proLékaře.cz | 10.11.2026

Přehledový článek
Review

Ektodermální dysplazie

(Přehledový článek)

Ectodermal dysplasia

(Review of the Literature)

ČESKÁ STOMATOLOGIE
ročník 113,
2013, 5,
s. 115-119

Kramerová L., Kaplová E.

Klinika zubního lékařství LF UP a FN, Olomouc

Věnováno prof. MUDr. Martině Kukletové, CSc., k významnému životnímu jubileu

SOUHRN

Předmět sdělení: Ektodermální dysplazie je vzácná geneticky podmíněná porucha. Vyznačuje se vrozeným postižením dvou nebo více ektodermálních struktur, přičemž alespoň v jednom případě musí jít o defekt ve vývoji potních žláz, zubů, vlasů nebo nehtů. Odhaduje se, že postihuje asi sedm z 10 000 narozených dětí. Na molekulární úrovni jsou příčinou rozvoje tohoto onemocnění mutace genů, které se uplatňují v Eda-NFκB signální dráze. Klinicky rozlišujeme dvě hlavní formy onemocnění: hypohidrotickou a hidrotickou ektodermální dysplazii. Větší část případů hypohidrotické ektodermální dysplazie je způsobena mutací genu kódujícího ektodysplazin-A, který je umístěný na chromozomu X v pozici mezi 12 a 13. Menší část případů je autozomálně recesivní nebo autozomálně dominantní s mutacemi v genech pro EDAR (Eda receptor) a EDARADD (EdaR associated death domain) s genovými lokalizacemi 2q12.3 nebo 1q42-q43. Malou podskupinu tvoří pohlavně vázaná recesivní hypohidrotická ektodermální dysplazie s deficitem imunity. Je spojována s mutacemi genu IKK-gamma kódujícího nuclear factor-kappaB essential modulator (NEMO) s genovou lokalizací Xq28. Pro hypohidrotickou ektodermální dysplazii je charakteristická hypotrichóza (prořídlé vlasy a ochlupení), hypohidróza (snížená schopnost se potit) a hypodoncie (vývojová anomálie počtu zubů). Nejčastější je x-vázaná recesivní forma onemocnění. Postihuje častěji muže, ženy jsou obvykle přenašečkami a mají variabilní fenotyp. U mužů typicky nacházíme snížený počet a anomální tvar zubů. Vlasy jsou tenké, málo pigmentované a pomalu rostou. Kůže je tenká, lesklá, hladká a suchá, málo odolná k infekci a k ekzémům. Asi polovina postižených má abnormální nehty. Jsou tenké, roztřepené, lámavé. Druhým typem je autozomálně dominantní hidrotická ektodermální dysplazie, Cloustonův syndrom, s genovou lokalizací 13q12. V kontrastu s pohlavně vázanou hypohidrotickou ektodermální dysplazií je zachována normální funkce potních a mazových žláz.

Klíčová slova: ***ektodermální dysplazie – hypohidróza – hypotrichóza – hypodoncie – Eda-NFκB signální dráha***

SUMMARY

Background: Ectodermal dysplasia is a rare, genetically determined disease, which is characterized by alterations in two or more ectodermal structures, at least one of these involving alterations in hair, teeth, nails, or sweat glands. It is estimated that about seven in 10 000 births are affected with a form ectodermal dysplasia. The cause of the disease is mutation of genes, which can be found in Eda/NF-KB (nuclear factor kappa B) pathway. We recognize two main forms of the disease: hypohidrotic ectodermal dysplasia and hidrotic ectodermal dysplasia. Most cases of hypohidrotic ectodermal dysplasia are related to the sex and caused by the mutation in EDA with gene localization Xq12-q13.1. Lower number of cases is autosomally recessive or dominant with the mutation in EDAR or EDARADD with gene localizations 1q42.2-q43 or 2q11-q13. The small subclass is sex related recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia with immunodeficiency. It relates to the IKK-gamma gene mutations which encodes nuclear factor-kappaB essential modulator (NEMO) with the gene localization is Xq28. Hypohidrotic ectodermal dysplasia is

