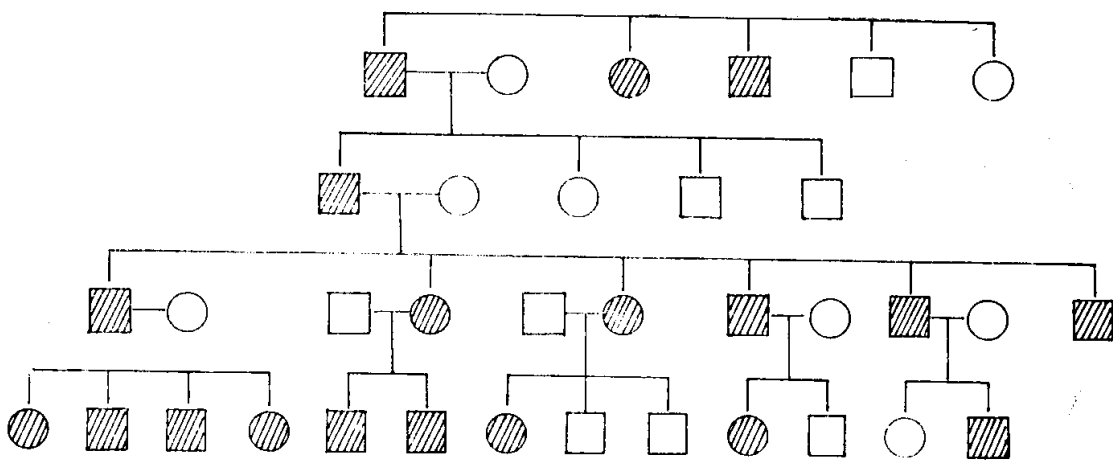
3. 법랑질: 법랑질 형성은 거의 정상적이어서 형성된 법랑기질 두께는 같은 태령의 치배들과 거의 비슷한 정도이고 조법랑세포층도 규칙적인 tall columnar 세포로 구성되어 있었다. 그러나 증례 1에서 법랑상피(enamel epithelium)를 싸고 있는 치배주위 소성 결합조직에서는 부분적인 점액성 변성이 보이고 있거나 법랑기질내에 소석회구기 보이는 등 법랑질석회화 부전증의 전조가 발견되었다.

증례 2에서는 심한 자가용해로 인하여 법랑상피 및 치배주위 조직의 명적변성을 판별할 수 없었다.

4. 악골: 상하악골에서는 비교적 영성한 구조의 골주들이 석회화가 덜된 채로 PAS에 농염되어 관찰되었는데 골기질은 섬유골(fiber bone)을 이루고 있었다.

골주주위로 osteoid rim이 매우 드물게 보이는데 골주내에는 많은 골세포들이 밀집되어 있었고 파골세포(osteoclast)의 출현은 거의 관찰되지 않았다. 한편 비격(nasal septum) 및 하악의 Meckel's cartilage 등의 형성은 거의 정상적인 양상을 보였다.

5. 소석회구: 증례 1에서만 소석회구가 발견되었는데 특징적인 석회화 부전증으로 이영양성 석회화(dystrophic calcification)와 유사한 양상이 보이고 있었다. 이



Family tree showing involved (hatched) persons in case 3.

들의 크기는 직경이 대략 10~50 μ m 정도의 구형으로 흔히 혈관주위의 소성 결합조직에서 잘 보였다. 그밖에 골기질, 치유두, 상아질에서도 자주 발견되었으며 간혹 구강 점막이나 신경단 등에서도 발견되었으나 근육, 연골조직 및 타액선이나 점액선 등에서는 거의 발견되지 않았다.

B. 제II형 상아질 형성 부전증

증례 3에서 본바와 같이 한가계의 4대를 통하여 거의 유사한 치아병변이 관찰되었는데 유치 및 영구치에서 모두 발견되었다. 28인의 가족중에서 19명 (약 62%)에서 치아병변이 나타났으며 이중 여성은 7명(약 38%)이었고 남성은 12명 (약 62%)이었다.

유전 양상은 우성체염색체 (autosomal dominant)의 양상을 보였다.

