

## OORSPRONKELIJKE BIJDAGEN

*Uit de Mondheekundige Universiteitskliniek  
te Groningen  
Hoofd: Prof. M. Hut*

*Uit de Interne Universiteitskliniek  
te Groningen  
Hoofd: Prof. Dr. F. S. P. van Buchem*

### BESCHRIJVING VAN ZES GEVALLEN VAN DYSOSTOSIS CLEIDO-CRANIALIS

DOOR W. A. M. v. D. KWAST, tandarts (hoofdassistent)

en

DR. N. HELLEMANS, arts (wetenschappelijk ambtenaar)

#### *Inleiding*

De dysostosis cleido-cranialis werd als ziekte-eenheid in 1897 door P. Marie en Sain-ton samengevat onder de naam „dysostose cleido-cranienne héréditaire”. Reeds in 1764 beschreef Martin een vader en een zoon met onvolledig ontwikkelde sleutelbeenderen.

De belangrijkste kenmerken van dit syndroom zijn:

- a. schedeldeformaties, door vertraagde sluiting van naden en fontanellen. Tevens afwijkingen aan het tand-kaakstelsel.
- b. onvolledige ontwikkeling van de sleutelbeenderen en inconstante anomalieën van het overige skelet.
- c. heredititeit, hoewel ook solitaire gevallen zijn beschreven.

In Nederland werd de aandoening voor het eerst beschreven door La Chapelle, die er in 1918 een proefschrift aan wijdde. Hij beschreef hierin 7 dysostotische individuen, die allen aan elkaar verwant waren.

Burkens c.s. beschreven een familie, waarvan 9 van 38 leden het beeld van de dysostosis cleido-cranialis vertoonden.

Afwijkingen aan de kaken en tanden zijn bij deze aandoening een obligate bevinding. Ginstet stelt daarom voor, dit in de nomenclatuur tot uiting te laten komen door te spreken van dysostosis cleido-maxillocranialis. Terwijl de overige anomalieën als regel geen aanleiding tot klachten geven, geldt dit niet voor het tand-kaakstelsel. De tandarts speelt dan ook bij de herkenning van de dysostosis cleido-cranialis een belangrijke rol.

Wij waren in de gelegenheid binnen een tijdsbestek van minder dan twee jaar, 6 patiënten te onderzoeken. Vijf van deze patiënten voegden zich op de afdeling Mondheekunde, de zesde patiënt is opgenomen geweest op de Neuro-chirurgische afdeling wegens een reticulo-sarcoom aan de hersenbasis.

Casuïstiek

Patiënt A. (p.l. 2601/'53), geboren 20-1-1919 bezocht op 28-10-1953 de polikliniek Mondheelkunde op advies van zijn tandarts, wegens een zwelling aan de rechter onderkaak. Patiënt zei „rhachitis” gehad te hebben in zijn vroege jeugd. Hij moest lange tijd met een hoofddekseel lopen vanwege persisterende fontanellen. Tot aan zijn vijfde jaar kreeg hij flesvoeding.

Familie: beide ouders zijn volgens patiënt geheel normaal evenals drie zusters en, voor zover bekend, verdere familieleden.

Algemeen intern onderzoek: weinig intelligente indruk. Lichaamsgewicht 50 kg., lengte 1,58 m., spanwijdte 1,56 m., schedelindex 84,2\*). De grote fontanel is open. De sleutelbeenderen ontbreken ten dele. Er is abnormale beweeglijkheid van de schoudergordel. De inwendige organen tonen geen afwijkingen.

Tensie 100/80. Urine: geen afwijkingen. Bloed: B.S. 36 mm, calcium: 9,78 mg pCt., fosfaat 2.86 mg pCt., alc. fosfatase 10 E.

Röntgenonderzoek skelet\*\*): typische kenmerken van de dysostosis cleidocranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: bovenkaak: slecht ontwikkelde processus alveolares. Diepe mediane groeve in het palatum. (zie afb. 2).

Onderkaak: in de praemolaarstreek rechts onder een walnootgrote zwelling, die blauw doorschmerde en crepiteerde. Totale gebitsprothese.

