同胞にあらわれた外胚葉性異形成症に伴う無歯症の症例
——歯科用精密印象材による汗腺開口部の検索——

本村和彌・山城正宏・金城 孝・呉屋幸子
照屋正信

A case of anodontia with ectodermal dysplasia on the siblings
The exploration of sweat pores with minute dental impression materials

Kazuya MOTOMURA・Masahiro YAMASHIRO・Takashi KINJO・Yukiko GOYA
Masanobu TERUYA

緒 言

歯胚の欠如, または無形成によって歯の一部あるいは全部が先天的に欠如する原因の1つに外胚葉性異形成症がある¹⁾。これは外胚葉起原の器官が形成不全を来す比較的まれな疾患で, 多数歯の先天的な欠如のほかには体毛の発育障害, 汗腺の欠如による発汗の減少などを主要な症状とする²⁾。この疾患についてはこれまでにいくつかの症例報告がなされているが, 同胞例はきわめて少ない^{2~12)}。

最近われわれは外胚葉性異形成症に伴って兄が完全無歯症を, 弟が部分的無歯症を呈した同胞例を経験したので報告する。

症 例

患 者: 4歳の男児(第5子)とその弟である1歳の男児(第6子)。

初 診: 昭和53年1月■日。

主 訴: 歯牙萌出遅延。

家族歴: 両親は健康で血縁関係はない。同胞は6人で第1子(男児), 第3子(男児), 第4子(女児)はともに健康。第2子(女児)は1歳前に肺炎で死亡しているが頭髪が薄く, 発達遅延がうかがわれた。

患児以外には家系内に先天的な多数歯の欠如, 体毛の発育障害, 発汗の減少などの症状を呈する者は認められなかった。

既往歴: 第5子は父親44歳, 母親38歳の時出生した。第6子は父親47歳, 母親41歳の時出生した。妊娠中, 母体に軽度の悪阻と中等度の貧血がみられた。

両児とも満期産, 正常分娩で出生時体重は第5子3,300g, 第6子2,760gであった。新生児黄疸はともに軽度で, 笑いは4~5か月でみられ, 首すわりは第5子4か月, 第6子8か月であった。第5子は夏になるとよく高熱を出し, 痙攣を起こした。

現病歴: 両児とも生来発達遅延がうかがわれ, 頭髪が薄く, 発汗が少ない。歯がはえないとのことで昭和53年1月■当院小児科を受診, 同年1月■, 口腔診査のため当科を紹介され来院した。

現 症: 両児はともに特異な顔貌を呈し, 疎生して薄くやわらかい頭髪, 眉毛の消失, 眼窩と口唇周囲の色素沈着, 乾燥して体毛のほとんどないなめらかな皮膚, 前額部の突出, 鞍状鼻, 口呼吸, 口唇の肥大と翻転がみられる(写真1, 2)。歯の未萌出, 歯槽骨の発育不全が認

写真1 第5子の顔貌所見

琉球大学保健学部附属病院歯科口腔外科(主任: 山城正宏助教授)

Department of Dent-Oral Surgery, Ryukyu University Hospital, Ryukyu University (Chief: Assist. Prof. Masahiro Yamashiro)

受付日: 昭和55年3月3日

写真 2 第6子の顔貌所見

写真 3 第5子の口腔内所見

写真 4 第6子の口腔内所見

写真 5 第6子のX線所見

められるが口腔粘膜、舌には異常と思われる所見はなく(写真 3, 4), 四肢の爪に異常所見はみられなかった。

身長, 体重, 胸囲, 頭囲は両児とも平均値以下であったが KAUP 指数は第5子が15.9, 第6子が16.8でともに標準値を示した。

X線所見: 第6子において $\overline{DC|CD}$, $\overline{EC|C}$ の歯胚と思われる像がみられたが, 他の歯胚は認められない(写真 5)。第5子においては歯, 歯胚は全くみられない(写真 6, 7)。手根骨の化骨状態は正常であった(写真 8, 9)。

臨床検査所見: ヘモグロビン値が第5子で 11.9 g/dl, 第6子で 10.5 g/dl と低下していた。第6子において血清蛋白分画でアルブミンの低下があり, A/G は低下を示した。尿所見には両児とも異常を認めない。梅毒血清反応は両児とも陰性であった(表 1)。

