

[文章编号] 1000-1182(2006)02-0187-01

• 病例报告 •

少汗性外胚叶发育不全1例

杨静远¹, 万乾炳¹, 张林²

(1.四川大学华西口腔医院 修复科, 四川 成都 610041; 2.宁夏中卫市医院 口腔科, 宁夏 中卫 755000)

[中图分类号] R781.6 [文献标识码] B

少汗性外胚叶发育不全(hypohidrotic ectodermal dysplasia, HED), 又称无汗性外胚叶发育不全(anhidrotic ectodermal dysplasia, EDA), 是一种罕见的先天性遗传疾病, 发病率约为十万分之一^[1]。四川大学华西口腔医院2005年2月发现1例少汗性外胚叶发育不全患者, 现报道如下。

1 临床资料

患者女性, 10岁, 因牙齿数目异常来四川大学华西口腔医院修复科就诊。患者自幼头发稀疏, 眉毛缺如, 皮肤干燥少汗, 常口干。出牙延迟, 且数目少。智力、体格发育基本正常。其父母均正常, 否认近亲结婚, 家族中无类似疾病史。

体格检查: 身高112 cm, 体重26 kg, 营养中等, 发育正常。全身皮肤无毳毛, 肤色偏黑, 干燥光滑, 头发较常人稀少, 发质细软, 颜色偏黄, 眉毛缺如, 颜面部前额突出, 鼻背下陷成鞍状(图1)。



图1 患者面部观

Fig 1 Facial appearance of the patient

口腔检查: 混合牙列, $\frac{V\ IV\ III\ II\ I}{III\ II\ I} \mid \frac{I\ II\ III\ IV\ V}{i\ II\ III}$, 其中

$\frac{V}{V}$ 初萌; 牙齿形态基本正常, 前牙反颌; 口腔曲面体层片检查仅见上颌中切牙恒牙胚, 余恒牙和下颌乳磨牙均先天缺失(图2)。

[收稿日期] 2005-05-30; [修回日期] 2005-11-25

[作者简介] 杨静远(1979-), 男, 陕西人, 硕士研究生

[通讯作者] 张林, Tel: 13629556561

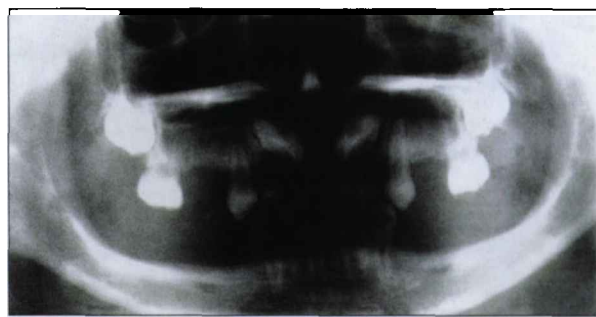


图2 曲面体层片见部分乳牙及多数恒牙胚缺如

Fig 2 Panoramic view showing severe inborn hypodontia

2 讨论

少汗性外胚叶发育不全临床主要表现为少汗或无汗, 毛发稀疏, 牙发育不全三联征^[2]。遗传类型大多为X连锁的性染色体隐性遗传, 少数为常染色体显性遗传, 患者大多为男性, 女性少见。本例患者为女性, 根据临床症状、病史及体征诊断为少汗性外胚叶发育不全。

目前该病尚无特殊的治疗方法, 主要为对症治疗。本例患者的口腔症状主要表现为牙齿先天缺失, 因此笔者对其进行了可摘局部义齿修复治疗, 目的是最大限度地恢复口腔咀嚼功能, 这既可帮助消化, 改善营养, 又可以适当地刺激牙槽骨, 促进颌骨发育^[3]。同时要求患者定期复查, 根据发育情况及时更换新义齿, 以免旧义齿阻碍颌骨发育。

[参考文献]

- [1] Sitton JE, Reimund EL. Extramedullary hematopoiesis of the cranial dura and anhidrotic ectodermal dysplasia[J]. *Neuropediatrics*, 1992, 23(2):108-110.
- [2] Clarke A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia[J]. *J Med Genet*, 1987, 24(11):659-663.
- [3] 崔燕, 赵敏. 与先天性缺牙相关的综合征及口腔修复治疗[J]. *国外医学口腔医学分册*, 2002, 29(5):315-317.
(CUI Yan, ZHAO Yi-min. Syndromes related with congenital missing teeth and dental rehabilitation therapy[J]. *Foreign Medical Sciences (Stomatology)*, 2002, 29(5):315-317.)

(本文编辑 李彩)