Röntgenonderzoek kaken\*\*): twaalf geretinceerde, slecht ontwikkelde tanden en kiezen. Sterk gecompriimeerd, spits toelopend palatum (zie afb. 1 en 2). Circumscripte botopheldering in de praemolaarstreek rechts onder (zie afb. 3). De arcus zygomaticus blijkt beiderzijds te ontbreken.

Patiënt B. (p.k. 2058/'52), geboren 24-2-1946, bezocht op 16-10-'54 de polikliniek Mondheelkunde omdat het blijvende gebit niet doorbrak. In 1952 onderging hij een orthopaedische operatie aan de heupen wegens coxa vara duplex. Aan beide zijden is een osteotomie gedaan om de coxa vara op te heffen (zie afb. 15). De stand van de dijbeenderen is hierdoor verbeterd.

Familie: zijn vader (patiënt C), een oudere zuster en de grootmoeder van vaders zijde hebben veel moeilijkheden met het gebit gehad.

Algemeen intern onderzoek: geringe lichaamslengte: 1.21 m, gewicht: 26.3 kg, spanwijdte: 1.16 m. Intelligente indruk. Abnormale beweeglijkheid van de schoudergordel. De laterale delen van de sleutelbeenderen ontbreken, rechts is er een fibreuze streng. De inwendige organen vertoonden geen afwijkingen. Urine: geen afwijkingen. Bloed: B.S. 5 mm. Fosfaat: 2.39 mg pCt. Alc. fosfatase: 16 E.

---

\*) lengte-breedte-index: 
$$\frac{100 \times \text{breedte}}{\text{lengte}} = X$$

Indien X groter is dan 80, dan spreekt men van brachycephalie.

\*\*) De foto's no. 8, 10 en 13 t/m 16 zijn gemaakt op het Radiologisch Instituut, hoofd destijds: Prof. S. Keijsers, de andere op de afdeling Mondheelkunde.

*Beschrijving van zes gevallen van dysostosis cleido-cranialis*

Röntgenonderzoek skelet: typische kenmerken voor dysostosis cleido-cranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: het gehele melkgebit was nog aanwezig; eerste blijvende molaren in doorbraak; vele carieuze elementen; normaal palatum.

Röntgenonderzoek kaken: retentie van de centrale en laterale incisiven; weinig gevorderde wortelformaties (zie afb. 4).

Patiënt C. (p.k. 2533/54), geboren 15-2-1897, bezocht tezamen met zijn zoon (patiënt B.) op 16-10-1954 de polikliniek voor Mondheelkunde wegens een drukulcus tengevolge van de gebitsprothese. Patiënt deelde mede, afwijkingen te hebben aan de sleutelbeenderen, die ook bij zijn zoon en dochter aanwezig waren. In zijn eerste schooljaren ging hij met een karretje naar school wegens een skeletafwijking. Patiënt draagt al sinds zijn dertiende jaar een totale gebitsprothese.

Familie: moeder droeg al vroeg een gebitsprothese; zoon (patiënt B.) heeft vertraagde doorbraak; dochter (17 jaar) zou volgens moeder nooit gewisseld hebben en nog in het bezit van haar melkgebit zijn.

Algemeen intern onderzoek: kleine, zeer intelligente man. Lengte: 1.54 m. Gewicht: 63.5 kg. Spanwijdte: 1.47 m. Groot neurocranium. Diep ingezonken neuswortel, merkwaardige, puntvormig uitlopende haargrens (afb. 6). Papierdunne afsluiting van de grote fontanel. Prominerende tubera frontalia met mediaan een diepe inzinking. Alleen de mediale stomp van het linker sleutelbeen is te voelen. Overmatige beweeglijkheid van de schoudergordel. De interne organen vertonen geen afwijkingen. Bloed: B.S. 8 mm. Calcium 9.97 mg pCt. Fosfaat: 2.84 mg pCt. Alc. fosfatase 4.9 E. Cholesterol: 2.03 %/100.

Röntgenonderzoek skelet: typische kenmerken voor dysostosis cleido-cranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: klein palatum met weinig ontwikkelde processus alveolares. Diepe groeve in de mediaanlijn. Enkele niet doorgebroken tanden en kiezen waren te sonderen. Totale gebitsprothese.

Röntgenonderzoek kaken: 4 geretineerde gebitselementen in de bovenkaak, 2 in de onderkaak (zie discussie).