113_CS_0513.indd 115 8/22/13 11:36:06 AM

proLékaře.cz | 10.11.2026

ČESKÁ STOMATOLOGIE
ročník 113,
2013, 5,
s. 115-119

characterized by hypotrichosis (sparseness of scalp and body hair), hypohidrosis (reduced ability to sweat), and hypodontia (tooth agenesis). In the X-linked recessive form of hypohidrotic ectodermal dysplasia, males are usually more severely affected, and females show variable severity, ranging from mild to severe. The most characteristic findings in man are the reduced number and abnormal shape of teeth. The scalp hair is thin, lightly pigmented, and slow-growing. Skin is thin, glossy, smooth, and dry with hypohidrosis. Another type is autosomally dominant hidrotic ectodermal dysplasia, Clouston syndrome with the gene localization 13q12. In contrast to the above described hypohidrotic ectodermal dysplasia ED1, the normal function of sweat and sebaceous glands is maintained.

Key words: ***ectodermal dysplasia – hypohidrosis – hypotrichosis – hypodontia – Eda/NF-KB pathway***

Čes. Stomat., roč. 113, 2013, č. 5, s. 115–119

ÚVOD

Jako ektodermální dysplazii (ED) označujeme skupinu dědičných poruch, pro které je charakteristické postižení dvou nebo více struktur vycházejících z ektodermu, přičemž alespoň v jednom případě musí jít o defekt ve vývoji potních žláz, zubů, vlasů nebo nehtů [6, 7, 21]. Je známá již více než 200 let, v lékařské literatuře byla poprvé zmíněna Thrumanem v roce 1848 [2, 9]. Termín dysplasia ectodermalis hereditaria jako první použil v roce 1929 Weech. Základní charakteristické znaky popsali Christ (1913), Siemens (1937) a Touraine (1959) [1, 16].

KLASIFIKACE

Databáze OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) uvádí přes 160 odlišných typů ED [23]. Univerzální klasifikace, která by splňovala veškeré požadavky, dosud neexistuje. Je využíváno několik odlišných klasifikačních systémů, každý má své výhody i nevýhody.

Základní klinická klasifikace rozlišuje dvě varianty onemocnění: hypohidrotickou (anhidrotickou) ektodermální dysplazii, *hypohidrotic ectodermal dysplasia* (HED, ED1), a hidrotickou ektodermální dysplazii, *hidrotic ectodermal dysplasia* (ED2) [2]. Další varianty názvu jsou pro ED1 *Christ-Siemens-Touraine syndrome* a *anhidrosis hypotrichotica*, pro ED2 *Clouston syndrome* [1, 16]. Z této klasifikace budeme v našem sdělení vycházet.

Na klinických symptomech je založena také klasifikace podle Freire-Maia. Je velmi snadná a používá se pro diagnostické účely. V rámci této klasifikace se rozlišují dvě hlavní skupiny onemocnění – A, B. Skupina A je charakterizována defekty klasických struktur, kterými jsou vlasy (1), zuby (2), nehty (3) a potní žlázy (4). Do skupiny B řadíme případy, při kterých je postižena jedna z klasických struktur společně s jinými ektodermálními strukturami (5). Skupina A má 11 podskupin: 1–2–3–4 (vlasy–zuby–nehty–potní žlázy), 1–2–3 (vlasy–zuby–nehty), 1–2–4 (vlasy–zuby–potní žlázy), 1–3–4 (vlasy–nehty–potní žlázy), 2–3–4 (zuby–nehty–potní žlázy), 1–2 (vlasy–zuby), 1–3 (vlasy–nehty), 1–4 (vlasy–potní žlázy), 2–3 (zuby–nehty), 2–4 (zuby–potní žlázy), 3–4 (nehty–potní žlázy). Skupina B má 4 podskupiny: 1–5 (vlasy–jiný ektodermální defekt), 2–5 (zuby–jiný ektodermální defekt), 3–5 (nehty–jiný ektodermální defekt), 4–5 (potní žlázy–jiný ektodermální defekt). Další struktury ektodermálního původu, které mohou být postiženy, jsou mléčné žlázy, štítná žláza, brzlík, přední lalok hypofýzy, dřeň nadledvin, centrální nervový systém, vnější ucho, melanocyty, rohovka, spojivka, slzné žlázy a slzovody [6, 7]. Pokud jsou postiženy pouze struktury vycházející z ektodermu, jde o čistou ektodermální dysplazii (*pure ectodermal dysplasia*). Pokud jsou přítomny také defekty struktur, které vznikají z jiných embryonálních vrstev, hovoříme o syndromu ektodermální dysplazie (*syndromes of ectodermal dysplasia and malformation*) [8]. V některých případech není postižení struktur vycházejících z ektodermu nejvýznamnějším znakem klinického obrazu. Příkladem je Ellisův-van Creveldův syndrom, *chondroectodermal dysplasia*, ED podskupiny 1–2–3, kdy kostní anomálie jsou klinicky významnější než ektodermální změny [21].