전체 치아를 얻은 25세의 남자에서는 X-ray 검사에서 모든 치수의 폐쇄와 짧고 몽푃한 치근, hypercementosis 그리고 다수의 치근단 병소들이 발견되었다.

치아에서는 빈번한 파절과 담갈색 변색, 심한 마모와 치아와소증(microdontism)등이 보였으며 충치는 거의 발견되지 않았다. 연마표본과 탈회표본에서 모두 전치부와 구치부의 동일한 소견을 보였는데 법랑질은 구조와 형태가 거의 정상적이었으나 탈회 및 연마과정에서 석회화 불량을 알수 있었다. 상아질에서는 매우 특징적인 병변이 보였는데 대체로 상아세관의 수는 감소되어 있었고 배열도 불규칙하였다. 심하게 위축된 상아세관과 함께 석회화가 불량한 interglobular space가 많이 관찰되었으며 치수관이 있던 부위에서는 상아질

에 함입되어 진존된 모세혈관들이 다수 발견되었다.

치수의 폐쇄가 덜된 치근단 부위의 치수관에서는 유수신경단이 관찰되기도 하였다. 백아질은 육안검사에서 큰 비대(hyperplasia)가 보였는데 탈회표본에서는 cellular cementum의 형성이 주로 관찰되었으며 연마표본에서는 연마도중 대부분 탈락되어져서 관찰할수 없었다.

고 안

상아질 형성 부전증은 골형성 부전증과 인접한 관련이 있는 유전적인 질환으로 Finn(1938)은 다수의 유사한 요소들로 구성된 조건우성 (conditional dominant)의 특성을 보인다고 하였다. 또한 Lyons(1940)는 상아질 형성 부전증이 유전적으로 성적특성 (sex trait)에 영향을 받지 않으며 잠중우성 (heterozygous dominant)이라고 하였고 Hursey(1956)는 lop ears, albinism 및 polycystic kidney 등의 여러가지 병적인 유전적 소질과 병발할 수 있다고 하였다. 그리고 Johnson(1959)과 Hey(1960)는 골형성 부전증과 상아질 형성 부전증이 서로 무관하게 발생가능하며 그 발현 양상도 매우 다양하다고 했고 Bixler(1968)와 Giansanti등 (1975)은 상아질 형성 부전증이 격리특성 (isolate trait)으로 전달되는 경우 100% 체염색체 우성으로 전달되는 가계를 보고하였다. 저자들이 보고한 증례들의 유전적인 특성은 증례 1과 증례 2가 가족력과 무관하게 발생한 제 I형 상아질 형성 부전증이었고 증례 3은 뚜렷한 체염색체 우성의 양상이 보이는 제 II형 상아질 형성부전

층이라고 생각된다.

Bauer(1920)는 선천성 골형성 부전증이 태아에서 법랑질 형성은 거의 정상적이지만 상아질 형성에 큰 장애가 있음을 발견하고 이는 중배엽성 조직의 비정상적인 형성의 결과라고 생각하였으며 Naito(1924)는 선천성 골형성 부전증의 유치에서 법랑질의 석회화 불량 및 상아질의 구조 이상을 발견하였다.

Haubach(1929)는 선천성 골형성 부전증의 내아에서 초기에 형성된 mantle dentine이 후에 형성된 circum-pulpal dentine 보다 더 안정된 구조로 이루어졌다고 하였다. Beck(1931)은 1차 상아질(primary dentine: mantle dentine)에서 석회화 불량(cloudy calcification)과 불규칙한 Tome's fiber 형성 및 Korff's fiber 형성 저조, 그리고 2차 상아질(secondary dentine: circum-pulpal dentine)에서는 Tome's fiber와 Korff's fiber의 형성장애가 모두 보이는 특징적인 상아질형성 부전증을 관찰하였다. 한편 Adloff는 지연형 골형성 부전증의 부자에서 조상아세포의 Tome's fiber 결핍과 치수석(pulp stone)으로 채워진 치수관 및 법랑질과 상아질의 용이한 탈락등을 관찰하였으며 Bergersen(1930)은 선천성 골형성 부전증의 어린아이에서 유전치부위보다 유구치에서 더욱 심한 병변이 있음을 보고하였는데 Rushton(1939)은 이를 확인하면서 이는 조상아세포의 발생분화는 거의 정상적이지만 상아질 생성과정에 결함이 생겨서 Tome's fibril의 생성대신 섬유성골과 같은 무구조의 상아질을 계속적으로 생성시키기 때문이라고 하였다. 저자들은 증례 1과 2에서 이들과 유사한 소견들을 발견하였는데 증례 1에서는 mantle dentine과 circum-pulpal dentine의 경계가 비교적 불분명하였으나 증례 2에서는 그 경계가 매우 확실하였다. 증례 1과 2에서 전치부와 구치부의 상아질 형성장애의 차이는 뚜렷하게 나타나지 않았으나 개개의 치배에서는 치경부에서 보다 교두부의 상아질에서 더욱 심한 상아질 형성 부전증이 관찰되었다.