Patiënt D., (p.k. 1258/54) geboren 27-6-1932, werd op 8-4-1954 wegens een reticulosarcoom aan de hersenbasis opgenomen op de neurochirurgische afdeling. Patiënt had klachten van het gebit en had nooit volledig gewisseld.

Familie: geen moeilijkheden met het gebit gehad. Normale lichamelijke ontwikkeling.

Algemeen intern onderzoek: zieke indruk tengevolge van neurologische aandoening. Gewicht: 51.3 kg. Lengte: 1.76 m, spanwijdte: 1.76 m. Goede intelligentie. De sleutelbeenderen zijn ten dele aanwezig, abnormale beweeglijkheid van de schoudergordel. Aan de inwendige organen geen afwijkingen. Urine: geen afwijkingen. Bloed: B.S. 85 mm. Calcium: 10.9 mg. Fosfaat: 5.7 mg pCt. Alc. fosfatase: 6.5 E. Cholesterol 107.8 mg pCt.

Röntgenonderzoek skelet: kenmerkende afwijkingen van de dysostosis cleido-cranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: carieus gebit met talrijke melkelementen en 8 permanente elementen. Klein palatum. Door maxillaire micrognathie was er een pseudoprogenie.

Röntgenonderzoek kaken: 32 geretineerde, deels overtollige gebitselementen (zie afb. 5), waaronder enkele zeer grillig gevormde (zie discussie).

Op 17-8-1955 consulteerde patiënte E (p.k. '55/2148) op advies van haar tandarts de polikliniek mondheelkunde.

Patiënte is geboren op 31-1-1932. Volgens haar moeder zou ze „engelse ziekte” gehad hebben. Toen patiënte reeds enige tijd een totale gebitsprothese droeg, kwamen er nieuwe tanden en kiezen (zie afb. 7 en 9). Patiënte had nooit veel gewisseld. Soms een vermoeid gevoel in de schouderstreek.

Familie: Vader (patiënt F.) zou ook engelse ziekte gehad hebben. Van andere familieleden waren haar geen bijzonderheden bekend.

Algemeen intern onderzoek: kleine intelligente patiënte, lengte: 1.50 m. Gewicht: 53,3 kg. Spanwijdte: 1,43 m. Schedelindex: 84,2. Abnormale beweeglijkheid van de schoudergordel. De claviculaire delen van de mm deltoïdes en trapezius zijn afwezig. Slechts de mediale delen van de beide sleutelbeenderen zijn af te tasten over een afstand van 7 cm. De inwendige organen tonen geen afwijkingen. Tensie: 150/95. Urine: geen afwijkingen. Bloed: B.S. 6 mm; calcium 10,8 mgr pCt; fosfaat: 2,82 mg pCt; Alc. fosfatase 3 E; zuur fosfatase: 0,6 E; cholesterol: 2,00  $\frac{0}{100}$ .

Röntgenonderzoek skelet: typische kenmerken van dysostosis cleido-cranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: Totale gebitsprothese. Enkele molaren waren in doorbraak. De processus alveolares van onder- en bovenkaak waren weinig ontwikkeld. Klein palatum.

Röntgenonderzoek kaken: in de bovenkaak 8 geretineerde, pervers gelegen tanden en kiezen, in de onderkaak 10 niet doorgebroken gebitselementen (zie afb. 9). De arcus zygomaticus blijkt beiderzijds te ontbreken (zie afb. 9).

Patiënt F. (p.k. '55/2228), bezocht op 27-8-1955 de polikliniek Mondheelkunde wegens sterke foetor ex ore. Geboortedatum 6-9-1895. Hij had onvolledig gewisseld; 22 jaar geleden waren er enkele kiezen geëxtraheerd.

Patiënt was pas laat gaan lopen en had ook nu nog moeilijkheden met het lopen. Hij kan de benen niet spreiden. Waggelgang. Hij was de kleinste van negen kinderen.

Familie: Eén van zijn beide dochters (patiënte E) had nooit gewisseld. Van andere familieleden waren hem geen afwijkingen bekend.

Algemeen intern onderzoek: intelligente patiënt; lengte 1.64 m; gewicht: 73.2 kg; spanwijdte 1.68 m; schedelindex 84.6. Abnormale beweeglijkheid van de schoudergordel. Het verschijnsel van Trendelenburg is links en rechts positief.