Další klasifikace navrhli Priolo a kol. (2000), Priolo a Laganà (2001) a Lamartine (2003). Priolo se spolupracovníky (2000) sestavili klasifikaci, která propojuje molekulární genetiku s klinickými aspekty. Popisuje devět podskupin, od čisté ektodermální dysplazie až po varianty onemocnění provázané očními vadami a hluchotou [15]. Klasifikace, kterou navrhli Priolo a Laganà (2001), je založená na biologických mechanismech, které jsou důležité v patogenezi ektodermální dysplazie. Rozlišují dvě podskupiny. V první jsou zastoupeny defekty v regulaci a epitelo-mezenchymálních interakcích, druhá zahrnuje onemocnění s abnormalitami, jež se týkají udržování cytoskeletu a buněčné stability

113_CS_0513.indd 116 8/23/13 8:58:07 AM

proLékaře.cz | 10.11.2026

ČESKÁ STOMATOLOGIE
ročník 113,
2013, 5,
s. 115-119

[14]. Klasifikace navržená Lamartine (2003) vychází z molekulárních a biochemických faktorů. Na základě funkčních kritérií, kterými jsou buněčná komunikace, regulace, adheze, regulace transkripce a vývoje, definuje čtyři podskupiny [11].

Odhaduje se, že s ektodermální dysplazií se rodí sedm z 10 000 dětí. Nejčastějším typem je hypohidrotická ektodermální dysplazie. Představuje přibližně 80 % všech případů, postihuje jedno ze 100 000 narozených dětí [2, 13].

ETIOLOGIE

ED je geneticky podmíněnou poruchou. Na molekulární úrovni jsou příčinou rozvoje tohoto onemocnění mutace genů, které se uplatňují v Eda-NFκB signální dráze. Jde o gen Eda (*ectodysplasin-A1*) s genovou lokalizací Xq12-q13.1, EdaR (*Eda receptor*) s genovou lokalizací 2q12.3, EdaRADD (*EdaR associated death domain*) s genovou lokalizací 1q42-q43 a Nemo (*nuclear factor kappa B essential modulator*) s genovou lokalizací Xq28 [9, 12, 16]. Ektodysplazin-A1 kódovaný genem Eda je rozpustný nebo membránově vázaný ligand z rodiny TNF (*tumour necrosis factor*), který se váže k EdaR, receptoru TNF super-rodiny. Prostřednictvím EdaRADD dochází k tvorbě intracelulárního signálního komplexu a k aktivaci signální dráhy NFκB transkripčního faktoru. Tato signální kaskáda je klíčová pro epitelo-mezenchymální signalizaci ve vývoji vlasů a zubů [10, 13, 22].

