

·病例报告·

无汗型外胚叶发育不全 1 例

黄玉辉 赖文莉 王璟

(四川大学华西口腔医院正畸科 成都 610041)

[摘要] 先天性无牙症是先天完全无牙或大多数牙齿先天缺失,常是外胚叶发育不全综合征的一种表现。外胚叶发育不全综合征是一类遗传性疾病,表现为牙齿先天缺失、毛发稀疏和皮肤异常等多种症状。本病分为2类:一类为无汗型外胚叶发育不全(EDA)或称少汗型外胚叶发育不全,另一类为有汗型外胚叶发育不全。除了牙齿、毛发、皮肤等结构异常外,EDA患者皮肤无汗腺或少汗腺,故其体温调节有障碍;有汗型患者则汗腺正常。

[关键词] 先天无牙症; 无汗型外胚叶发育不全; 口腔表现

[中图分类号] R 782 [文献标志码] A [doi] 10.3969/j.issn.1673-5749.2011.06.011

A case report of ectodermal dysplasia anhidrotic Huang Yuhui, Lai Wenli, Wang Jing. (Dept. of Orthodontics, West China Hospital of Stomatology, Sichuan University, Chengdu 610041, China)

[Abstract] Congenitally total anodontia is congenital absence of all or most teeth, and also is a performance of ectodermal dysplasia syndrome. It is a kind of genetic disease, which represents complex group of diseases characterized by various defects in teeth, hair, skin, and so on, which is divided into two categories as ectodermal dysplasia anhidrotic(EDA) or called hypohidrotic ectodermal dysplasia and hidrotic ectodermal dysplasia. In addition to teeth, hair, skin and other structural abnormalities, patients of EDA are lack of sweat glands, who can not regulate body temperature, hidrotic type have normal sweat glands.

[Key words] congenitally total anodontia; ectodermal dysplasia anhidrotic; oral manifestation

无汗型外胚叶发育不全(ectodermal dysplasia anhidrotic, EDA)是一类罕见的遗传性疾病,男性多于女性,发生率约为 1/100 000^[1]。本文报道 1 例 2010 年 2 月发现的 EDA 患者。

1 临床资料

患儿,男,8岁,因口腔内仅有4颗牙前来就诊。家长诉患儿1岁10个月时上颌乳中切牙萌出后未替换,后期又有2颗后牙萌出,时间不详;患儿自幼唾液少,不流鼻涕;毛发稀疏,手掌皮肤粗糙,手背无异常,手脸易皴裂,春秋冬季节易流鼻血;无汗,怕热,爱吃冰激凌,天气热时上课易烦躁,学习成绩中等偏上。

口腔颌面部检查:患儿眶距过宽,马鞍鼻,嘴唇外翻,颞部明显,颞唇沟深。口内仅见4颗牙 6|1|6,下颌无牙,1|1呈圆锥形,6|6牙冠内聚。全景片显示:1|1牙胚存在,牙冠已基本形成,余无恒牙胚,下颌牙槽嵴低平(图 1~3)。