이러한 현상을 상아질 형성기전과 관련하여 설명하자면 초기에 조상아세포가 조법랑세포에 의하여 분화 촉진된 후 조상아세포의 분화 및 증식은 정상적이지만 지속적인 상아질 형성 및 성숙에는 큰 혼란이 생기고 있음을 알 수 있다. 즉 상아질 형성과정은 대체로 원섬유질 형성(fibrillogenesis), 상아기질 성숙(dentin matrix maturation) 그리고 석회화(calcification) 등으로 이루어지는데, 증례 1과 2의 periodic acid Schiff와 Gomori's reticulín 염색에서 매우 불규칙한 섬유성의 미성숙 상아질이 발견되어서 상아질 형성 부전증은 근본적으로 비정상적인 원섬유질의 생성 결과로 여겨진다.

그리고 정상적인 치아에서는 조상아세포층과 sub-odontoblast layer가 서로 길항적으로 작용해서 조상아세포의 상아기질과 subodontoblast layer cell의 Korff's fiber 생성조절이 가능하지만 상아질 형성 부전증에서는 조상아세포의 미성숙과 이러한 조절작용의 혼란이 야기되어서 계속적으로 비정상적인 상아질을 형성하기 때문에 치수가 폐쇄된다고 생각된다.

Ivance(1954)는 상아질 형성 부전증의 영구치에서 백아질의 비대(cemental hyperplasia)를 발견하였는데 Soni(1967)는 이것이 lacuna type의 비정상적인 백아질 비대라고 하였으며 Johnson(1959)은 상아질 형성 부전증의 환자에서 치근단 병소가 빈발함을 발견하였고 심한 마모에 비하여 대체로 충치에 내성이 있음을 보고하였다.

증례 3에서 이와같은 소견들을 모두 관찰할 수 있었는데 그 밖에 발음 장애 및 저작장애들도 발견할 수 있었다.

Herold(1972)와 Godfrey 등은 상아질 형성 부전치의 pre-dentine layer에서 불규칙하고 거친 교원섬유를 발견하였는데 이러한 교원섬유의 직경이 800~1,200Å으로 정상치(약 500Å)에 비해 두꺼워져 있음도 발견하였다.

Takagi(1980)는 상아질을 형성하는 교원섬유에서 hydroxylysine, serine 및 acidic acid의 증가와 lysine과 arginine 등의 감소를 발견하였으며 Sank(1980)는 상아질의 면역조직화학적인 연구를 통해서 덜 성숙된 type III의 교원섬유의 양이 증가되어 있음을 보고하였다.

증례 1에서 전자현미경 관찰이 가능하였는데 매우 특징적인 상아기질 형성장애를 관찰할 수 있었다. 한편 Godfrey(1973)는 상아질 형성 부전증이 치유두내의 신경발육부전과 밀접한 관련이 있다고 하였는데 증례 1과 2에서 치배주위로 풍부한 신경들이 분포되어 있고 특히 증례 3에서는 치근 관내에 잘 발달된 유수신경단이 발견되기도 하여서 상아질 형성 부전증이 신경발육 부전의 결과로 여겨지는 않는다. 그러므로 상아질 형성 부전증의 발생원인은 유전성과 상아기질의 비정상적인 교원섬유 형성에 관련되는 염색체의 구조 유전자(structural gene)의 이상이 상아질 형성부전증의 주요 원인이 되리라고 생각된다.