Ektodysplazin A1 ovlivňuje velikost a počet zubů jednotlivých typů. Počet zubů je určen velikostí oblasti čelisti, ve které se později určitý typ zubů vyvíjí. Ve stadiu plakod a před tímto stadiem tvoří epitel signální molekuly Bmp4 (*Bone morphogenetic protein 4*), Fgf8 (*Fibroblast growth factor 8*), Shh (*Sonic Hedgehog*) a Eda. Jejich působením jsou ohraničeny oblasti tvorby zubů a spuštěny signální dráhy vedoucí k tvorbě zubních pupenů. Velikost a tvar zubů ovlivňují primární a sekundární sklovinné uzly. Primární sklovinné uzly představují signální centra řídící přechod ze stadia zubního pupenu do stadia zubního pohárku. Sekundární sklovinné uzly se vytvářejí u laterálních zubů, kontrolují vznik dodatkových hrbolků. Dráha Eda reguluje morfogenezi zubů tak, že ovlivňuje funkce sklovinných uzlů, chrání je před předčasnou apoptózou [5, 10].

Role Eda-NFκB signální dráhy u ektodermální dysplazie byla studována na myších modelech. Klasickými myšími modely pro lidskou ektodermální dysplazii jsou myši s mutací v jedné z klíčových složek Eda signální dráhy (Eda – Tabby, EdaR – Downless, EdaRADD – Crinkled). Studie na těchto myších potvrzují, že Eda signální dráha se účastní vývoje zubů při určení počtu a správné morfologie molárů. U myší deficientních pro jednotlivé komponenty Eda signální kaskády je pozorováno snížení počtu zubů. Defekty v Eda signální dráze vedou k významnému zmenšení primárního sklovinného uzlu, který exprimuje méně signálních molekul a výsledkem jsou zuby s redukovaným počtem hrbolků. Naopak, jestliže je úroveň signalizace Eda uměle zvýšena vložením konstitutivně aktivního EdaR, velikost molárového pole expanduje a mediálně od prvního moláru se vyvíjí přespočetný zub [10].

Hypohidrotická ektodermální dysplazie je ve většině případů způsobena mutací genu kódujícího ektodysplazin-A a dědí se v X vázané recesivní formě (XL-HED). Méně často je autozomálně recesivní nebo autozomálně dominantní s mutacemi v genech EdaR a EdaRADD. Hidrotická ektodermální dysplazie je autozomálně dominantní; příčinný gen se nachází na chromozomu 13, v oblasti q12 (13q12) [9, 16, 22].

Pouze Eda, EdaR a EdaRADD jsou specifické pro Eda-NFκB signální dráhu. Ostatní složky specifické nejsou, vážou se na celou řadu jiných receptorů, slouží pro přenos signálu i v jiných signálních drahách. Jejich mutace mohou způsobit ED1 ve spojení s imunodeficitem a osteopetrosis a lymfedémem [12]. Mutace genu IKK-gamma jsou příčinou hypohidrotické ektodermální dysplazie spojené s deficitem imunity, *hypohidrotic ectodermal dysplasia with immune deficiency* (HED-ID), ale také onemocnění *incontinentia pigmenti*, *Bloch-Sulzberger syndrome* [9, 23]. Byly popsány také kombinované mezoektodermální dysplazie. Za zmínku stojí spojení ED s rozštěpy rtu a/nebo patra a s deformitami končetin, připomínajících račí klepeto, pro který navrhli Rüdiger a kol. v roce 1970 název *ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting* (EEC). Příčinou této formy je mutace v genu TP63 [3, 4, 9, 18, 23].

Přesný mechanismus rozvoje ED není znám u všech typů onemocnění. Popis funkce jednotlivých genů a identifikace „kauzálních“ mutací u pacientů představují velký pokrok v biomedicíně [13]. Mohou měnit stávající klasifikační schémata. Některé typy ED jsou popsány jako různé klinické jednotky, ale ve skutečnosti jde o různé varianty téhož typu ED. Jeden gen může zodpovídat za různé typy ED, různé geny mohou způsobovat klinicky totožný obraz ED [21].

