

# 外胚叶发育不全的诊断及口腔早期修复

林凌 李佩 赵玮

中山大学光华口腔医学院·附属口腔医院儿童口腔科 广东省口腔医学重点实验室, 广州 510055

**[摘要]** 外胚叶发育不全是一类以外胚层结构发育缺陷为特征的遗传性疾病, 其口腔表现以先天缺牙、牙体形态异常及颌骨发育障碍为核心, 严重影响患儿的咀嚼功能、颌面发育及心理健康。

本文系统介绍外胚叶发育不全患儿的多维度诊断策略体系及口腔早期修复治疗方法, 以期临床医生对外胚叶发育不全患儿的诊断与治疗提供参考。

**[关键词]** 外胚叶发育不全; 先天缺牙; 早期修复; 疾病诊断

**[中图分类号]** R781.6 **[文献标志码]** A **[doi]** 10.7518/hxkq.2025.2025173



本文链接 开放科学标识码

## Research progress on the diagnosis of ectodermal dysplasia and early oral prosthodontic treatment

Lin Ling, Li Pei, Zhao Wei

Dept. of Pediatric Dentistry, Hospital of Stomatology, Guanghua School of Stomatology, Sun Yat-sen University & Guangdong Provincial Key Laboratory of Stomatology, Guangzhou 510055, China

Supported by: Natural Science Foundation of Guangdong Province (2023A1515012554)

Correspondence: Zhao Wei, E-mail: zhaowei3@mail.sysu.edu.cn

**[Abstract]** Ectodermal dysplasia is a group of hereditary diseases characterized by developmental defects of ectodermal structures. Its oral manifestations mainly center on congenital missing teeth, abnormal tooth morphology, and maxillofacial bone developmental disorders, which seriously affect the masticatory function, maxillofacial development, and mental health of affected children. In this article, the multidimensional diagnostic strategy system for children with ectodermal dysplasia and the related progress of early oral prosthodontic treatment methods were systematically reviewed to provide references for clinicians in the diagnosis and treatment of children with ectodermal dysplasia.

**[Key words]** ectodermal dysplasia; congenital missing teeth; early prosthodontic treatment; disease diagnosis

外胚叶发育不全 (ectodermal dysplasia, ED) 是一组以胚胎外胚层衍生结构缺陷为特征的遗传异质性疾病。ED的患病率为1/100 000~9/100 000, 临床表现涵盖皮肤、毛发、汗腺及牙颌系统等多器官的发育异常<sup>[1]</sup>。其中, 口腔表现作为ED的核心特征之一, 对患儿的生理功能、颌颌面发育及心理健康具有深远影响。ED患者的口腔表现具有高度异质性, 以牙列发育异常最为突出。约80%的少汗型ED (hypohidrotic ectodermal dysplasia,

HED) 患儿表现为先天性部分或全口缺牙 (oligodontia/anodontia), 且残存牙多呈锥形牙、小牙畸形或釉质发育不全<sup>[2]</sup>。对于该类患儿, 早期识别ED口腔表型并实施针对性干预, 是改善患儿预后的关键策略。早期口腔干预可预防咀嚼功能障碍与营养失衡, 调控颌骨发育轨迹, 同时缓解心理社会适应障碍。本文旨在系统阐述ED患儿的口腔表现与多维度诊断策略, 并探讨早期修复治疗在改善ED患儿功能预后及生活质量中的核心作用, 以期临床实践提供循证依据。

**[收稿日期]** 2025-04-20; **[修回日期]** 2025-05-23

**[基金项目]** 广东省自然科学基金 (2023A1515012554)

**[第一作者]** 林凌, 医师, 博士, E-mail: linling23@mail2.sysu.edu.cn

**[通信作者]** 赵玮, 教授, 博士, E-mail: zhaowei3@mail.sysu.edu.cn

## 1 ED的诊断与评估

### 1.1 临床诊断要点

ED的口腔诊断需基于多维度临床特征分析,

结合影像学及功能学评估,以明确牙齿缺失模式、颌骨发育状态及口颌系统功能。早期精准诊断对制定患儿的个体化干预方案具有决定性意义。

### 1.1.1 牙齿缺失类型与特征

ED患儿的牙列缺失或缺损具有显著的遗传模式相关性和发育时序特异性,且乳牙与恒牙均可发生。部分患儿存在乳牙的先天缺失,且残存的乳牙多表现为锥形牙或釉质发育不全<sup>[3]</sup>。对于恒

牙,其缺失率显著升高,主要表现为前牙区牙齿的集中缺失与前磨牙缺失,伴有残存牙形态异常<sup>[4]</sup>。男性患者常见的缺失牙是前磨牙(90.9%)、前牙(79.5%)和磨牙(56.7%),而常见的余留牙为上颌中切牙、上颌尖牙和第一磨牙<sup>[5-6]</sup>。女性患者最常见的缺失牙位多集中于前牙区,尤其是上颌侧切牙<sup>[7]</sup>。ED典型表现见图1。患病程度严重者可表现为乳恒牙的全部缺失。

