

少汗型外胚层发育不良: 个案报道

Hypohidrotic ectodermal dysplasia; A case report

Lzzet Yavuz DDS PhD / Suha Kiralp DDS PhD / Zelal Baskan DDS PhD

原载 Quintessence Int 2008;39(1):81~86(英文)

吴青 译 张丁 审

摘要

外胚层发育不良症是一大类临床表现复杂的疾病,包括超过170余种临床情况。均由外胚层发育受损所导 致, 其特征为至少以下一种组织的原发性发育缺陷, 指甲, 头发, 汗腺或牙齿。外胚层发育不良在病人幼年时 即可影响其情感发育。此例个案报道概述了一个7岁即诊断为少汗型外胚层发育不良的女孩在9岁时通过功能和 外貌的修复, 以期改善其社交行为的可行方法。

关键词

外胚层发育不良:固定修复:牙齿发育不良



张丁教授点评:口腔临床中先天多个牙齿缺失的病例并不少见,尤其是儿童处于生长发育期, 领骨由于多数牙齿缺失缺少功能刺激, 面型必然受到影响, 进而会对儿童心理发育带来不良后果。 家长常常会由于牙齿问题首先选择口腔科就诊,作为口腔医师应具备更广泛的医学观念,在与其 他医师共同会诊, 明确诊断的基础上, 处理好口腔问题, 尽可能恢复患儿咀嚼、发音功能和面部 形态、等待患者成弃后通过种植、骨牵张成骨或正颌外科手术方式修复缺失牙齿、建立正常颅颌 面关系。本文介绍了1例9岁女孩患外胚层发育不良症,详细介绍了口腔修复的方法,以及修复 前后应注意的问题,对口腔临床医师处理类似问题会有很大帮助。

外胚层发育不良是一组以累及2种或2种以上 由外胚层发育而来的组织的疾病。外胚层是胚胎发 育过程中三层胚叶的第一层,发育成一部分中枢神 经系统,周围神经系统,汗腺、头发、甲、牙釉质。第 一例外胚层发育不良的病例是由 Charled Darwin 于1860年报道的。此后相继有170余种外胚层发育 不良综合征的报道。本病可能为常染色体显性,常染 色体隐形遗传或 X 染色体伴性遗传。外胚层发育不 良症候群最常见的报道为少汗型 (Christ-Siemens-Touraine syndrome 克-西-图三氏综合征: 无汗性 外胚层发育不良综合征) 和无汗性外胚层发育不良综 合征。Disorder anhidrotic ectodermal dysplasia

译者 北京协和医院口腔科正畸科 北京东城区东单帅府园1号 100730 relatively rare 这类疾病较为罕见, 在初生人口的 发病率为 1/10,000 到 1/100,000。

须全面掌握家族史,且至少有两种临床特征 (少汗、毛发发育不良、牙齿发育不良)出现才能诊 断少汗型外胚层发育不良综合征。临床上须与以下 疾病做鉴别诊断:散发性少牙畸形,年幼时接受过 放疗,软骨-外胚叶发育不良,锁骨颅骨发育不全。

牙发育不全是外胚层发育不良综合征的主要表现并且是最常见的。有些严重的病例无牙型。更常见的是乳牙型,而恒牙缺失或不发育。萌出牙齿常见为钉状或锥形等影响容貌。最常累及上颌中切牙(42%),上颌第一磨牙(41%),下颌第一磨牙(39%),和上颌尖牙(22%),其他牙齿畸形偶见。毛发纤细稀疏,皮肤菲薄,有光泽,由于汗腺缺如常显干燥,不耐热。指甲趾甲通常发育缺陷。

由于没有预防性或阻断性治疗手段,可以改善患者容貌和咀嚼功能的措施就只有配戴义齿,这也是少年儿童通常可以接受的。基本目的是修复缺失牙以建立正常的垂直距离,为面部软组织提供足够的支持,从而使患者具有较为理想的外观和功能,以使他/她在身体、情感、社交等各方面的成长与其他健康儿童相仿。随着患者的生长和乳牙的脱落,一般都需要重新制作义齿。骨龄测量达标后,通常