汗腺の検索のため両児の示指(第2指)の指尖部を, 歯科用精密印象材(シュールフレックス F)で印象し,

写真 6 第5子のX線所見

表 1 臨床検査所見

	第 5 子	第 6 子
1) 末梢血液		
赤血球	437×10 ⁴	427×10 ⁴
白血球	13,000	18,200
Hb	11.9 g/dl	10.5 g/dl
Ht	35.5%	32.4%
2) 尿		
蛋白	(-)	(-)
糖	(-)	(-)
ウロビリノーゲン	(+)	(+)
沈渣	異常なし	異常なし
3) 血液生化学		
総蛋白	8.0 g/dl	8.4 g/dl
アルブミン	49.0%	43.8%
グロブリン	51.1%	56.3%
A/G	0.96	0.78
BUN	5.9 mg/dl	7.2 mg/dl
SGOT	45 IU	49 IU
SGPT	24 IU	30 IU
アルカリ フォスファターゼ	20.5 KAU	20.1 KAU
Ca	4.9 mEq/l	5.4 mEq/l
Fe	135 µg/dl	106 µg/dl
4) STS	(-)	(-)

写真 8 第 6 子の手根骨の X 線所見

写真 9 第 5 子の手根骨の X 線所見

写真 10 第 5 子の示指の指尖部の印象面
皮膚小稜の頂点の部分は平滑で、汗腺の開口部は認められない。

写真 11 第 6 子の示指の指尖部の印象面
皮膚小稜の頂点の部分は平滑で、汗腺の開口部は認められない。

写真 7 第 5 子の X 線所見

印象面を実体顕微鏡で観察したところ、皮膚小稜の頂点の部分は平滑で、汗腺の開口部は認められなかった（写真10, 11）。対照として1歳半の健常児について同様の操作をして観察した。皮膚小稜の頂点の部分の汗腺の開口部が、精密に印象されてよく認められた（写真 12）。

第 5 子の染色体検査では異常所見は認められなかった（写真 13）。

診 断：これらの所見より第 5 子を先天性低汗型外胚

写真 12 健常児の示指の指尖部の印象面

皮膚小稜の頂点の部分の汗腺の開口部が、精密に印象されてよく認められる。

写真 13 第5子の染色体所見

葉性異形成症に伴う完全無歯症，第6子を先天性低汗型外胚葉性異形成症に伴う部分的無歯症と診断した。

処置：第5子について咀嚼機能障害，審美的障害を改善するため上下顎の総義歯を製作，装着した。しかし患児は義歯の装着をいやがり使用しないため，患児の成長を待って義歯を再製作する予定で，現在経過観察中である。第6子については特に処置をしていない。第5子と同様経過観察中である。

考 察

ヒトの歯数は減少する傾向にあるといわれている。第3大臼歯の先天的な欠如がしばしばみられるが，第3大臼歯以外の歯では側切歯が先天的に欠如したり，栓状歯として痕跡をとどめていたり，中切歯と癒合しているのを見ることがある。小歯数の先天的な欠如は大部分が系統発生学的退化現象で¹⁾，特に第3大臼歯の先天的な欠如の頻度は，人類の進化の程度をはかるバロメーターの役割を演じるともいわれている¹⁸⁾。しかし，多数歯が先天的に欠如する場合は異常で，病的な原因によることが多い¹⁾。

遺伝性表皮水泡症，連珠毛，外胚葉性異形成症などにおける歯の欠如は，歯胚が形成されないことによるものといわれている¹⁾。また栄養障害，内分泌障害，妊娠時の胎児の感染などがあると，歯胚は形成されてもその発育が障害されて歯は欠如することがある¹⁾。

このように多数歯が先天的に欠如する原因は種々であり，先天的な多数歯欠如を呈する症例に遭遇した時には，その原因となった病態，疾患について鑑別診断を行う必要がある。本症例は低汗型外胚葉性異形成症に伴う無歯症と診断されたが，本疾患はその特異な臨床所見や