KLINICKÝ OBRAZ

Základní rozdíl mezi hypohidrotickou a hidrotickou ED je ve funkčnosti potních žláz. ED1 je charakteristická absencí nebo výrazným poklesem funkce potních žláz, u ED2 potní žlázy fungují normálně. V situacích, kdy u ED1 chybí potní

113_CS_0513.indd 117 8/22/13 11:36:06 AM

proLékaře.cz | 10.11.2026

ČESKÁ STOMATOLOGIE
ročník 113, 2013, 5, s. 115-119

žlázy úplně, je vhodnější označení anhidrotická ED [2, 13].

Hypohidrotickou ektodermální dysplazii je možné ve většině případů diagnostikovat velmi brzy, v průběhu dětství, na základě přítomnosti tří charakteristických znaků: hypohidrózy, hypotrichózy a hypodoncie [2, 13].

Příčinou hypohidrózy nebo anhidrózy je snížený počet až nepřítomnost potních pórů a hypofunce až aplazie potních žláz [4]. Pacienti s ED1 trpí závažnou poruchou termoregulace s intolerancí tepla. Snížená schopnost pocení způsobuje přehřívání a může vést až k poškození mozku a mentální retardaci [1, 13, 16, 20, 22]. Častým příznakem jsou opakované epizody horeček v kojeneckém věku, které zůstávají dlouho nevysvětleny, protože další příznaky choroby nejsou v tomto období zřetelné [1, 3]. Někteří pacienti mají částečně zachovanou schopnost se potit, potí se ale pouze v některých oblastech těla – obvykle na dlaních, ploskách nohou a v axilách [4, 13, 22].

Kůže většiny postižených je tenká a suchá, málo odolná k infekci a k ekzémům. Velmi jemnou kůží obličeje prosvítají drobné kožní cévy. Typické jsou vrásky na víčkách a pigmentace v orbitální oblasti. Na trupu a na končetinách jsou četné disperzně rozeseté folikulární hyperkeratózy. Hřbety rukou i nohou jsou chladné, cyanotické. Dlaně a plosky nohou jsou kryty difuzní hyperkeratózou s ragádami. Barva hyperkeratotické kůže je hnědavě žlutá. Někteří kojenci mohou mít kvůli tenké kůži vzhled předčasně narozených, nedonošených dětí [1, 4, 13, 16, 17, 22].

Děti po narození mají jen jemné velmi řídké plavé vlasy podobné chmýří. Vlasy zůstávají řídké také v pozdějším věku, snadno po mechanickém podnětu i spontánně vypadávají [17]. Bývají málo pigmentované, tenké, křehké a suché s extenzivní tvorbou lupů. Pomalu rostou, maximální délka je 4–6 cm. Typicky bývají nestejně dlouhé. Jejich struktura je anomální, jde o tzv. pili torti: vlasy jsou zkrouceny o 90 až 180 stupňů kolem podélné osy a vypadají, že se v jejich průběhu střídají úseky, ve kterých jsou tenčí, světlejší a silnější, tmavší. Abnormality vlasů jsou přítomny u všech postižených jedinců. Ochlupení na hladké kůži bývá velmi jemné. Často chybí obočí a řasy. Vousy, ochlupení axiální a na ohanbí je postiženo různě, může být normální [1, 3, 4, 13, 17, 20, 22].

Výrazným znakem jsou dentální abnormity. Opožděná erupce a chybějící zuby jsou obvykle prvními příznaky, které rodiče zpozorují a jež vedou k diagnóze ED1 [13]. U všech je přítomna ageneze některých dočasných a stálých zubů. V průměru se u pacientů postižených ED1 vyvíjí devět stálých zubů. Pouze malé množství pacientů se rodí s úplnou anodoncií. Většinou bývá více nezaložených zubů v maxile než v mandibule. Nejčastěji chybí dolní řezáky a premoláry následované horními premoláry a řezáky. Horní špičáky a horní a dolní první moláry jsou obvykle přítomny. Zuby jsou většinou menší velikosti a mají odlišnou morfologii. Vrstva skloviny je tenčí, zuby jsou v oblasti krčku zúžené, zubní korunky jsou malé, abnormálního tvaru, horní řezáky a špičáky jsou kuželovitého tvaru nebo špičaté, moláry morušovitého tvaru. Taurodontismus se u pacientů s ED1 vyskytuje častěji než v běžné populaci, typicky v dočasné dentici u druhých molárů. U pacientů jsou velké rozdíly v šířce a výšce alveolární kosti v oblastech zubů a mimo ně. V oblastech, kde nejsou zuby vyvinuty, kost chybí a kostní hřeben je velmi úzký [1, 13, 20, 22].