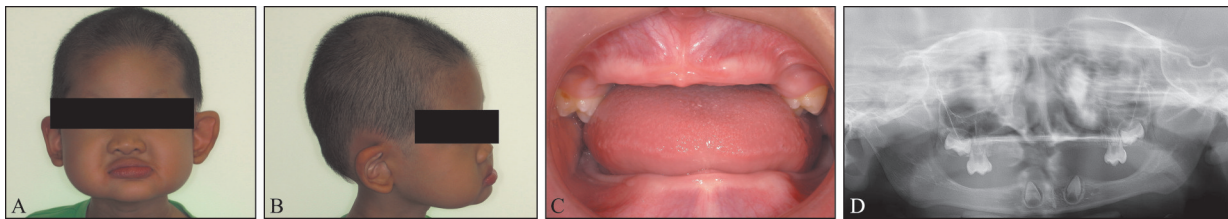


图1 ED典型病例  
A: 正面口外照,患儿毛发稀疏,面下1/3垂直高度不足; B: 侧面口外照,患儿面中部塌陷,唇厚突出,下颌前突; C: 正面口内照,口内仅见55、65牙萌出; D: 全口曲面断层片,颌骨内仅显示16、26、31及41恒牙胚。

图1 ED典型病例

Fig 1 A typical case of ectodermal dysplasia

### 1.1.2 颌骨三维发育障碍

ED患儿牙列缺失或缺损导致的功能性咀嚼刺激不足可引发颌骨三维发育障碍。对于牙槽骨而言,由于多数牙的缺失,患儿缺乏咀嚼时提供的生理性刺激,牙槽骨发育明显不足,表现为牙槽嵴极度低平与刃状牙槽嵴<sup>[8]</sup>。研究显示,ED患儿上颌窦体积与表面积较健康者减小<sup>[9]</sup>,且上下颌发育均受到限制,表现为下颌相对前突而上颌相对后缩,呈Ⅲ类错殆趋势,下颌生长发育方向发生改变<sup>[10]</sup>。患有先天缺牙的ED患儿其颧骨下部区域的厚度发育及颧骨长度的发育均不足<sup>[11]</sup>。ED患儿具有典型的颌面部表现,即面中部塌陷、面下1/3垂直高度不足、唇厚突出及颏部前突,因此通过患儿面形观察即可产生初步的印象诊断。

### 1.1.3 咬合功能紊乱与口颌系统协调性异常

ED患儿的口颌功能损害来源于异常解剖结构与神经肌肉代偿的交互作用。刃状牙槽嵴的存在为患儿的早期修复治疗效果带来挑战,固位性及稳定性差的义齿修复及患儿下颌前伸的习惯动作会直接降低患儿的咀嚼效能,并且削弱肌肉的肌张力。研究<sup>[12]</sup>表明,ED患儿即使完成义齿修复后,在牙尖交错位最大程度紧咬中,咬肌与颞肌振幅仅为健康儿童的44%与40%;咀嚼过程中,咬肌与颞肌振幅仅为健康儿童的49%与50%,咀嚼效率仅为健康儿童的51%。这说明ED带来的牙列缺失或缺损,以及颌骨三维发育异常,会对患儿的咬合功能与口颌系统协调性带来负面影响。

### 1.1.4 全身表现

ED作为累及多系统的遗传性疾病,除口腔表现外,常伴发皮肤、毛发、汗腺等外胚层衍生物的结构或功能异常。识别这些全身性特征对ED的鉴别诊断与综合管理至关重要。ED的全身表现包括:1)约90%的患儿表现为毛发稀疏、纤细或完全缺如。毛发镜和光学显微镜下,ED患儿的常见毛发表现包括以单毛囊单位为主的先天性毛发稀疏、毛干发育异常(如扭转发、毛干裂解症、沟状发)及毛干色素异常。在HED患儿中,最常见的毛发特征为结节性脆发症、毛发直径变细和色素改变<sup>[13]</sup>。2)依据汗腺分泌情况,可将ED分为HED和有汗型外胚叶发育不全(hidrotic ectodermal dysplasia, HidED)。HED患儿的汗腺发育不全,而外泌汗腺的缺失或功能障碍则可导致患儿的体温调节障碍,具体表现为皮肤干燥、不耐热或反复发热。皮脂腺缺陷与分泌减少可导致表皮屏障功能受损,表现为皮肤角化过度<sup>[14]</sup>。3)ED患儿的指甲可表现为非特异性症状,包括无甲症、小甲症、甲变薄及甲剥离<sup>[15]</sup>。4)少数ED患儿有眼部及耳部表现,具体包括泪腺发育不良导致的干眼症、睑板腺异常或上睑下垂<sup>[16]</sup>,以及耳廓形态异常与外耳道狭窄,严重时可能伴随传导性听力损失<sup>[17-18]</sup>。5)由于腺体的破坏与分泌减少,部分ED患儿可伴随呼吸系统疾病与代谢紊乱表现<sup>[19]</sup>。

### 1.2 影像学检查与数字化技术应用

ED患儿的疾病诊断、治疗计划制定及口腔功

能重建高度依赖于影像学与数字化技术的协同应用。作为诊断与评估的核心手段，全口曲面断层片和锥形束计算机断层扫描 (cone-beam computed tomography, CBCT) 在精准评估缺牙数目、牙槽骨质量及骨量等方面具有不可替代的作用<sup>[20]</sup>。全口曲面断层片作为初筛工具，因其快速成像和低辐射的特性，常被用于低龄或不配合患儿的初步检查，可直观显示乳恒牙缺失的数目与分布。然而二维影像的局限性，如解剖结构重叠导致的牙槽骨高度及密度误判，使其难以满足复杂病例的精细化需求。在此背景下，CBCT凭借高分辨率三维成像成为颌骨评估的“金标准”。通过多平面重建技术，CBCT不仅能精准定位先天性缺牙与未萌出牙胚，减少漏诊风险，还可定量分析缺牙区牙槽骨的高度、宽度及骨密度<sup>[21]</sup>。ED常伴随牙槽嵴的严重吸收，而CBCT对骨吸收程度的精准识别可为后续修复方案的制定提供关键依据。此外，三维重建技术可清晰显示上颌窦底及下颌神经管等关键解剖结构，显著降低种植修复术中神经损伤或骨穿孔的风险<sup>[22]</sup>。临床实践中，推荐联合全口曲面断层片初筛与CBCT精细评估，以优化辐射剂量与诊断精度的平衡。