既往歴などから，診断は比較的容易であろう。

外胚葉性異形成症とは，外胚葉起源の器官が形成不全を来す疾患である¹⁾。外胚葉性の器官および組織としては，1) 全表皮，これより分化する毛髪，爪および付属腺（汗腺，[皮]脂腺，乳腺），涙腺，2) 全神経系統および腎上体髄質，3) 口腔の前方大部分の粘膜上皮およびその腺，4) 歯のエナメル質，5) 鼻腔および副鼻腔粘膜上皮およびその腺，などがあるが¹⁰⁾，外胚葉性異形成症では主として毛髪，歯のエナメル質，汗腺の形成に障害があらわれる¹¹⁾。

臨床症状としては汗腺の不足，または欠如による無汗症または低汗症，皮膚乾燥，皮脂腺の欠如，涙腺，咽頭腺，結膜腺，唾液腺の障害，爪の異常，禿頭，体毛の過多や過少，虹彩の形成異常，口唇の外翻，指骨の欠如，鞍状鼻，萎縮性鼻炎，発音障害，無歯症または歯数不足症，歯の萌出遅延，口腔乾燥および全般的な粘膜萎縮などがあげられている²⁾。

本症例では無歯症，体毛の著しい減少，低汗症，口唇の外翻，皮膚乾燥，鞍状鼻などがみられたが爪の異常，唾液腺の障害，指骨の異常などは認められなかった。

外胚葉性異形成症の病因としては妊娠初期の母体の異常，内分泌障害，遺伝などが考えられたが現在では遺伝説が広く認められている¹⁰⁾。

本症にはいろいろな病型があることが知られているが¹⁰⁾，一般には発汗型と低汗型の2型に大きく分類される¹⁵⁾。両者はともに多数歯の欠如と体毛の減少を呈するが，汗腺の状況，爪の状況，遺伝形式が異なっている。発汗型では汗腺の機能は正常であるが，爪の発育異常がみられる。遺伝形式は常染色体優性遺伝である¹⁰⁾。低汗型では爪の異常はみられないが汗腺の形成不全があり，発汗が十分行われない。遺伝形式は伴性劣性遺伝といわ

れている。本症例は既往歴と臨床所見、汗腺の検索結果から低汗型であると考えられた。

汗腺の検索方法には Minor 氏法¹⁷⁾、小堀氏法¹⁸⁾、などの発汗テストのほかは皮膚の生検や、指尖部を直接顕微鏡で観察する方法¹⁹⁾、あるいは2%酢酸セルロースとアセトンに溶解した0.35%クリスタルバイオレットによって指尖部を印象したもの、顕微鏡で観察する方法²⁰⁾などがある。今回われわれは、歯科用精密印象材(シュールフレックスF)で患児の示指の指尖部を印象し、その印象面を実体顕微鏡で観察して汗腺の開口部を検索した。

汗腺は唇紅や亀頭、包皮内板、小陰唇内面などを除いた全身の皮膚にあまねく分布しており、その総数はおよそ200万以上といわれるが、特に手掌や足底、腋窩などに最も多く存在する²¹⁾。したがって示指の指尖部における汗腺の発育の程度は、全身の皮膚における汗腺の発育状況を示唆するものと考えられた。

シュールフレックスFは歯科用ポリサルファイド系ラバーベース印象材で、細部再現性がきわめてすぐれており、ステンレス鋼の研磨面に引いた2μmのヌープ圧痕を印象しうるといわれる²²⁾。一方汗腺(エクリン腺)の導管の広さは、表皮角層を貫通する部分で5~10μmといわれており²¹⁾、シュールフレックスFは十分汗腺の開口部を印象しうると考えられた。

患児の指尖部を清拭し、十分乾燥させておいてからレギュラータイプのシュールフレックスFを、通法にしたがって練和紙上で約45秒間スパチュラで練和し、患児の示指の指尖部をこれに圧接、固定した。約10分後に凝固したシュールフレックスFをはがして、印象面を実体顕微鏡で観察した。本法は操作がきわめて簡便で、患児に与える苦痛もほとんどなく、結果を長く保存できる利点もあるため、汗腺の検索に有用であると考ええる。