그밖에 증례 1에서는 심한 소석회구(calcospherite)의 형성이 보였는데 이는 치배에 국한되어 나타나는 것이 아니라 전반적으로 나타나는 병적소견으로 골형성 부전증과 상아질 형성 부전증의 직접적인 원인으로 여겨지기 보다는 골형성 부전증의 결과 발생한 석회질 대사장애의 한 현상으로 간주된다.

요 약

2례의 부검에서 신천성 골형성 부전증과 관련된 제 I 형 상아질 형성 부전증이 발견되었는데 매우 뚜렷한 상아질 형성 장애가 관찰되었다. 증례 1과 2의 상아질 형성 장애양상은 서로 유사하였는데 주로 불규칙한 섬유성 상아기질 형성, 조상아세포의 혼란 및 상아질내 함입, 상아세관의 감소 및 위축, 그리고 상아질 석회화 불량등이 관찰되었다.

한 가계에서 제 II 형 상아질 형성 부전증이 발견되었는데 4대에 걸친 28명의 가족중에 19명에서 치아병변이 보이는 전형적인 우성 체염색체 (autosomal dominant)의 특성을 보였다. 치아는 담갈색 변색, 조기파절 및 심한 마모 그리고 치아왜소증 등이 관찰되었으며 광학 현미경 소견에서는 상아세관의 감소 및 위축, 치수강 폐쇄 그리고 미성숙 상아질 형성등이 특징적이었다.

—ABSTRACT—

Dentinogenesis Imperfecta

Suk Keun Lee, Je G. Chi and Chang Yun Lim

Departments of Pathology, College of Dentistry and College of Medicine, Seoul National University.

Based on three cases (two autopsies and one biopsy) we have conducted a pathological study on dentinogenesis imperfecta.

Two cases were classified into type I dentinogenesis imperfecta, which were associated with congenital osteogenesis imperfecta.

They were found in a newborn and a stillborn infant.

The lesions were characterized by irregular deposition of fibrillar dentine matrix, disturbed odontoblast layer and invagination of odontoblasts, reduction of dentinal tubules, and poor calcification of dentine.

One case was classified into type II dentinogenesis imperfecta. This was a 25 years old male whose family showed a strong hereditary tendency of autosomal dominant character through four generations. Their teeth showed dark brown or blue discoloration, easy fragility, severe attrition and microdontism. Extracted teeth for full denture construction were examined histologically, and they showed marked reduction and

atrophy of dentinal tubules, obliteration of pulp chamber and immature dentine formation.

REFERENCES

지제근, 김정란, 이정빈, 이형복, 박영하; 신천성 골형성 부전증(2부검 증례보고). 서울의대학술지, 21: 209-217, 1980.

Adloff, P.: *Vierteljahrschrift für Zahnheilkunde*. 44: 478, 1929.

Armond, J.: *Quoted by Bickel, W.H., Ghormely, R. K. and Camp. J.D.: Osteogenesis imperfecta. Radiology*, 40:145, 1943.

Bauer, K.H.: *Deutsche Zeitschrift für Chirurgie*. 154: 166, 1920.

Becks, H. and Calif, S.F.: *Histologic study of tooth structure in osteogenesis imperfecta. Dental Cosmos*, 73:437, 1931.

Bergersen, B.: *Norske Tannlageforenings Tidende*. 39:503, 1929. & 40:90, 1930.

Bernard, W.V.: *Roentgenographic and histologic differentiation of dentinogenesis imperfecta and dentinal dysplasia, Abstracts presented at 38th general meeting. J. Dent. Res.*, 39:674, 1960.

Biel, M.: *Archiv für pathologische Anatomie und Physiologie und für Klinische Medizin*. 255:54, 1925.

Bixler, D., Conneally, P.M. and Christen, A.G.: *Dentinogenesis imperfecta: genetic variation in a six generation family. J. Dent. Res.*, 48:1196, 1969.

Brustein, H.C. and Mautner, R.L.: *Osteogenesis Imperfecta. Oral Surg.*, 42:42, 1976.

Burstone, M.S.: *The ground substance of abnormal dentine, secondary dentine, and pulp calcifications. J. Dent. Res.*, 32:269, 1953.