会在缺牙的部位进行骨内种植修复。

其他相关的症状和体征包括鼻炎、口干、咽炎、哮喘、鼻衄、听力丧失,由于牙齿缺失和牙釉质发育不良导致的垂直距离缩短。X光片可以显示乳牙列和恒牙列的先天性少牙或无牙。钉状和锥形牙,牙釉质发育不全,额部隆起,牙齿萌出迟缓,易患龋齿,牙槽嵴发育不足。

病例报告

临床评价

9岁外胚层发育不良症女孩,转诊要求恢复其口腔功能(图1a和1b)她具有所有少汗性外胚层发育不良症的主要症状,包括牙齿发育不全,头发稀疏,皮肤菲薄。分析患者的家族史(图2),其母亲和祖母可能是携带者,父亲和祖父是外胚层发育不良患者。有一健康姐妹,疑似致病基因携带者,患者父亲头发稀疏,有出血倾向,皮肤龟裂(图3)。

分析患者家组史和病史,完善各项检查,包括 曲面体层,头颅侧位,全口根尖片,制作诊断模型, 口内口外照片。制定治疗计划,牙周治疗,龋齿控 制,制作上下颌固定义齿。与患者及其家人充分沟 通后实施。



图 1a 治疗前外胚层发育不良患者正面观



图 1b 治疗前外胚层发育不良患者口腔表现

根尖片显示前牙区(尤其是中切牙和侧切牙) 牙齿呈钉状(图4),磨牙区牙根形态异常(图5)。 咬合不充分, 根尖发育不完全。由于其牙齿的不美 观, 患者从来不笑, 这种精神状态导致其社交障碍。

治疗前期头颅测量显示垂直距离短,由于牙齿 发育不良这是可以预见的。通过Steiner分析, 蝶鞍一 鼻根/下颌角-颏顶角为28.5°(正常人是32°), 船 平面/蝶鞍-鼻根角为12.5°(正常14°);然而矢状 关系却是正常的, A点-鼻根-B点(ANB角)为 4°(正常2~4°)。曲面体层片证实恒牙缺失(图6)。

由于患者汗腺缺如,患者表皮薄而扁平,耐热 差,需整日带水。同样其指甲和趾甲形态显示这些 外胚层组织发育不良(图 7a 和 7b)。

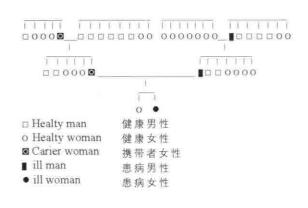


图 2 患者家系表 (ED)外胚层发育不良



图 4 左切牙区根尖片

治疗

完成牙周治疗和菌斑控制后,用复合树脂 (Valux Plus, 3M ESPE) 修复左上第一恒磨牙和 双侧下颌第一恒磨牙颊面和 船面,以及左上颌乳尖 牙, 左下颌乳尖牙和双尖牙, 右下颌乳双尖牙。在 义齿修复前对牙齿表面做涂氟 (Omni Gel, Omni International) 治疗用来预防龋齿。

义齿修复期间,对形态异常的牙齿作牙体预备 (上颌切牙和尖牙以及下颌切牙和尖牙), 注意切勿 伤及牙髓组织, 采制固定修复所需印模。在预备好 的牙齿表面涂布保护液(Copalite, Cooley&Cooley) 用来封闭敏感的牙本质小管。同时制作单个丙烯酸树



图 3 患者父亲手掌皮肤龟裂纹



图 5 双尖牙区根尖片



图 6 治疗前曲面断层片

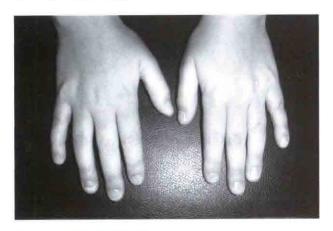


图 7a 患者指甲形态异常

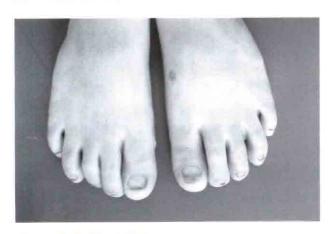


图 7b 患者趾甲形态异常

脂暂时冠。2周后戴人制作完成的烤瓷牙单冠,用玻 璃离子水门汀粘接(Voco Meron, Voco-Germany)。 (图8)