图 1 上颌 4 颗余牙

Tab 1 Only 4 teeth are seen in the upper arch



图 2 下颌无牙

Tab 2 No teeth is seen in the lower arch

[收稿日期] 2010-06-21; [修回日期] 2011-05-09

[作者简介] 黄玉辉(1986—),女,四川人,硕士

[通讯作者] 赖文莉, Tel: 028-85501442

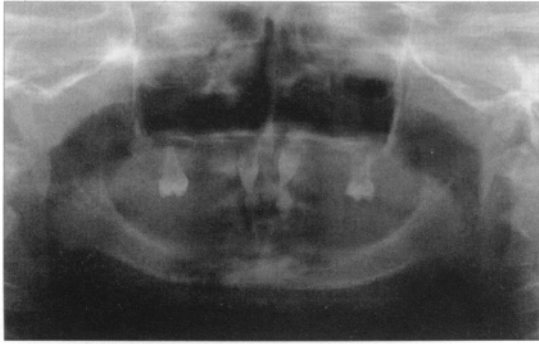


图 3 口腔曲面断层片示大多数牙胚缺失

Tab 3 Panoramic radiograph shows congenital absence of most teeth

家族史：3 代内无此病，其父母牙齿数目、形态、皮肤均无异常。母亲孕期曾服用过当地保健站“防畸形”药物，患儿足月剖腹产。

2 讨论

2.1 病因

EDA 为遗传性疾病，遗传方式尚未明了，95%是伴 X 染色体隐性遗传，5%为常染色体显性或隐性遗传。

迄今为止，公认的致病基因有 *eda*、*edar* 和 *edaradd*。*eda* 基因是第一个被发现的 EDA 的致病基因，定位于 Xq12~q13.1 [2]。国内外对于 *eda* 基因突变的检测研究已经发现了 100 多种突变类型。定位于 2q11~q13 的 *edar* 基因导致的 EDA 为常染色体显性或隐性遗传，现已检测出 20 多种突变类型。2001 年，Headon 等 [3] 报道了 *edaradd* 基因突变导致的常染色体隐性遗传 EDA，其基因定位于 1q42~q43。此后，Bal 等 [4] 发现了其常染色体显性遗传的方式。目前，仅发现 3 种 *edaradd* 基因突变的类型。以上这 3 种基因分别编码 3 种不同的蛋白，3 种蛋白对来源于外胚层的器官的早期发育起着重要的作用，任何一种蛋白发生异常都会导致外胚叶结构形成的信号通路发生障碍，从而引起毛发、指甲、牙齿等的发育异常。国内关于其基因突变检测方面的研究不多，报道的均为 *eda* 基因的突变。王莹等 [5] 通过对 3 个家系的 *eda* 基因进行检测后，发现了外显子不同位点的单碱基错义突变，它们分别为 C412G、A1201G 和 C1375T。本例患儿受经济条件的限制，未能进行基因检测，所以无法判断其遗传类型。

2.2 临床症状

X 染色体遗传与常染色体遗传的 EDA 在临床

表现上相似，难以区分，主要包含毛发稀疏、牙齿先天缺失和皮肤汗腺发育异常等。

患者智力发育与同龄健康人相同，然而由于汗腺的缺乏会导致其身体温度过高，故婴幼儿时期可能导致大脑的损害或早期死亡。EDA 患者头发稀疏、脆弱，生长缓慢，头皮干燥，有的患者甚至没有头发；虽然大部分患者的头发稀少，但是在组织结构上未发现异常。患者的眉毛、睫毛也比较稀少，但是胡须正常。由于皮脂腺的缺乏，故患者皮肤干燥、剥脱，易患湿疹。眶周皮肤色素沉着，且皱纹较多。另外，还可伴有手指甲发育异常或营养不良的现象，这种情况在年龄较大的患者中发生较多，表明患者的手指甲异常可能随着年龄的增长而有所凸显或发展，脚趾甲没有异常。

口腔颌面部和牙齿发育异常是 EDA 重要的临床特征。患者前额突出，马鞍鼻，面中部凹陷，嘴唇外翻，颞部明显，面高和面宽较小，上颌骨相对于下颌骨后缩，鼻翼和口裂的宽度较正常人小 [6]。口腔内最明显的表现是牙齿先天缺失，乳牙和恒牙常全部缺失，下颌牙齿缺失较上颌严重。关于上颌牙齿缺失而下颌无牙的报道较多 [7-8]。每位患者缺牙的数目不一，通常口内存有的 5~7 颗恒牙较正常牙齿小，多呈圆锥形，有的伴有釉质发育不全。牙齿萌出迟缓 [9]，许多患者大概在 2 岁之前口内没有任何牙齿萌出。缺牙部位牙槽嵴低、平、窄。有的患者唾液腺分泌减少，致咀嚼和吞咽功能降低，而且易发生龋齿。

除了以上临床特征外，患者黏液腺的缺乏可引起鼻部、咽喉、支气管等黏膜干燥，增加鼻部和上呼吸道感染的风险。另外可能伴有眼部疾病，如泪腺发育异常、泪小管狭窄或堵塞引起的流泪减少，导致眼干 [10]。根据本例患者的病史和临床表现可以诊断为 EDA。

2.3 治疗

EDA 严重影响了患者的生活质量，而对其治疗没有特殊的方法，主要为对症处理。患者因汗腺缺乏致体温调节障碍，故易发生高热，尤其是在炎热的夏天，高热会引起患者烦躁、注意力不集中等现象，为其提供一个凉爽的生活学习环境是解决高热最基本的措施；另外，还可以通过其他方法来降低患者的体温，必要时可在医生的指导下服用解热药物。该病的另一重要特征——先天缺牙，而缺牙会影响患者进食、发音等功能，

使颌骨的生长得不到应有的刺激,从而影响颌骨的生长发育。Till等^[11]认为:在2岁左右就应该通过可摘局部义齿来修复缺失牙,恢复咀嚼功能,促进颌骨发育,同时达到美观的效果。缺失牙的早期修复对于儿童的心理也有重大的影响,可以提升其自尊心^[12]。义齿应随着牙槽骨的生长而不断更换,后期可进行固定义齿修复或种植义齿修复,种植义齿的修复时机尚无定论,Kearns等^[13]认为:若在生长停滞前进行种植义齿修复,随着牙槽骨的生长,种植体会出现下沉。但是,也有在生长发育期行种植义齿修复成功的病例^[14]。本例患者上颌进行了可摘局部义齿修复,下颌进行了全口义齿修复,恢复了咀嚼功能和颜面的美观。对于其他方面的问题,则需要专科医生来完成治疗。另外,对于有家族史的家庭,进行产前诊断可避免类似患儿的出生。