Finn, S.B.: *Hereditary opalescent Dentin. I. An Analysis of the literature on Hereditary anomalies of tooth color. J.A.D.A.*, 25:1240, 1938.

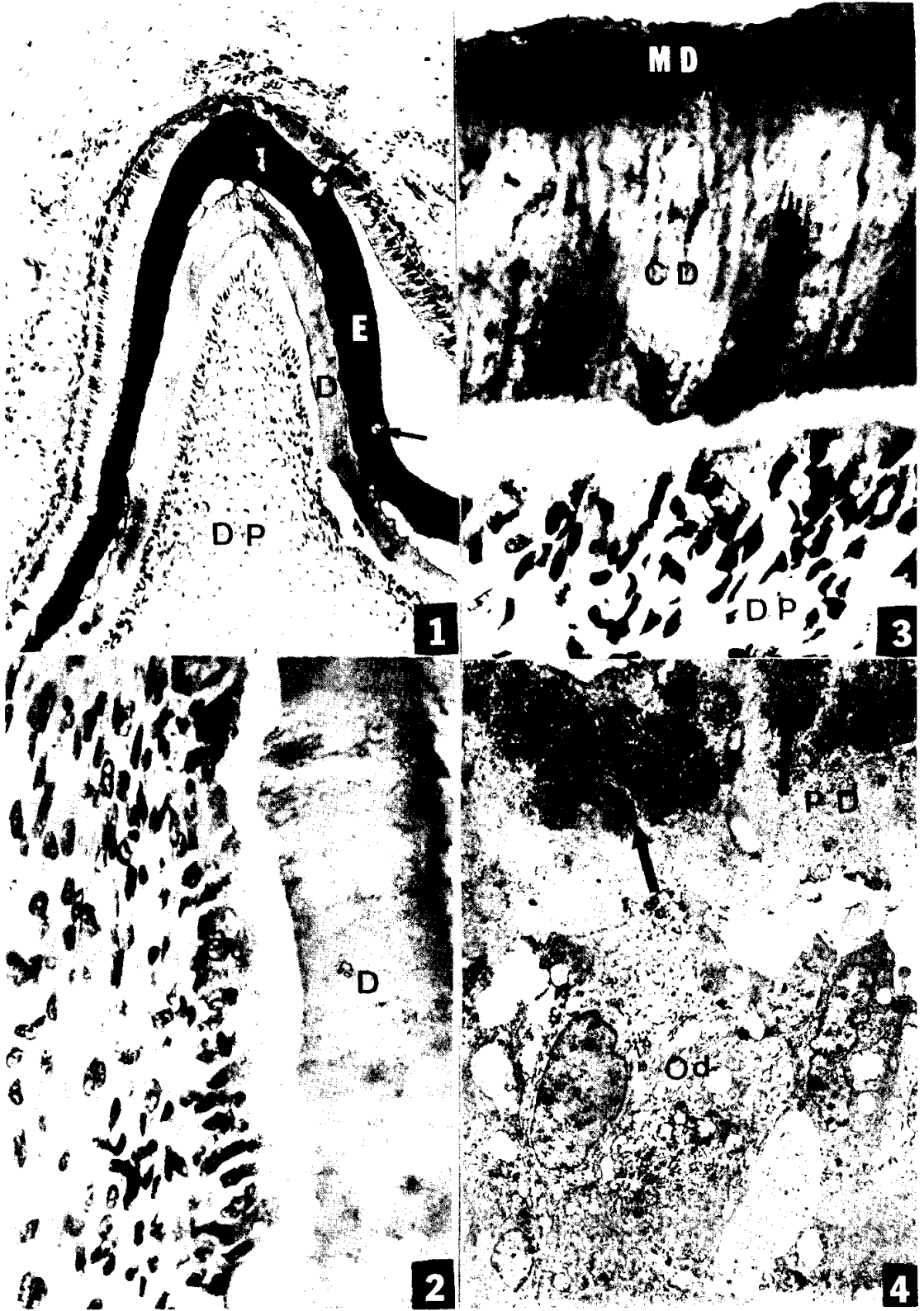
Giansanti, J.S. and Budnick, S.D.: *Six generations of hereditary opalescent dentine. J.A.D.A.*, 90:439, 1975.