De inwendige organen tonen geen afwijkingen. Tensie 170/110. Bloed: B.S. 4 mm; calcium 10,9 mg pCt; fosfaat 3,12 mg pCt. alc. fosfatase 7 E; zuur fosfatase 0,6 E; cholesterol 2,62  $\frac{0}{100}$ .

Röntgenonderzoek skelet: typische kenmerken van dysostosis cleido-cranialis (zie discussie).

Onderzoek van de mond: kleine bovenkaak, waardoor neiging tot pseudo-progenie. Mediane groef in het palatum; matig verzorgd gebit.

Röntgenonderzoek kaken: in de bovenkaak 2 en in de onderkaak 2 gereteneerde tanden. De arcus zygomaticus blijkt beiderzijds afwezig te zijn.

## DISCUSSIE

### *De schedel*

Bij de dysostotische skeletveranderingen zijn voornamelijk die beenderen betrokken, die als dekbeenderen worden aangelegd (schedeldak, aangezichts-skelet en ten dele ook de claviculae). De aangetaste beenderen hebben gemeen, dat de verbening vanuit een voorstadium van bindweefsel ongeveer gelijktijdig in de tweede foetale maand plaats vindt.

Bepalend voor de ontwikkeling van het schedeldak is de grootte van de eronder groeiende hersenen. Daar bij de dysostoticus het splanchnocranium weinig ontwikkeld is, wordt de indruk gewekt van een groot neurocranium. Onderzoekingen wezen echter uit, dat de inhoudcapaciteit van dysostotische schedels zich binnen normale grenzen beweegt (L a d e w i g). Ook de hersengroei bij de dysostoselijder is geheel normaal.

Door een te geringe capaciteit van de verbenings-centra tijdens de groei van het schedeldak houden hersengroei en verbening van de schedel geen gelijke tred. Men neemt aan, dat de grote fontanellen en de sterk dehiscente schedelnaden hiervan een gevolg zijn. De fontanellen kunnen tot op gevorderde leeftijd persisteren, zoals we ook zagen bij onze patiënten A, C, D en E. Om tenslotte toch een aaneengesloten benigno schedeldak tot stand te laten komen, worden aan de activiteit van de primaire verbeningscentra hoge eisen gesteld. Sterk prominere delen aan de schedel, (tubera frontalia en ossa parietalia), die corresponderen met deze beenkernen, zijn hiervan het gevolg. Bovendien vormen zich accessorische verbeningscentra; afhankelijk van de ossificerende capaciteit hiervan, komt er tenslotte al dan niet een verbening van de schedelnaden en fontanellen tot stand. Uit deze accessorische verbeningscentra ontstaan de ossa Wormiana, die vooral bij het os occipitale en de ossa temporalia voorkomen en waarvan de grootte aanzienlijk kan zijn (afb. 7 en 8). De oorspronkelijke vorm van de schedelbeenderen is daardoor soms nauwelijks meer te herkennen. (afb. 8).

Kenmerkend voor het syndroom is verder de verkorting van de schedelbasis. De smalle, atrophische indruk, die het gelaat kan maken, wordt ten dele hierdoor verklaard.

Door de normale hersenontwikkeling en het plaatsgebrek aan de schedelbasis treedt er een compensatie bij de schedelgroei op, in de zin van een toename in lengte en vooral in breedte van het schedeldak. De schedelvorm is hierdoor brachycephaal, met een index groter dan 80 (zie patiënten A, E en F).

De schedelbasis vertoont veelal een knik. Deze komt tot uiting, wanneer men zich een lijn getrokken denkt van opisthion naar basion. Het verlengde van deze lijn komt dan niet, zoals bij een normale schedel, onder het nasion uit, maar erboven, met andere woorden het foramen magnum staat veel te steil. Op afb. 7 is deze basisknik te zien.

Het voorhoofd vertoont tussen de bomberende tubera frontalia een mediane inzinking. De onder-ontwikkeling van de margo infra-orbitalis in tegenstelling tot de uitgesproken margo supra-orbitalis, kan de indruk van exophthalmus wekken.

De neuswortel is diep ingezonken, ten dele door onvolkomen ontwikkeling van het os nasale en het os lacrimale, voor een deel ook ten gevolge van de korthed van de schedelbasis.