EDA是一类临床表现多样的遗传性疾病,需要多学科领域的合作,早期诊断,早期治疗,最大程度恢复患者的口腔功能,解决患者的其他临床问题。同时,也需要家庭、学校、社会的共同支持才能使患者的生活水平得到提高。

3 参考文献

- [1] Fotso J, Hugentobler M, Kiliaridis S, et al. Anhidrotic ectodermal dysplasia. Rehabilitation[J]. Rev Stomatol Chir Maxillofac, 2009, 110(1): 50-54.
- [2] Kere J, Srivastava AK, Montonen O, et al. X-linked anhidrotic(hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein[J]. Nat Genet, 1996, 13(4): 409-416.
- [3] Headon DJ, Emmal SA, Ferguson BM, et al. Gene defect in ectodermal dysplasia implicates a death domain adapter in development[J]. Nature, 2001, 414(6866):

- 913-916.
- [4] Bal E, Baala L, Cluzeau C, et al. Autosomal dominant anhidrotic ectodermal dysplasias at the EDARADD locus [J]. Hum Mutat, 2007, 28(7): 703-709.
- [5] 王莹, 赵红珊, 张晓霞, 等. 少汗性外胚叶发育不全(HED)家系ED1基因的突变检测[J]. 北京大学学报:医学版, 2003, 35(4): 419-422.
- [6] Sforza C, Dellavia C, Vizzotto L, et al. Variations in facial soft tissues of italian individuals with ectodermal dysplasia[J]. Cleft Palate Craniofac J, 2004, 41(3): 262-267.
- [7] Ulusu T, Alacam A, Iscan HN, et al. Relation of ectodermal dysplasia and hypodontia[J]. J Clin Pediatr Dent, 1990, 15(1): 46-50.
- [8] Glavina D, Majstorović M, Lulić-Dukić O, et al. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Dental features and carriers detection[J]. Coll Antropol, 2001, 25(1): 303-310.
- [9] Crawford PJ, Aldred MJ, Clarke A. Clinical and radiographic dental findings in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia[J]. J Med Genet, 1991, 28(3): 181-185.
- [10] Beckerman BL. Lacrimal anomalies in anhidrotic ectodermal dysplasia[J]. Am J Ophthalmol, 1973, 75(4): 728-730.
- [11] Till MJ, Marques AP. Ectodermal dysplasia: Treatment considerations and case reports[J]. Northwest Dent, 1992, 71(3): 25-28.
- [12] Davarpanah M, Moon JW, Yang LR, et al. Dental implants in the oral rehabilitation of a teenager with hypohidrotic ectodermal dysplasia: Report of a case[J]. Int J Oral Maxillofac Implants, 1997, 12(2): 252-258.
- [13] Kearns G, Sharma A, Perrott D, et al. Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia[J]. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, 1999, 88(1): 5-10.
- [14] Guckes AD, Scurria MS, King TS, et al. Prospective clinical trial of dental implants in persons with ectodermal dysplasia[J]. J Prosthet Dent, 2002, 88(1): 21-25.

(本文编辑 王晴)

《广东牙病防治》征稿及征订启事

《广东牙病防治》为中国科技核心期刊,被中文科技期刊数据库、中国科技期刊综合评价指标体系数据库等收录。设有热点访谈、医案精粹、百花齐放、基础及应用研究、预防与社会医学、防治实践、口腔颌面外科、修复与正畸、新技术应用、护理、病例报告、综述等栏目。其中百花齐放栏目,为有创新性的文章开通快速发表通道。随正刊附赠的《牙科信息》副刊,开设牙科市场动态、晋升园地、医疗纠纷论坛等特色栏目,为读者提供多方面的牙科资讯。

欢迎广大作者来稿,欢迎广大读者订阅。全国各地邮局均可订阅,邮发代号46-225。每月20日出版,定价为每册5.00元,全年60元。如错过邮局订阅时间,编辑部可办邮购。来款寄:广州市江南大道南366号《广东牙病防治》杂志编辑部(邮编510280),请写清楚订阅者邮政编码、详细地址、姓名、订阅年度和份数。编辑部电话:020-84403311,传真:020-84445386, E-mail: gdybfz@126.com 或 bjb1993@21cn.com。

《广东牙病防治》编辑部