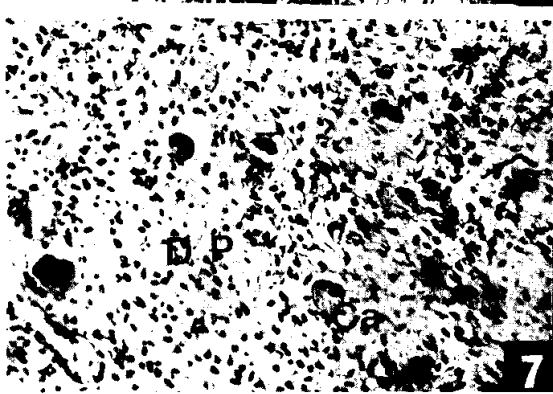
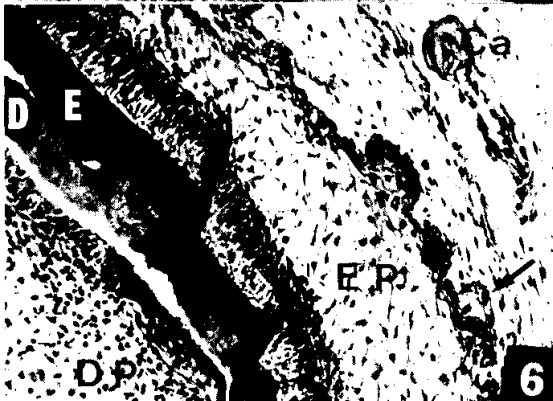
Godfrey, J.L.: *A histological study of dentine formation in osteogenesis imperfecta congenita. J. Oral Path.*, 2:95, 1973.

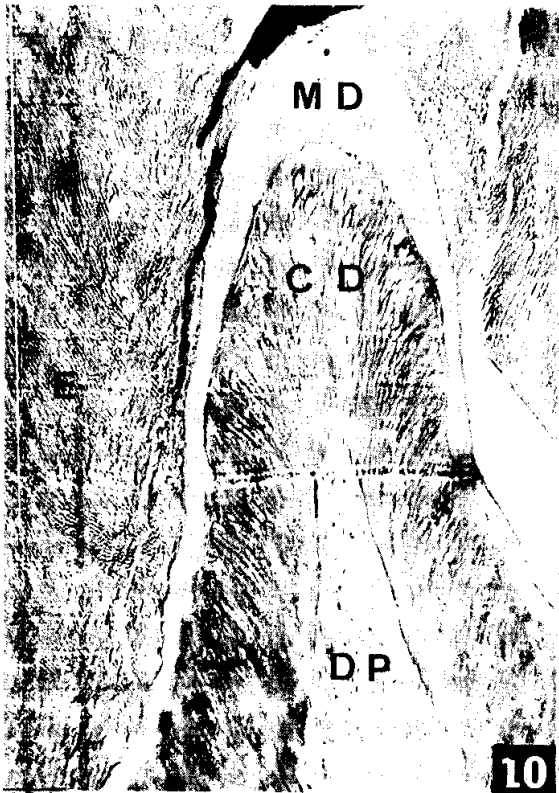
Haubach, K.: *Vjschr. Zahnheilk.*, 45:268, 1929.

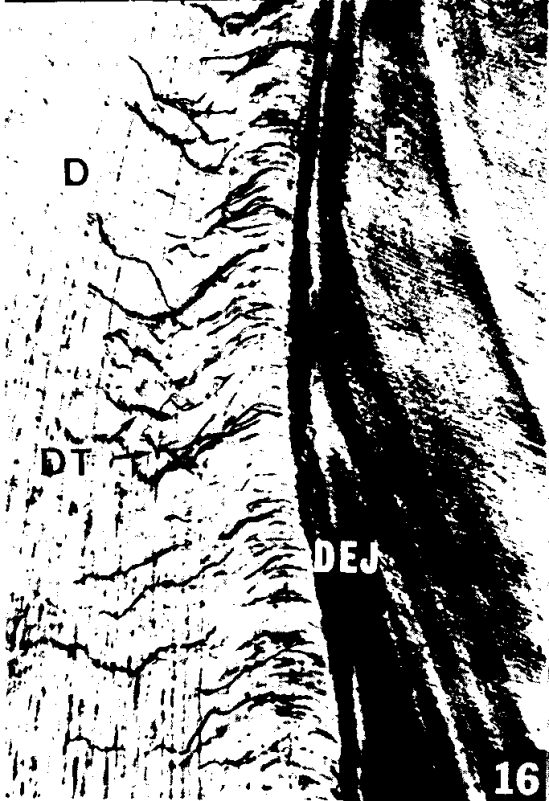
Herold, R.C.: *Fine structure of tooth dentine in human*