U některých pacientů nacházíme snížené množství slinných žláz, které může podmiňovat xerostomii, atrofii sliznic a zvýšené riziko vzniku zubního kazu. Pitva prokázala také absenci slizničních žláz v oblasti faryngu, laryngu, trachey a bronchů, což je v souladu s větší náchylností k infekcím dýchacích cest u těchto pacientů a s častým výskytem chronické rinitidy až ozény. Dalšími příznaky mohou být chrapot a poruchy chuti [1, 3, 13].

Deformace lebečních kostí popsal v roce 1936 Tanhauser. Jsou velmi charakteristické, pacienti s ED1 si jsou vzájemně více podobni než s vlastními příbuznými. Typicky nacházíme klenuté čelo, prominující nadočnicové oblouky a sedlovitý nos. V důsledku přítomné oligodoncie až anodoncie dochází k poruchám růstu horní a dolní čelisti. Pacienti mají nižší dolní obličejovou etáž, zdánlivě prominující bradový výběžek, výraznou supramentální řasu, zesílené, vystouplé rty, což podmiňuje „dished-in“ konkávní profil obličeje. Vzhledem k hypoplastickým alveolárním výběžkům a protruzi rtů má obličej často stařecký vzhled (progerie). Lícní kosti jsou obvykle vysoké a široké, ale stejně tak se mohou objevit ploché. U některých pacientů může být přítomen rozštěp rtu a patra [1, 3, 13].

Asi polovina postižených má abnormální nehty. Pomalu rostou, jsou tenké, roztřepené, lámavé. Nehty na nohou mohou být normální [13].

Méně častými projevy ED1 je poškození nebo ztráta hlasu, sluchu a zraku, nepřítomnost nebo malformace některých prstů na rukou nebo na nohou, nedostatečný vývoj prsních žláz, chybějící nebo nadpočetné bradavky [3, 16].

Fyzický růst i psychomotorický vývoj je normální [3, 16, 22].

Pro hidrotickou ED jsou charakteristické těžké dystrofie nehtů. Nehty mají různý vzhled, mohou

113_CS_0513.indd 118 8/22/13 11:36:06 AM

proLékaře.cz | 10.11.2026

mít podélné pruhy a hřebeny nebo jsou zkrácené a ztluštělé s odstávajícím okrajem. Postižení vlasů a zubů je obdobné jako u ED1, vlasy mohou být tmavší [2, 3, 17, 23].

ZÁVĚR

Výzkumy v oblasti molekulární genetiky představují obrovský pokrok v biomedicíně. Předpokládá se, že na jejich základě dojde k redukci množství klasifikovaných jednotek, k jejich logickému seskupení do podskupin a k hlubšímu porozumění tomuto onemocnění.

