文章编号:1000-5404(2007)19-1923-01

个案与短篇

先天性外胚叶发育不全1例

刘 颖,王富华,陈 兵 (第三军医大学西南医院内分泌科,重庆 400038)

先天性外胚叶发育不全又称为无汗-外胚叶发育不良综合征(Wedderburn综合征)、无汗性外胚叶发育不全(anhidrotic ectodermal dysplasia, EDA)或少汗性外胚叶发育不全(hypohidrotic ectodermal dysplasia, HED),是一种罕见的先天性遗传性疾病,该病多为X连锁的性染色体隐性遗传性疾病,出生发病率约十万分之一[1]。我院收治了1例,现报告如下。

1 临床资料

患者,男性,11岁,因无汗、怕热、牙齿发育不全、头小、记忆力差11年入院。患者婴儿时期家长发现其夏季出现发热、怕热的表现,以为感冒所致,未重视。至1岁时发现无汗,且牙齿发育不良,两岁时长出3颗牙齿,较同龄人差,进入学龄前家长发现其记忆力较同龄儿差,反应稍迟钝,但无活动障碍及智力低下的表现,语言表达同正常人,学习成绩中下。夏天体温升高时,需用水湿敷以降低身体的温度,或躺在阴凉潮湿处的地上。母无异常,其弟正常,否认家族中有类似患者。入院查体:血压:98/49 mmHg,体温36.9 ℃,呼吸20次/min,脉搏88次/min,身高133 cm,全身皮肤较干燥,弹性尚可,头颅偏小(头围46 cm),双眼较突,面颊凹陷,鞍状鼻,眉毛稀少,头发稀、软,牙齿缺失,仅有1颗椎形切牙,两颗磨牙,心肺腹(-)。外生殖器正常。辅助检查:血常规示:WBC 5.52×10^9/L, RBC 3.87×10^{12}/L, Hb 111 g/L, PLT 304×10^9/L;肾功示:血糖4.37 mmol/L,血钾3.93 mmol/L,氯111.9 mmol/L,总二氧化碳20.8 mmol/L;肝功示:ALP 296 IU/L;甲功示:T_3 1.72(1.3~3.1) nmol/L, T_4 90.4(66~181) nmol/L, TSH 2.48(0.27~4.2) μIU/L;生长激素1.36(0~5) ng/ml;性激素:E_2 13.9(24~273) pg/ml, LH 0.53(1.2~103) mIU/ml,孕酮0.112(0.31~18.5) ng/ml, FSH 2.34(1.79~22.5) mIU/ml,睾酮0.40(0.1~0.75) ng/ml;皮质醇节律正常;皮肤活检:真皮内未见小汗腺(右足底);头颅CT未见异常;心脏超声检查正常。染色体检查:46,XY。骨龄检查提示:与年龄相符。

2 讨论

该病由Capitanoi等于1968年首次报道,典型临床表型包括汗腺发育异常、毛发稀疏、先天缺牙三联征,杂和携带者可表现有轻微的上述症状或无明显异常[1]。人类孟德尔遗传数据库中先天性外胚叶发育不全的典型临床表现的描述为先天多数牙缺失,毛发稀少,皮肤干燥,出汗不畅,智力发育与同龄正常人相同,本例患者符合先天性外胚叶发育不全的典型临床表现,故诊断为该综合征。

先天性外胚叶发育不全多数是一种性连锁隐性遗传性综合征。而有的学者认为也有常染色体显性遗传。王福喜等[2]对5个家系35例患者的调查发现其中4个家系为性联隐性遗传;1个家系为常染色体显性遗传。

而还有学者认为有非遗传性存在。非遗传性表现为无家族史,病因甚多,主要可能与母亲妊娠有关,高龄妊娠期受病毒感染或其他有害因子的侵袭,均可造成[3]。另外,由于新陈代谢紊乱或胚胎发育过程中的其他因素,如血运不足、营养障碍,从而影响牙胚的发育。由于程度不同而造成完全性和不完全性的无牙畸形。

X连锁隐性遗传患者的特点是男性患者的父母外表大多正常,但母亲则是隐性致病基因携带者(在X染色体上),遗传来自母亲。王莹等[1]的研究进一步证实了EDI基因是先天性外胚叶发育不全的致病基因,以及该综合征的X连锁隐性遗传的特性,女性携带者后代中男性有50%可能患病,而后代中女性有50%可能为携带者。本例符合X连锁隐性遗传的特点。在常染色体显性遗传家系中,患者的表现为无汗毛或汗毛少,身体部分无汗,无其他特殊体征,组织病理表现为汗腺发育不良,少于正常人,毛囊先天性缺失。而X连锁隐性遗传患者的组织病理则表现为毛囊、汗腺等皮肤附属器先天性缺失[2]。

该患者的内分泌的相关实验室检查示,性激素、促激素和生长激素偏低,甲状腺激素、肾上腺皮质激素正常。由于垂体前叶也来源于外胚层,该综合征是否也影响到垂体前叶,但少见相关的文献报道。而甲状腺来源于内胚层,肾上腺皮质来源于中胚层,肾上腺髓质来源于外胚层。遗憾的是本例由于经济原因及本人意愿,没有进行更进一步的检查。

早期行EDI基因的突变检测可避免先天性外胚叶发育不全患儿的出生。该病无有效的治疗方法,只能对症治疗,牙齿先天缺失不仅使咀嚼功能降低,食物消化吸收受影响,而且由于缺乏咬合刺激,颌骨发育也受到一定影响。因此,我们应尽量保存已有的牙齿,适当的时候尽早安装义齿,以恢复牙列的完整,辅助进食。对无汗、散热障碍的患者可选择气候凉爽的地方居住。

关键词:先天性外胚叶发育不全
中图法分类号:R758.5 **文献标识码**:B

参考文献:

[1] 王 莹,赵红珊,张晓霞,等. 少汗性外胚叶发育不全(HED)家系EDI基因的突变检测[J]. 北京大学学报:医学版, 2003, 35(4): 419-422.
[2] 王福喜,张学军,杨 森,等. 无汗性外胚叶发育不全遗传类型及临床特点分析[J]. 中华皮肤科杂志, 2001, 34(2): 116-118.
[3] 周来生. 无牙畸形[J]. 国外医学:口腔医学分册, 1980, 7(4): 205-208.

作者简介:刘 颖(1971-),女,重庆市人,主治医师,主要从事糖尿病及内分泌疾病方面的研究,发表论文5篇。电话:(023)67232218, E-mail:lywxy2006@tom.com

收稿日期:2007-06-14;**修回日期**:2007-07-11

(编辑 邓强庭)