- dentinogenesis imperfecta*. *Arch. Oral Biol.*, 17:1009, 1972.
- Heys, F.M., Blattner, R.J. and Robinson, H.B.G.: *Osteogenesis imperfecta and odontogenesis imperfecta: clinical and genetic aspects in eighteen families*. *J. Pediat.*, 56:234, 1960.
- Hodge, H.C. et al.: *Correlated Clinical and Structural Study of Hereditary Opalescent Dentine*. *J. Dent. Res.*, 15:316, 1936.
- Hodge, H.C. and Finn, S.B.: *Hereditary opalescent dentine; a dominant hereditary tooth anomaly in man*. *J. Hered.*, 29:359, 1938.
- Hursey, R.J., Witkop, C.J., Miklashek, D. and Sackett, L.M.: *Dentinogenesis imperfecta in a racial isolate with multiple hereditary defects*. *Oral Surg.*, 9:641, 1956.
- Ivance, G.P.: *Dentinogenesis Imperfecta*. *Oral Surg.*, 7:984, 1954.
- Johnson, O.N., Chaudhry, A.P., Gorlin, R.J., Mitchell, D.F. and Bartholdi, W.L.: *Hereditary dentinogenesis imperfecta*. *J. Pediat.*, 54:786, 1959.
- Lyons, D.C.: *Evidence of the hereditary factor in opalescent dentine*. *J.A.D.A.*, 27:1281, 1940.
- Miller, W.A., Winkler, S., Rosenberg, J.J., Mastricola, R., Fischman, S.L. and Wolfe, R.J.: *Dentinogenesis imperfecta traceable through five generations of a part American Indian family*. *Oral Surg.*, 35:180, 1973.
- Naito, S.: *Mitteilungen aus der medizinischen Fakultät Fukuoka*. 9:97, 1924.
- Noyes, F.B.: *Hereditary Anomaly in Structure of dentine*. *J. Dent. Res.*, 15:154, 1935.
- Pindborg, J.J.: *Dental aspects of osteogenesis imperfecta*. *Acta. Pathol. Microbiol. Scand.*, 2A:47, 1947.
- Preiswerk, R.: *Ein Beitrag zur Kenntnis der Osteogenesis imperfecta (Vrolik)*. *Jahrbuch der Kinderheilkunde*. 76:40, 1912.
- Rushton, M.A.: *The structure of the teeth in a late case of osteogenesis imperfecta*. *J. Pathol. Bacteriol.*, 48:591, 1939.
- Rushton, M.A.: *Abnormalities of human dentine*. *Ann. R. Coll. Engl.*, 16:94, 1955.
- Shields, E.D., Bixler, D. and El-Kafrawy, A.M.: *A proposed classification for heritable human dentine defects with a description of a new entity*. *Arch. Oral Biol.*, 18:543, 1973.
- Shoenfold, Y., Fried, A. and Ehrenfeld, N.E.: *Osteogenesis imperfecta*. *Am. J. Dis. Child.*, 129:679, 1975.
- Skillen, W.G.: *Histologic and clinical study of hereditary opalescent dentine*. *J.A.D.A., & Dent. Cosmos*, 24:1426, 1937.
- Sofaer, J.A.: *Genetic variation and tooth development*. *Br. Bull.*, 31:107, 1975.
- Soni, N.N., Henry, J.L., Silberkweit, M. and Coombs, B.P.: *Polarized light and microradiographic study of dental tissues in dentinogenesis imperfecta*. *J. Dent. Res.*, 46:434, 1967.
- Toto, P.D.: *Osteogenesis imperfecta tarda with dentinogenesis imperfecta*. *Oral Surg.*, 6:772, 1953.
- Urbana, R.E. and Schour, I.: *Hereditary opalescent dentin (dentinogenesis imperfecta)*. *Am. J. Orthodontics & Oral Surg.*, 25:267, 1939.
- Weber, M.: *Osteogenesis imperfecta congenita*. *Arch. Path.*, 9:984, 1930.
- Wilson, G.W. and Stein brecher, M.: *Hereditary hypoplasia of the dentine*. *J. A. D. A.*, 16:866, 1929.
- Witkop, C.J., Jr. and Sauk, J.J.: *Dental and oral manifestations of hereditary disease*. *Workshop sponsored by American Academy of Oral Pathology, Washington, 1971.*