在精准诊断的基础上，三维扫描与数字化建模技术进一步推动了ED患儿数字化诊断与个性化修复方案的革新。针对ED患儿牙列缺损复杂、咬合关系紊乱等特点，口内扫描 (intraoral scanning, IOS) 技术通过无创光学扫描获取牙弓形态、剩余牙位置及软组织轮廓，避免了传统取模过程中可能引发的低龄患儿呕吐反射，显著提升了临床操作的效率与患儿的舒适度<sup>[23]</sup>。数字化印模的引入不仅提高了数据采集的精度，还为计算机辅助设计与制造技术的应用奠定了基础。通过计算机辅助设计软件模拟理想咬合垂直距离及功能性咬合关系，可设计出符合患儿颌骨发育特征的可摘局部义齿<sup>[24]</sup>。此外，CBCT数据与口内扫描模型的融合可构建“颌骨-牙列-软组织”三维复合模型，为骨增量手术导板、种植导板及个性化基台的设计提供精准的空间关系支持，从而实现从诊断到治疗的全流程数字化闭环<sup>[25]</sup>。然而由于非角化可动黏膜与唾液覆盖的光滑表面影响，以及定位标志的缺乏，对于全口无牙的严重ED患儿难以通过IOS取得完整印模<sup>[26]</sup>。同时，数字印模只能记录无牙颌弓的静态信息，无法记录唇、颊及系带等结构的运动。Mai等<sup>[27]</sup>利用旧义齿进行闭口式印模，同时通过IOS技术取得该闭口式印模的组织

面记录、正中咬合关系与功能性运动，间接得到已建立正确颌间关系的无牙颌数字模型，进而进行数字化义齿制作。

### 1.3 基因检测的辅助作用

随着分子遗传学研究的深入，ED的遗传异质性逐渐被揭示，目前已发现超过200个基因与ED相关，包括EDA、EDAR、EDARADD及WNT10A等核心信号通路基因<sup>[28]</sup>。由于遗传异质性，ED的疾病表型谱十分广泛，从局限于外胚层结构的单一表型（如HED）到累及多系统的复杂型ED（如伴免疫缺陷或骨骼异常的ED亚型），均与特定基因的突变密切相关<sup>[29]</sup>。因此，基因检测在ED的诊断中，尤其是非典型或婴幼儿早期症状不明显的ED的诊断中，具有不可替代的价值。

HED的遗传类型包括X染色体隐性遗传、常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传。其中，X染色体隐性遗传为最主要类型，约占95%，主要表现为乳恒牙列的部分或完全缺失、锥形牙、汗腺发育不全<sup>[30]</sup>。HED主要由以下几种基因中的至少一种发生突变所导致（表1）。1）编码外胚层发育蛋白A的EDA基因；2）编码EDA受体的EDAR基因；3）编码EDAR相关死亡结构域蛋白的EDARADD基因；4）能间接激活核因子（nuclear factor, NF）- $\kappa$ B的NEMO基因<sup>[4]</sup>。其中，EDA基因和NEMO基因都定位于X染色体上，而编码参与皮肤附属器分化的肿瘤坏死因子（tumour necrosis factor, TNF） $\alpha$ 信号通路相关组成部分的其他基因则定位于常染色体上。在皮肤附属器的形成过程中，EDARADD在上皮细胞中与EDAR共表达，EDARADD可充当EDAR的衔接分子，将该受体连接至TNF受体关联因子6并激活NF- $\kappa$ B信号通路<sup>[31]</sup>。由于EDA通过EDAR及许多信号转导蛋白最终激活NF- $\kappa$ B，并刺激其蛋白产物参与皮肤附属器的起始、形成和分化的基因转录，因此编码此信号转导途径中各种蛋白质的不同突变均能导致外胚叶相关组织的发育异常。

表 1 HED的常见致病突变基因

Tab 1 Common pathogenic mutant genes of HED

基因	位置	OMIM编号
EDA	Xq12-q13.1	305100
EDAR	2q12.3	129490d、224900r
EDARADD	1q43	606603
NEMO	Xq28	300291

HidED也被称为Clouston综合征，是一种以外胚层结构发育异常为特征的遗传性疾病，其典型

临床表现为毛发稀疏或秃发、指甲增厚或畸形、掌跖角化过度等<sup>[32]</sup>。与HED不同, HidED遵循常染色体显性遗传模式, 主要致病基因并非与EDA/EDAR通路相关, 而是由GJB6基因突变独立驱动。GJB6基因编码连接蛋白(connexin, Cx) 30, 该蛋白在细胞间通讯中起关键作用, 介导分子与离子在细胞之间的传递, 对皮肤、毛发、指甲等外胚层衍生组织的分化与稳态起重要作用<sup>[33]</sup>。GJB6基因的突变会导致细胞间连接通道的结构或功能异常, 阻碍细胞间离子、代谢产物及信号分子的交换, 进而干扰毛囊、甲床及表皮的正常发育。由于其他连接蛋白(如Cx26)可能对汗腺功能进行补偿, HidED患者的汗腺分泌无明显异常, 这与HED形成显著区别。