修复结束前拍摄的正面侧面照片显示垂直距离 和侧面轮廓恢复良好(图 9a 和 9b)。固定义齿修复使 患者在外貌、功能和语音等方面都有了良好的恢复, 对于日后提升其自信心和社交活动大有裨益。

对患者进行宣教,促进其保持口腔卫生。 医嘱 6个月以后复诊并对其牙冠进行评估。骨骼发育成 熟后,将与患者及其家人探讨无牙区域骨内种植的 方案。



图 8 粘接好的烤瓷单冠



图 9a 治疗后正面照片



图 9b 治疗后侧面照片

讨论

本例个案报道描述了对于外胚层发育不良患者 采用固定义齿修复的常规方法。这种情况下治疗成 功的关键是保持良好的口腔卫生。患者应每日进行 涂氟治疗, 定期做牙科复诊, 进行防龋的预防性处 理。Brewer 和 Morrow 曾报道类似治疗效果良好, 患者维持了良好的口腔卫生。

现代医学有助于对这些家族进行预防性治疗。 尽管不可能适合所有家族,通过 DNA 探针可以对 这类X染色体伴性遗传的少汗性外胚层发育不良性 疾病做出孕期诊断。

患有外胚层发育不良的个体将终身面临一些特 殊需要,比如年轻时就要频繁制作、调改并更换义 齿;为满足牙齿/营养的需求而特别制定食谱;有空 调的生存环境;头发稀疏头皮菲薄须戴假发;是否为 携带者的检查;日光直射下的防护措施;整体的牙齿 种植修复;以及呼吸系统和语音训练治疗。

自觉患有外胚层发育不良的患者将会搜集更多 与疾病相关的信息,并通过患者协会得到更多的 支持。



"2009 丰中国第一届全科口腔医师学术大会"第一轮通知

"中国第一届全科口腔医师学术大会"将于2009年10月16日~19日在北京举办(与"第二届北 京国际口腔修复学会议"同时召开)。本次大会由《中国口腔医学继续教育杂志》编辑部、国际精粹 出版集团主办,人民军医出版社国际口腔医学出版中心承办。这将是我国口腔界全科医师第一次完全 属于自己的盛会。会议将由中华口腔医学会现任会长、《中国口腔医学继续教育杂志》总编王兴教授 亲自主持。来自德国、美国、日本等国际口腔前沿的的十多名知名专家、将为中国全科口腔医师带来 该领域的最新理论、最新知识及最新技术,从而为国内全科口腔医师与国际著名口腔名家面对面交流 打造了一个全新的平台。会上还将开展"优秀论文评选""专业摄影比赛""雕牙比赛"等一系列丰富 多彩的活动,从而为国内口腔医师展示成果、显露才华、创造最佳机会、收获更多惊喜。

请国内全科口腔医师各位同仁积极报名、踊跃参与。我们相信、明年金秋在北京的这次相聚。 定会使您感到收获累累,不虚此行。

需要了解会议详情者,欢迎来电来函垂询。对希望在大会上交流的同仁,欢迎各位积极来稿参与。 会务费: 1000 元/人。

会议负责人: 齐学进 (010-66882578 qixuejin@pmmp.com.cn)

会议联系人: 张怡泓 (010-51927285 zhangyihong@pmmp.com.cn)

王海燕 (010-51927300-8013 why2005@126.com)

通讯地址: 北京市100036 信箱188 分箱

邮政编码: 100036

《中国口腔医学继续教育杂志》编辑部 2008-9-16

与会专家介绍



Otto Zuhr 医生,博 士, 专业方向: 牙 周病学。德国慕 尼黑牙周病与口 腔种植学会会员. 德国牙周病学会 专家库专家



Stefano Gracis 医 生,博士,毕业于 美国加州大学。 欧洲口腔美容协 会会员, 意大利 口腔修复学协会 现任主席



Reiner Biffar 医生 博士、德国梅克 伦堡州口腔协会 主席, FDI 会员, 德 国口腔修复学与 口腔材料学协会 主席



L. Laurisch 医生, 博士, Pierre Fouchard 学会会员, ORCA 学会高级会



Hannes Wachtel 博士、美国南加 州大学博士后, 专业方向。牙周 病学和种植学