LITERATURA

1. **Aschenbrennerová, E., Lošan, F., Šubrtová, I.:** Familiární výskyt anhydrotické ektodermální dysplazie. Kasuistika. Čes. Stomat., roč. 92, 1992, č. 2/3, s. 133–139.
2. **Bulut, E., Guler, A. U., Sen Tunc, E., Telcioglu, N. T.:** Oral rehabilitation with endosseous implants in a child with ectodermal dysplasia: a case report. Eur. J. Pediatr. Dent., roč. 11, 2010, č. 3, s. 149–152.
3. **Dort, J., Fabianová, J., Lošan, F.:** Anhidrotická ektodermalní dysplazie. Čs. Pediat., roč. 39, 1984, č. 11, s. 659–661.
4. **Fára, M.:** Sdružené vrozené vady hlavy jako projevy regionální ektodermální dysplazie. Čs. Pediat., roč. 26, 1971, č. 11, s. 547–549.
5. **Fleischmannová, J., Krejčí, P., Matalová, E., Míšek, I.:** Molekulární podstata vývoje zubních zárodků. Ortodoncie, roč. 16, 2007, č. 4, s. 39–46.
6. **Freire Maia, N.:** Ectodermal dysplasias. Hum. Hered., 1971, č. 21, s. 309–312.
7. **Freire Maia, N.:** Ectodermal dysplasias revisited. Acta Genet. Med. Gemellol., 1977, č. 26, s. 121–131.
8. **Freire Maia, N, Pinheiro, M.:** Ectodermal dysplasias: A clinical and genetic study. New York, Alan R. Liss., 1984, s. 251.
9. **Krejčí, P.:** Hypodoncie. Souborný referát. Ortodoncie, roč. 15, 2006, č. 3, s. 21–29.
10. **Krejčí, P., Fleischmannová, J., Matalová, E., Míšek, I.:** Molekulární podstata hypodoncie. Ortodoncie, roč. 16, 2007, č. 1, s. 33–39.
11. **Lamartine, J.:** Towards a new classification of ectodermal dysplasias. Clin. Exp. Dermatol., 2003, č. 28, s. 351–355.
12. **Mikkola, M. L.:** Molecular aspects of Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Am. J. Med. Genet., 2009, Part A 149A, s. 2031–2036.
13. **Mortier, K., Wackens, G.:** Ectodermal dysplasia anhidrotic. Orphanet Encyclopedia, September 2004, http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-ectodermal-dysplasia-anhidrotic.pdf.
14. **Priolo, M., Laganà, C.:** Ectodermal dysplasias: A new clinical-genetic classification. J. Med. Genet., 2001, č. 38, s. 579–585.
15. **Priolo, M., Silengo, M., Lerone, M., Ravazzolo, R.:** Ectodermal dysplasias: Not only 'skin' deep. Clin. Genet., 2000, č. 58, s. 415–430.
16. **Prachár, P., Bartáková, S., Černochová, P., Kuklová, J., Vaněk, J.:** Ektodermální dysplazie – souvislosti a implantace. Čes. Stomat., roč. 109, 2009, č. 6, s. 106–111.
17. **Rothschild, L., Jorda, V., Růžička, J.:** Ektodermální dysplazie u dvojčat. Čs. Derm., roč. 42, 1967, č. 4, s. 224–228.
18. **Rüdiger, R. A., Haase, W., Passarge, E.:** Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate. Am. J. Dis. Child., roč. 2, 1970, č. 120, s. 160–163.
19. **Simeonsson, R. J.:** Classifying Functional Manifestations of Ectodermal Dysplasias. Am. J. Med. Genet., 2009, Part A 149A, s. 2014–2019.
20. **Tichá, B.:** Hypodoncie a ektodermální dysplazie. Čes. Stomat., roč. 64, 1964, č. 2, s. 139–143.
21. **Visinoni, A. F., Lisboa-Costa, T., Pagnan, N. A. B., Chautard-Freire-Maia, E. A.:** Ectodermal dysplasias: Clinical and molecular review. Am. J. Med. Genet., 2009, Part A 149A, s. 1980–2002.
22. **Wright, J. T., Grange, D. K., Richter, M. K.:** Hypohidrotic ectodermal dysplasia. In GeneReviews. Pagon, R. A., Bird, T. D., Dolan, C. R., Stephens, K., Adam, M. P. (eds.), University of Washington, Seattle, December 2011, http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1112/.
23. http://www.omim.org/.

MDDr. Lucie Kramerová
Klinika zubního lékařství LF UP a FN
Palackého 12
772 00 Olomouc
e-mail: kramerova.lucie@gmail.com,
lucie.kramerova@upol.cz

ČESKÁ STOMATOLOGIE
ročník 113,
2013, 5,
s. 115-119

113_CS_0513.indd 119 8/22/13 11:36:06 AM