

外胚層發育不全症候群

1848 年由 Thurman 醫師首度提出對這個疾病的描述

1929 年超過 130 個案被提出來報告

此疾病主要缺陷在於汗腺、毛髮及皮脂腺。

※異常情形

皮膚	較薄且發育不全，色素較淡，眼眶周圍有色素斑易產生皺紋。新生兒皮膚亦呈現出較多皺紋。
皮膚附屬物	毛髮：較細、乾、色淡。髮量由正常到沒有皆有可能 汗腺：發育不全到完全無發育者皆有，排汗功能差 皮脂腺：發育不全到完全無發育者皆有
粘膜	發育不全到完全無發育者皆有。鼻腔及氣管粘膜發育不全造成易受感染，因此常有濃黃之分泌物，且氣管敏感易有氣喘現象及肺炎情形。 口腔情形亦相同，因此有口乾之情形。
牙齒	發育不全到完全無發育者皆有。且牙齒形狀呈角椎狀。
臉部	低鼻樑，鼻子小且鼻翼發育不全，前額飽滿，嘴唇突。
其他異常	聲音較粗，乳腺發育不良，無汗，鼻中膈及鼻甲發育不良，皮膚易有濕疹情形

※病史

1. 病人常因體溫過高而到醫院求診，原因是汗腺發育不良造成排汗過少或甚至無排汗，以致於身體散熱不良。因此給予病人處於較涼的環境是非常重要的。
2. 上呼吸道易反覆感染，分泌物濃黃。易有中耳炎及肺炎之情形。
3. 牙齒有發育不良或甚至無發育之情形，外觀呈角椎狀。需定時由牙科醫師評估及治療。
4. 矮小之情形不一定有。

※日常生活照顧注意事項

1. 給予涼爽舒適的環境，避免病人常處於體溫過高之情形，可減少腦部細胞受損，進而可避免智力發展受損之情形發生。
2. 定期至牙科追蹤其牙齒發育之情形，並及時給予協助及治療，可改善其進食及語言發展之情形。
3. 避免感染。
4. 注意其生長發育情形，若合併有身材矮小，需由專科醫師檢查及評估。必要時給予適當的治療。

※疾病發生原因

性聯隱性遺傳與自體隱性遺傳症狀及外觀表現無特別差異。

但性聯隱性遺傳症狀會較嚴重：無毛髮

而自體隱性遺傳症狀較輕微：毛髮影響較小但牙齒發育受影響