此外还有一些其他信号轴导致ED相关疾病发病的少量报道。WNT10A基因突变可导致甲-牙-皮肤发育异常综合征。这是一种罕见的常染色体隐性遗传病, 特征表现为严重的先天缺牙、甲发育异常、掌跖角化过度、皮肤干燥、毛发稀疏, 以及手掌和足底多汗<sup>[34]</sup>。P63基因突变会导致两种罕见的常染色体显性遗传病: 外指-外胚层发育不良-裂隙综合征和强直-外胚层缺损-唇腭裂综合征的发生<sup>[35]</sup>。嗜斑菌素1的功能丧失导致常染色体隐性遗传的外胚叶发育不全-皮肤脆性综合征的发病<sup>[36]</sup>。

基因检测在ED的诊断中具有不可替代的价值, 通过靶向基因测序、全外显子组测序(whole exome sequencing, WES)与全基因组测序(whole genome sequencing, WGS), 可快速识别致病突变, 为临床分型提供分子依据。靶向基因测序依托高通量测序技术, 针对选定基因的位点开展检测工作, 能够达成最佳的测序深度及选定基因的覆盖率。WES则是运用序列捕获或靶向技术, 先将全基因组外显子区域的DNA富集起来, 随后再实施高通量测序的一种基因组分析手段。WES在检测外显子区域变异位点方面, 具备极高的灵敏度与特异度, 于疾病基因的识别及分子诊断过程中展现出极为显著的优越性。对于具有典型表型的患儿(如少汗、锥形牙、毛发稀疏), 可首选靶向测序技术, 针对已知致病基因(如EDA、EDAR、GJB6、P63、WNT10A等)进行高通量检测; 对于临床表型复杂或非典型病例, WES与WGS可通过全面筛查外显子区域或全基因组序列, 识别罕见变异(如非编码区调控突变或拷贝数变异)或新发致病突变。

基因检测对于ED的临床意义不仅限于诊断层

面, 更延伸至遗传咨询与家族管理。在明确致病突变后, 能够对患儿家族成员的携带风险展开精准评估: X染色体隐性遗传模式时, 女性携带者的男性子代罹患相关疾病的概率为50%; 常染色体隐性遗传模式时, 携带者的子代罹患相关疾病的概率为25%。产前诊断技术的运用可为高风险家庭提供生育选择的科学依据。同时基因诊断也有助于患儿个体化干预的早期推动。例如P63相关的ED易合并严重颌面裂隙与眼部疾病, 通过基因诊断早期确定疾病分型有助于患儿的早期多学科干预与预后的改善<sup>[37]</sup>。

## 2 ED患儿的早期修复治疗

ED患儿多表现为乳牙与恒牙的不同程度缺失、牙槽骨发育不足及颌骨形态异常, 可导致患儿咀嚼效率低下、发音障碍与面部美学缺陷。在颌骨发育的关键窗口期, 对ED患儿进行早期修复治疗, 不仅可以恢复患儿的咀嚼功能, 还可以通过咀嚼力刺激促进牙槽骨的垂直向与水平向生长, 为后续恒牙期修复创造骨量条件。同时在心理社会效应维度, 早期修复亦可减轻患儿因牙齿缺失及面容异常带来的社交歧视、自卑心理等风险<sup>[38]</sup>。

### 2.1 透明成形冠套辅助下的复合树脂修复

透明成形冠套辅助下的复合树脂修复技术, 是一种采用内部中空、可容纳树脂且形态近乎天然牙体的透明预成冠进行的树脂充填修复方法, 主要用于乳前牙修复塑形, 可方便快捷地恢复乳前牙的生理形态。该技术可有效减少乳前牙树脂修复后填充物的脱落风险, 且操作简捷, 能够为修复部位提供良好的边缘封闭性, 显著增强自洁性能, 提升乳前牙树脂修复的效果。ED患儿的余留前牙常表现为锥形牙, 在影响美观的同时亦不利于活动义齿的固位与稳定性。采用透明成形冠套辅助下的复合树脂修复技术对ED患儿的畸形锥形牙进行改形, 可恢复锥形牙齿良好的冠部形态, 并且有利于后期活动义齿的修复效果(图2)。

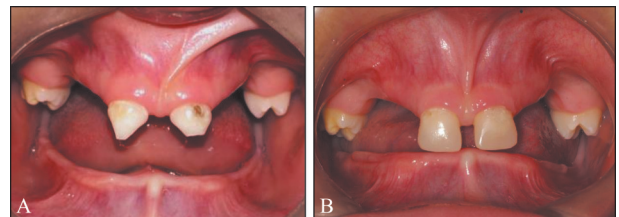
### 2.2 活动义齿修复

活动义齿包括可摘局部义齿和全口义齿, 被认为是先天缺牙患儿早期过渡性修复的标准治疗方法, 能通过恢复咀嚼功能刺激颌骨的生长发育<sup>[39]</sup>。活动义齿作为一种非侵入性、可逆且经济的早期修复方式, 能通过定期的调整或替换来适应患儿颌骨的生长。活动义齿修复的适应证广泛, 适用于具有一定配合度的大部分患儿(图3)。尽