外胚葉性異形成症に対する治療は対症療法であり、本症の患者の生命の予後は乳児期における高熱や、痙攣による死亡を除けば一般に良好であるといわれている^{2,6,11)}。低汗症による体温の上昇に対しては成長するに従って慣れ、あまり苦痛を感じなくなり²⁾、体毛は経年的に多くなる傾向がある²³⁾。無歯症によって顎顔面骨の発育と成長が抑制されることはないが²³⁾、咀嚼機能障害、発音障害、審美的障害が存在するため、歯科補綴処置を行ってこれらを改善する必要がある。

結 論

今回われわれは同胞にあらわれた外胚葉性異形成症に伴う無歯症の症例を経験した。

1) 症例は3歳の男児(第5子)と、その弟である1歳の男児(第6子)で、第5子は低汗型外胚葉性異形成症に伴う完全無歯症、第6子は低汗型外胚葉性異形成症

に伴う部分的無歯症と診断された。

2) 汗腺の開口部の検索に、歯科用ポリサルファイド系ラバーベース印象材(シュールフレックスF)が有用であった。

本論文の要旨は第23回日本口腔外科学会総会(盛岡)において発表した。

引 用 文 献

- 1) 石川梧朗, 他: 口腔病理学 I. 増補 3 刷, 永末書店, 京都, 1972, 29頁.
- 2) 落合靖一, 他: 外胚葉性異形成症を伴った無歯症の 1 例. 口病誌 25: 230 1958.
- 3) 塚脇篤太郎: 遺伝関係を示せる極めて稀有なる真性全部性無歯症の 1 例. 歯科学報 46: 300 1941.
- 4) 渡辺義男, 他: 永久歯の全部性無歯症を伴った無汗型外胚葉異形成の 1 例. 口病誌 15: 33 1966.
- 5) 鈴木紀元, 他: 小児低汗症の 2 例. 小児科臨床 28: 855 1975.
- 6) 池田琢哉: 低汗型外胚葉形成不全の 1 例. 小児科臨床 28: 851 1975.
- 7) 徳永 力, 他: 部分的無歯症の 1 例. 日口外誌 25: 911 1979.
- 8) 宮城 巧, 他: 無汗型外胚葉異形成症に伴う多数歯欠如の 1 例. 口病誌 28: 459 1979.
- 9) 沢田 敬, 他: 網膜色素変性症を伴った先天性外胚葉形成不全症(部分的無汗型)の 1 例. 小児科臨床 22: 1143 1969.
- 10) 大堂庄三, 他: 外胚葉形成不全症候群. 小児科臨床 36: 2 1973.
- 11) 矢沢 武, 他: 遺伝性外胚葉形成不全の 2 例. 小児科臨床 22: 219 1969.
- 12) Shore, S.W.: Ectodermal Dysplasia: a case report. J Dent Child 37: 70 1970.
- 13) 藤田恒太郎: 人における歯数の異常. 口病誌 25: 97 1958.
- 14) 大江規玄: 歯の発生学, 形態編. 第 1 版, 医歯薬出版, 東京, 1971, 16頁.
- 15) 中村博志: 小児医学. 第 6 巻第 2 号, 医学書院, 東京, 1973, 350頁.
- 16) 森 優, 他: 解剖学続巻. 改訂第 7 版, 金原出版, 東京, 1968, 119頁.
- 17) 藤田恒太郎: 生体観察. 第 11 版, 南山堂, 東京, 1972, 185頁.
- 18) 小堀辰治: 発汗. 最新医学 10(6): 1133 1955.
- 19) Jaime, L. Frias: Diminished sweat pores in hypohidrotic ectodermal dysplasia: A new method for assessment. J Pediatr 72: 606 1968.
- 20) Ian, A. Crump: Hypohidrotic ectodermal dysplasia. J Pediatr 78: 466 1971.
- 21) 山本俊平, 他: 皮膚科学総論. 医学書院, 東京,

- 1962, 44頁.
- 22) 和久本貞雄, 他: 歯科材料と器械. 第1版, 医
歯薬出版, 東京, 1978, 56頁.
- 23) 中田 稔, 他: 完全無歯症の経年的観察 (第2
報). 小児歯科学雑誌 4: 1 1966.
-