De plica nasolabialis is sterk uitgesproken; de patiënten maken hierdoor een verouderde indruk (zie afb. 6).

Het smalle, relatief kleine gelaat wordt nog geaccentueerd door de micrognathie van de bovenkaak en de beperkte ontwikkeling van de sinus maxillares. Deze kunnen zelfs, evenals de sinus frontales, geheel ontbreken (zie afb. 10). De ethmoid cellen en sinus sphenoidales daarentegen kunnen groter dan normaal zijn (zie afb. 10).

In het proces der dysostose zijn ook onder- en bovenkaak betrokken. Van de maxilla is vooral het corpus onderontwikkeld. Deze beperkte ontwikkeling van de bovenkaak veroorzaakt een maxillaire retrognathie, of zo men wil, een pseudoprogenie.

Het palatum is vaak sterk gecomprimeerd, hooggewelfd en spits-toelopend (zie afb. 1 en 2) tengevolge van de versmalde schedelbasis en de nauwe samenhang, die bestaat tussen de ontwikkeling van het palatum en de schedelbasis. In de mediaanlijn kan een diepe gleuf aanwezig zijn, die de indruk geeft van een palatoschisis (zie afb. 2).

Ondanks de compressie van het palatum, is het verbeningsproces blijkbaar zo gestoord, dat een benige verbinding van de beide processus palatini niet altijd tot stand komt. De mucosa vertoont ter plaatse meestal geen scheiding.

Het foramen incisivum kan bijzonder groot zijn. (zie afb. 11). Verwarring met een folliculaire cyste bij aanwezigheid van overtollige of geïmpacteerde elementen, of een cyste van de ductus nasopalatinus is hierdoor mogelijk.

De processus alveolares van de bovenkaak zijn zowel sagittaal als transversaal onderontwikkeld.

Bij enkele patiënten (A, E en F) zijn de arcus zygomatici niet tot stand gekomen, waardoor een diastase is blijven bestaan tussen de processus temporalis van het os zygomaticum en de processus zygomaticus van het os temporale (zie afb. 9).

Ook de onderkaak vertoont enkele afwijkingen. Daar de breedte-

ontwikkeling van de mandibula onder meer afhankelijk is van de gewrichtsvlakken aan de schedelbasis, is de onderkaak smal. Het corpus mandibulae is plomp en dik, de ramus ascendens is kort. Ook de processus alveolares van de onderkaak zijn onderontwikkeld.

#### *Het tandstelsel*

Men is het er in de literatuur over eens, dat tandafwijkingen obligaaf voorkomen bij de dysostosis cleido-cranialis. Het gebit vertoont inderdaad talloze bijzonderheden, of, zoals La Chapelle opmerkt: dysostotische monden zijn staalkaarten van tandafwijkingen. Gevallen van dysostosis cleido-cranialis zonder tandafwijkingen zijn niet beschreven.

Bij ons eigen patiëntenmateriaal konden we de bevindingen in de literatuur ondersteunen. Een kort overzicht van deze afwijkingen laten we aan de hand van onze patiënten volgen.

*Vorm der elementen:* gebitselementen vertonen meestal zeer afwijkende vormen (klauwvormig, kegelvormig, zie afb. 12). De wortels kunnen gekromd zijn, waardoor extracties moeilijkheden opleveren. Het glazuur is in het algemeen normaal.

*Aantal elementen:* Bij de meerderheid der beschreven gevallen wordt een toegenomen odontogene activiteit vermeld, waardoor overtollige elementen worden aangetroffen. Deze overtollige elementen worden vaak symmetrisch voornamelijk in het front-praemolaargebied aangelegd. Standanomalieën zijn ten dele hiervan een gevolg, voor een deel ook van de abnormale vorm van de kaken.

Overtollige elementen in het melkgebit zijn nooit beschreven.

Inhaerent aan de dysostosis cleido-cranialis is de *zeer sterk vertraagde doorbraak*, vooral van het permanente gebit, met daardoor langdurige persistentie van het melkgebit. De gewone regelmatige wisseling der elementen is geheel verstoord. Zeer duidelijk konden we bij enkele van onze patiënten deze vertraagde doorbraak constateren (zie afb. 4, 5 en 9). Bij patiënten D en E waren resp. 32 en 18 elementen gereteneerd.