管低龄儿童存在低配合度风险，目前学者<sup>[39]</sup>仍建议ED患儿在3~4岁即开始尝试进行活动义齿修复。对于ED患儿的早期修复有助于恢复咀嚼肌肉的功能和骨骼生长模式，并引导其向正常趋势靠近。此外，通过活动义齿建立正常的咬合与颌位关系还有助于减少因先天缺牙带来的不良后果，如牙槽嵴吸收、垂直高度丧失、Ⅲ类错殆倾向<sup>[40]</sup>。然而，ED患儿的牙齿畸形、刃状牙槽嵴及唾液腺发育不全等情况也加大了活动义齿修复的难度。

ED患儿活动义齿早期修复的重难点在于颌位关系的确定。由于低龄患儿的配合度及理解能力与成人患者存在差异，故确定颌位关系时难以采用吞咽咬合、卷舌后舔、哥特弓等方法，需依仗于医生的观察与确定。垂直距离的确定主要通过面部外形观察法参考面下1/3的垂直高度。由于儿童处于生长发育期，其颞下颌关节具备一定的可塑性及可让性，水平颌位关系可由医生通过观察，

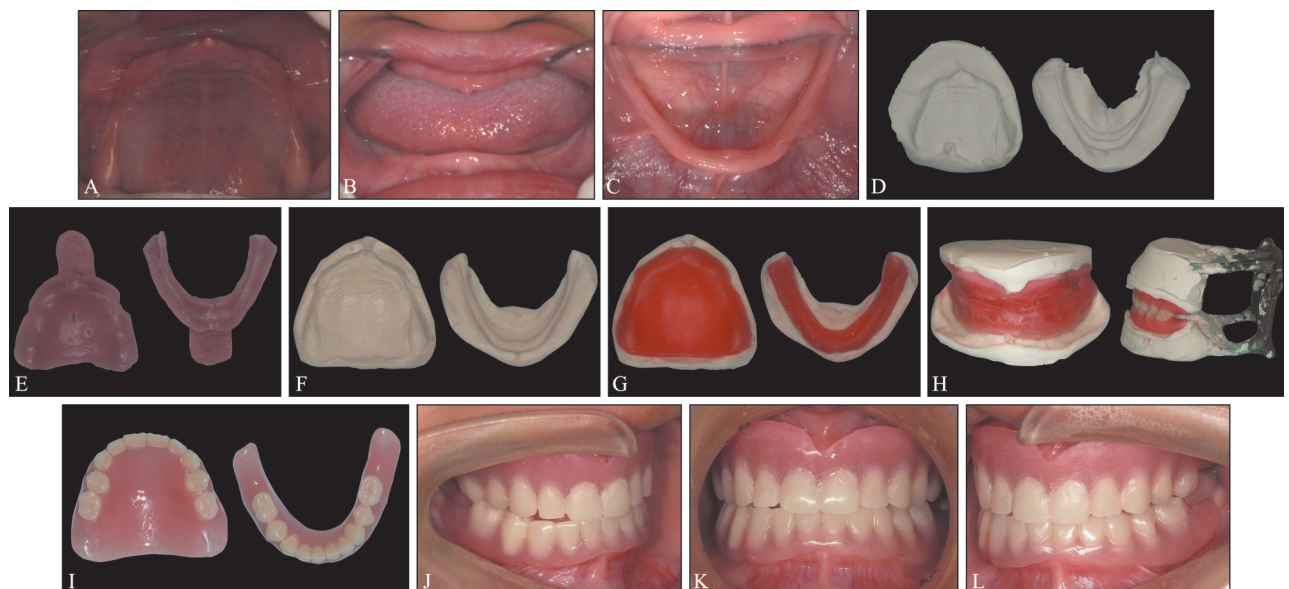
以建立左右对称的直面型侧貌为参考，从而进行确定。在记录颌位关系后，可将上下颌模型即刻上殆架以观察颌位关系的合理性，其要点包括：1) 上下颌牙槽嵴是否接近平行；2) 双侧上颌结节与磨牙后垫是否对称；3) 上下颌前部牙槽嵴前后向位置是否恰当<sup>[41]</sup>。



A: 修复前口内照，51和61为锥形牙；B: 修复后口内照，51和61恢复正常牙冠形态。

图 2 ED患儿透明成形冠套辅助下的复合树脂修复

Fig 2 Composite resin filling of ED children with the assistance of strip crown forms



A~C: 修复前口内照；D: 藻酸盐取初印模；E: 制作个别托盘；F: 个别托盘取终印模；G: 红蜡与自凝塑料制作暂基托；H: 颌位关系记录；I: 义齿充胶；J~L: 修复后口内照。

图 3 ED患儿全口义齿修复

Fig 3 Complete denture restoration of ED children

由于儿童处于生长发育的动态过程中，在完成ED患儿的活动义齿修复后，需保持长期的随访与定期的复诊频率，以保证义齿的适时调整与更换。建议定期3个月复诊，根据患儿主观感受与颌骨生长发育情况决定复诊时是否对义齿进行重衬或重置，尤其是当出现咬合的垂直高度减小或下颌颌位异常时<sup>[39]</sup>。除定期复诊外，活动义齿修复另一个值得关注的问题是口腔卫生的保持和口内剩余牙齿的预防维护。活动义齿的佩戴会提高龋