EXPLANATIONS OF FIGURES

- Fig. 1.** Photomicrograph of developing tooth germ(Case 1). It discloses homogeneous dentine with reduced dentinal tubules and globular defects in enamel (arrows). Dental pulp(DP) is unremarkable. (H&E, ×40)
- Fig. 2.** High power view of Fig.1, showing abnormal dentinogenesis. Inconspicuous and abnormally branched dentinal tubules are seen. Odontoblast layer (Od) is slightly disturbed. (H&E, ×400).
- Fig. 3.** Mantle dentine (MD) and circumpulpal dentine (CD) in case 1. Irregular calcification is noted in mantle dentine. In circumpulpal dentine tortuous and branched dentinal tubules are seen, which are occasionally widened or narrowed. (H&E, ×400).
- Fig. 4.** Electronmicrograph of an area of dentinogenesis (case 1). Note the coarse and irregular collagen fibrils (arrows) in the predentine layer(PD). No distinctive dentinal tubules are seen. (×3000)
- Fig. 5.** Note the distribution of many calcospherites(Ca; arrows) around the blood vessel (BV) in perifollicular area. They are globular and vary in size up to 50 μ m in diameter. (H&E, ×100).
- Fig. 6.** Calcospherites are also noted in the vicinity of enamel epithelium (EP). (H&E, ×100).
- Fig. 7.** Calcospherites in dental papilla (DP). (H&E, ×100).
- Fig. 8.** Calcospherites (Ca) like structures seen inside the capillary (C). (H&E, ×100).
- Fig. 9.** Calcospherites formation in the connective tissue cell. (H&E, ×1000).
- Fig. 10.** Developing tooth germ in case 2, showing disturbance of dentinogenesis. Mantle dentine (MD) is relatively normal while circumpulpal dentine (CD) is very abnormal. Typical odontoblast layer is absent. (H&E, ×100).
- Fig. 11.** High power view of Fig. 10. Note relatively normal mantle dentine and disturbed circumpulpal dentine, denoting the odontoblast invagination (arrow). (H&E, ×400).
- Fig. 12.** A portion of dentinogenesis around the cervical area in developing tooth germ, in case 2. Korff's fibers are abundant. (Gomori's reticulin stain, ×400).
- Fig. 13.** A portion of dentinogenesis around the cusp area in developing tooth germ, in case 2. Korff's fibers appear to be reduced in number. (Gomori's reticulin stain, ×400).
- Fig. 14.** Full mouth standard X-ray finding in case 3. Note the almost obliteration of dental pulp, blunt root end and hypercementosis. Apical lesions around $\frac{6}{6}$ are also seen.
- Fig. 15.** The trabeculae of jaw bone (case 3), showing attenuated osteoid rim and abnormally crowded osteocytes. (H&E, ×400).
- Fig. 16.** Ground preparation of tooth in case 3, showing normal structure of enamel prism in enamel, constriction of dentinal tubules (DT) and distinctive lamellated incremental lines in dentine. Dentino-enamel junction (DEJ) is almost straight. (×100).
- Fig. 17.** Ground preparation of tooth in case 3, disclosing capillary (C) invagination in the dentine. Reduced dentinal tubules are shown. (×400).
- Fig. 18.** Ground preparation of tooth in case 3, disclosing many interglobular spaces (IGS) in the dentine. (×100).