病与牙周疾病的风险<sup>[42]</sup>，因此家长需监督并帮助患儿进行口内及义齿的卫生维护。同时，医生需定期对患儿进行口腔健康检查，定期进行氟化物涂布，适时进行窝沟封闭，并对新发的早期龋损进行处理，以维护患儿口内剩余牙齿的健康。

### 2.3 种植义齿修复

与活动义齿修复相对，种植义齿修复是一种治疗成人牙齿缺失的常用固定修复方式。种植修复通过骨结合机制提供更稳定的功能重建，但儿

童颌骨持续生长的特性可能引发种植体位置偏移、下沉、邻牙萌出干扰等问题,因此对于ED患儿的早期种植修复存在一定限制。上颌骨的横向生长可持续至17岁左右腭中缝闭合时,因此儿童青少年期的上颌种植修复常被视为禁忌<sup>[43]</sup>。对于下颌,研究<sup>[44]</sup>认为下颌尖牙间的宽度在7岁以后的生长变化十分有限,因为下颌中线联合处约在6岁时就已骨化完毕。这为7、8岁以上ED患儿下颌前牙区种植体的植入提供了理论上的可能依据。然而,ED患儿常存在骨质不佳、骨量不足及修复体需持续调整等特性,增加了种植修复的难度,使得部分学者支持种植义齿修复的延后实施。但也有部分学者认为,直径1.8~2.4 mm的微种植体的应用是种植修复时应对ED患儿薄弱骨量的可选方法<sup>[45]</sup>。在2013年一项关于ED患儿早期修复的国际专家共识<sup>[46]</sup>中,针对种植体植入时机的讨论得出以下结果。1) 下颌:前牙区7~8岁后可考虑种植,但需严格评估骨量和生长潜力;2) 上颌:缺乏足够证据支持在生长期植入种植体,建议延迟至生长完成(男性约17岁)。笔者认为,尽管目前有少量ED患儿的成功早期种植修复病例报道<sup>[47-48]</sup>,亦有下颌前部种植覆盖义齿多年随访的队列研究<sup>[49]</sup>,但总体而言该治疗方法循证医学证据仍旧不足。并且种植义齿修复治疗费用高昂且操作复杂,尤其低龄患儿需在全身麻醉下完成种植体植入,故暂不应将该治疗方法纳入ED患儿早期修复治疗的首选考量。然而对于下颌牙列丧失或颌骨条件差的患儿,在其下颌前部进行早期种植以提高义齿的固位效果具有一定临床意义,种植-活动联合修复理念值得今后进一步的循证医学研究。

### 3 总结与展望

ED导致的口腔问题不仅影响患儿的咀嚼与发音等生理功能,并且对患儿的心理健康与社会适应都会产生深远的影响。通过结合临床症状解析、影像学评估及遗传学辅助的多维度诊断体系的建立,临床医生能够更早对疾病特征进行识别并制定早期干预计划。ED的早期修复治疗以“功能恢复-发育引导-心理支持”为核心理念,通过阶梯式、个体化的修复方案,在改善患儿口腔功能的同时,最大程度利用其生长潜力,为后续成年后的治疗预留空间。未来的研究需进一步揭示ED发病的分子机制与口腔表现演化规律,以指导更为精准的干预时机与方法选择。在临床诊疗中应注

重并发展多学科协作综合诊治模式的优化,尤其是儿童口腔科、口腔修复科、口腔正畸科、口腔种植科、儿科及精神心理科等科室的深度融合,从而建立贯通患儿生长发育各阶段的全程管理路径。随着医学理念与技术的协同发展,ED患儿的口腔治疗应从“缺陷补偿”转向“生理重建”,为患儿提供更为全面的健康支持。

利益冲突声明:作者声明本文无利益冲突。

### [参考文献]

- [1] Pozo-Molina G, Reyes-Reali J, Mendoza-Ramos MI, et al. Novel missense mutation in the EDA1 gene identified in a family with hypohidrotic ectodermal dysplasia [J]. *Int J Dermatol*, 2015, 54(7): 790-794.
- [2] Bergendal B. Orofacial manifestations in ectodermal dysplasia: a review[J]. *Am J Med Genet A*, 2014, 164(10): 2465-2471.
- [3] Anboubia GM, Carmany EP, Natoli JL. The characterization of hypodontia, hypohidrosis, and hypotrichosis associated with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: a systematic review[J]. *Am J Med Genet A*, 2020, 182(4): 831-841.
- [4] Cerezo-Cayuelas M, Pérez-Silva A, Serna-Muñoz C, et al. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2022, 17(1): 376.
- [5] Zhang J, Han D, Song SJ, et al. Correlation between the phenotypes and genotypes of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia and non-syndromic hypodontia caused by ectodysplasin-A mutations[J]. *Eur J Med Genet*, 2011, 54(4): e377-e382.
- [6] Lexner MO, Bardow A, Juncker I, et al. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Genetic and dental findings in 67 Danish patients from 19 families[J]. *Clin Genet*, 2008, 74(3): 252-259.
- [7] Yin W, Ye XQ, Bian Z. Phenotypic findings in Chinese families with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia[J]. *Arch Oral Biol*, 2012, 57(10): 1418-1422.
- [8] 吴轶群, 王凤. 先天缺牙患者的种植治疗[J]. *中国口腔种植学杂志*, 2024, 29(3): 204-211.  
Wu YQ, Wang F. Implant treatment for patients with congenital tooth agenesis[J]. *Chin J Oral Implant*, 2024, 29(3): 204-211.
- [9] Yalcin ED, Koparal M, Aksoy O. The effect of ecto-

- dermal dysplasia on volume and surface area of maxillary sinus[J]. *Eur Arch Otorhinolaryngol*, 2018, 275(12): 2991-2996.
- [10] Ioannidou-Marathiotou I, Kotsiomiti E, Gioka C. The contribution of orthodontics to the prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia[J]. *J Am Dent Assoc*, 2010, 141(11): 1340-1345.
- [11] Wang HW, Hung K, Zhao K, et al. Anatomical analysis of zygomatic bone in ectodermal dysplasia patients with oligodontia[J]. *Clin Implant Dent Rel Res*, 2019, 21(2): 310-316.
- [12] Ding ML, Kang YF, Qin M, et al. Masticatory function in growing individuals with hypohidrotic ectodermal dysplasia: a longitudinal study[J]. *Int J Paediatr Dent*, 2025, 35(3): 598-607.
- [13] Peña-Romero AG, Sáez-De-ocariz M, Toussaint-Caire S, et al. Clinical, trichoscopy, and light microscopic findings in hypohidrotic ectodermal dysplasia: report of 21 patients and a review of the literature[J]. *Pediatr Dermatol*, 2021, 38(2): 442-448.
- [14] Reyes-Realí J, Mendoza-Ramos MI, Garrido-Guerrero E, et al. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review[J]. *Int J Dermatol*, 2018, 57(8): 965-972.
- [15] Nahmani L, Fitoussi F. Congenital nail abnormalities[J]. *Hand Surg Rehabil*, 2024, 43S: 101527.
- [16] Landau Prat D, Katowitz WR, Strong A, et al. Ocular manifestations of ectodermal dysplasia[J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2021, 16(1): 197.
- [17] Shin JJ, Hartnick CJ. Otolgic manifestations of ectodermal dysplasia[J]. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*, 2004, 130(9): 1104-1107.
- [18] Yildirim M, Yorgancilar E, Gun R, et al. Ectodermal dysplasia: otolaryngologic evaluation of 23 cases[J]. *Ear Nose Throat J*, 2012, 91(2): E28-E33.
- [19] Callea M, Teggi R, Yavuz I, et al. Ear nose throat manifestations in hypoidrotic ectodermal dysplasia[J]. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2013, 77(11): 1801-1804.
- [20] Turosz N, Chęcińska K, Chęciński M, et al. Applications of artificial intelligence in the analysis of dental panoramic radiographs: an overview of systematic reviews [J]. *Dentomaxillofac Radiol*, 2023, 52(7): 20230284.
- [21] Hussaini S, Glogauer M, Sheikh Z, et al. CBCT in dental implantology: a key tool for preventing peri-implantitis and enhancing patient outcomes[J]. *Dent J (Basel)*, 2024, 12(7): 196.
- [22] 高乾程, 李新东, 曹明国, 等. 基于CBCT的深度学习辅助解剖结构分割在口腔种植中的应用[J]. *中国口腔种植学杂志*, 2024, 29(1): 82-86.
- Gao QC, Li XD, Cao MG, et al. Application of deep learning-assisted anatomical structure segmentation based on CBCT in implant dentistry[J]. *Chin J Oral Implant*, 2024, 29(1): 82-86.
- [23] Kihara H, Hatakeyama W, Komine F, et al. Accuracy and practicality of intraoral scanner in dentistry: a literature review[J]. *J Prosthodont Res*, 2020, 64(2): 109-113.
- [24] Al Rumaih HS. Clinical applications of intraoral scanning in removable prosthodontics: a literature review[J]. *J Prosthodont*, 2021, 30(9): 747-762.
- [25] 靳能皓, 乔波, 朱亮, 等. 口内扫描配准种植机器人在种植牙手术中的应用[J]. *华西口腔医学杂志*, 2024, 42(6): 804-809.
- Jin NH, Qiao B, Zhu L, et al. Application of intraoral scanning registration implant robot in dental implant surgery[J]. *West China J Stomatol*, 2024, 42(6): 804-809.
- [26] Fang YQ, Fang JH, Jeong SM, et al. A technique for digital impression and bite registration for a single edentulous arch[J]. *J Prosthodont*, 2019, 28(2): e519-e523.
- [27] Mai HN, Lee DH. A digital technique to replicate edentulous arches with functional borders and accurate maxillomandibular relationship for digital complete denture [J]. *J Prosthodont*, 2020, 29(4): 356-359.
- [28] Sun JH, Chen L, Han S, et al. Characterization of a novel gross deletion and insertion mutation in EDA gene causing hypohidrotic ectodermal dysplasia[J]. *J Dermatol*, 2021, 48(1): e29-e30.
- [29] Kawai T, Nishikomori R, Heike T. Diagnosis and treatment in anhidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency[J]. *Allergol Int*, 2012, 61(2): 207-217.
- [30] 朱星蓉, 廖岚. 外胚叶发育不良综合征口腔临床诊疗的研究进展[J]. *国际口腔医学杂志*, 2022, 49(6): 737-742.
- Zhu XR, Liao L. Research progress on oral clinical diagnosis and treatment of ectodermal dysplasia syndrome [J]. *Int J Stomatol*, 2022, 49(6): 737-742.
- [31] Trzeciak WH, Koczorowski R. Molecular basis of hypohidrotic ectodermal dysplasia: an update[J]. *J Appl Genet*, 2016, 57(1): 51-61.
- [32] Zhan Y, Luo S, Pi Z, et al. A recurrent mutation of GJB6 in a big Chinese family with hidrotic ectodermal dyspla-

- sia[J]. *Hereditas*, 2020, 157(1): 34.
- [33] Liu YT, Guo K, Li J, et al. Novel mutations in GJB6 and GJB2 in Clouston syndrome[J]. *Clin Exp Dermatol*, 2015, 40(7): 770-773.
- [34] Dev A, Malhi K, Mahajan R. Ectodermal dysplasia—an overview and update[J]. *Indian Dermatol Online J*, 2024, 15(3): 405-414.
- [35] Di Iorio E, Bonelli F, Bievel-Radulescu R, et al. Ocular manifestations in patients affected by p63-associated disorders: ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) and ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip palate (AEC) syndromes[J]. *J Clin Med*, 2023, 12(23): 7377.
- [36] Doolan BJ, Gomaa NS, Fawzy MM, et al. Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome: two new cases and review of this desmosomal genodermatosis[J]. *Exp Dermatol*, 2020, 29(6): 520-530.
- [37] Barbaro V, Bonelli F, Ferrari S, et al. Innovative therapeutic approaches for the treatment of the ocular morbidities in patients with EEC syndrome[J]. *Cells*, 2023, 12(3): 495.
- [38] Ou-Yang LW, Li TY, Tsai AI. Early prosthodontic intervention on two three-year-old twin girls with ectodermal dysplasia[J]. *Eur J Paediatr Dent*, 2019, 20(2): 139-142.
- [39] Schnabl D, Grunert I, Schmuth M, et al. Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: a systematic review[J]. *J Oral Rehabil*, 2018, 45(7): 555-570.
- [40] AlNuaimi R, Mansoor M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5-year-old child with hypohidrotic ectodermal dysplasia and oligodontia: a case report[J]. *J Med Case Rep*, 2019, 13(1): 329.
- [41] 肖雪, 袁爱花, 冯海兰, 等. 少汗型外胚叶发育不良儿童的早期可摘义齿修复: 附10例患儿1~6年随访[J]. *中华口腔医学研究杂志(电子版)*, 2021, 15(3): 155-160.
- Xiao X, Yuan AH, Feng HL, et al. Early removeable prosthetic treatment of ten children with hypohidrotic ectodermal dysplasia: 1-to 6-year follow-up[J]. *Chin J Stomatol Res (Electr Ed)*, 2021, 15(3): 155-160.
- [42] Mylonas P, Milward P, McAndrew R. Denture cleanliness and hygiene: an overview[J]. *Br Dent J*, 2022, 233(1): 20-26.
- [43] Carmichael RP, Sándor GK. Dental implants, growth of the jaws, and determination of skeletal maturity[J]. *Atlas Oral Maxillofac Surg Clin North Am*, 2008, 16(1): 1-9.
- [44] MacHado M, Wallace C, Austin B, et al. Rehabilitation of ectodermal dysplasia patients presenting with hypodontia: outcomes of implant rehabilitation part 1[J]. *J Prosthodont Res*, 2018, 62(4): 473-478.
- [45] Sweeney IP, Ferguson JW, Heggie AA, et al. Treatment outcomes for adolescent ectodermal dysplasia patients treated with dental implants[J]. *Int J Paediatr Dent*, 2005, 15(4): 241-248.
- [46] Klineberg I, Cameron A, Hobkirk J, et al. Rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. Part 2: an international consensus meeting[J]. *Int J Oral Maxillofac Implants*, 2013, 28(4): 1101-1109.
- [47] Cezária Triches T, Ximenes M, Oliveira de Souza JG, et al. Implant-supported oral rehabilitation in child with ectodermal dysplasia—4-year follow-up[J]. *Bull Tokyo Dent Coll*, 2017, 58(1): 49-56.
- [48] Kilic S, Altintas SH, Yilmaz Altintas N, et al. Six-year survival of a mini dental implant-retained overdenture in a child with ectodermal dysplasia[J]. *J Prosthodont*, 2017, 26(1): 70-74.
- [49] Montanari M, Grande F, Lepidi L, et al. Rehabilitation with implant-supported overdentures in preteens patients with ectodermal dysplasia: a cohort study[J]. *Clin Implant Dent Relat Res*, 2023, 25(6): 1187-1196.

### · 专家介绍 ·



赵玮, 教授、主任医师、博士研究生导师, 中山大学附属口腔医院儿童口腔科主任。兼任中华口腔医学会儿童口腔医学专业委员会副主任委员、广东省口腔医学会儿童口腔医学专业委员会主任委员、广东省女医师协会口腔医学专业委员会主任委员。主持及参与国家级、省部级科研项目30余项, 发表SCI收录及核心期刊论文100余篇, 培养儿童口腔医学专业硕士、博士及博士后40余人。研究方向为婴幼儿龋的发病机制及防治策略、牙体硬组织的破坏与修复机制、儿童口腔就诊行为的诱导与管理、特殊需要儿童(残障儿童、先心病儿童)口腔健康状况调查及相关风险因素分析等。

(本文编辑 李彩)