Merkwaardig is, dat de vertraagde eruptie in het bijzonder die elementen geldt, die een melkvoorganger hebben. De eerste en tweede molaren kunnen dus normaal doorbreken; de verstandskies ontbreekt bij de meeste dysostotici.

Patiënt C. meende zich te kunnen herinneren, dat de doorbraak van een van zijn gebitselementen zich over een periode van enkele jaren had uitgestrekt.

De mogelijke oorzaken van een vertraagde doorbraak zijn een onderwerp van veel discussies geweest. La Chapelle meent dat de oorzaak gezocht moet worden in een tekort aan uitdrijvende kracht. Deze verklaring zou dan hierin steun moeten vinden, dat een eenmaal doorgebroken kroon nog lange tijd nodig heeft om geheel te voorschijn te komen. Archer en Henderson trachten de doorbraak te bevorderen door extractie van het melkgebit en het blootleggen van de permanente elementen. Een en ander leidde niet tot het gewenste

resultaat. De oplossing werd uiteindelijk langs prothetische weg gezocht. Anderen zijn van oordeel, dat de oorzaak moet worden gezocht in een te geringe neiging tot resorptie van het kaakbot. Dit zou ook tot uiting komen in de geringe ontwikkeling der neusbijholten, die zich immers normaliter met het toenemen van de leeftijd vergroten. *T h o m a* vond bij histologisch onderzoek, dat het kaakbot een sclerotische indruk maakte; een duidelijk onderscheid tussen compacta en spongiosa was niet te zien.

Bij patiënte *E.* deden we een botexcisie uit onder- en bovenkaak. De excisie uit de onderkaak werd in celloidine ingesloten; die uit de bovenkaak in paraffine. Bij histologisch onderzoek was er normale aanmaak en afbraak van beenweefsel. (Verricht op het Pathologisch Anatomisch Laboratorium, Prof. Dr. *J. J. T h. V o s*, door Dr. *H. N. H a d d e r s*).

Het dragen van een gebitsprothese en de hiermee gepaard gaande botresorptie, is er de oorzaak van, dat de patiënt op een gegeven moment bemerkt, dat er nog elementen in de kaak aanwezig zijn. Onze patiënten *C* en *E* consulteerden om deze reden de tandarts. Ook de acute ontsteking van een folliculaire cyste (zie afb. 3), die in samenhang met de geretineerde tanden ontstaat, kan hiervan de reden zijn. (patiënt *A.*).

Het is in het algemeen niet gewenst alle geretineerde tanden en kiezen te verwijderen. De abnormale vormen en het feit, dat ze soms diep in de kaken gelegen kunnen zijn, vereisen, dat veel bot moet worden opgeofferd, zodat na afloop van een dergelijke chirurgische procedure geen behoorlijke prothesebasis meer aanwezig is. Periodieke röntgencontrole is gewenst met het oog op het ontdekken van cysten.

#### *De sleutelbeenderen*

Naast de kenmerkende physiognomie ten gevolge van de schedelafwijkingen, zijn bij klinisch onderzoek het defect van de sleutelbeenderen en de extreme beweeglijkheid van de schoudergordel de meest opvallende symptomen. Het acromiale gedeelte van de claviculae kan geheel ontbreken (zie afb. 13, Patiënt *B* en *C*). Frequenter komt voor, dat alleen het middelste gedeelte niet is aangelegd (afb. 13, patiënt *A* en *D*). De differentiële diagnose met een oude fractuur met pseudarthrosis, kan hierdoor moeilijk zijn. Meestal (volgens *Villaert* in 83 pCt) komen de afwijkingen bilateraal voor, zoals bij onze zes patiënten. Afbeelding 13 toont de kenmerkende röntgenopnamen van vier van onze zes patiënten.

Bij leden van een dysostotische familie kan men soms intacte sleutelbeenderen aantreffen, terwijl de afwijkingen aan schedel- en tand-, kaakstelsel wel aanwezig zijn (*Wulff, Villaret, Francot, zie Kahler*).

Zolang de musculatuur nog voldoende plaats voor aanhechting vindt aan de sleutelbeenderen, vertoont deze een normale ontwikkeling. Als vooral het acromiale deel van het sleutelbeen kort is aangelegd, kunnen de betreffende delen van de mm. deltoidei en trapeziï een atrophie vertonen.





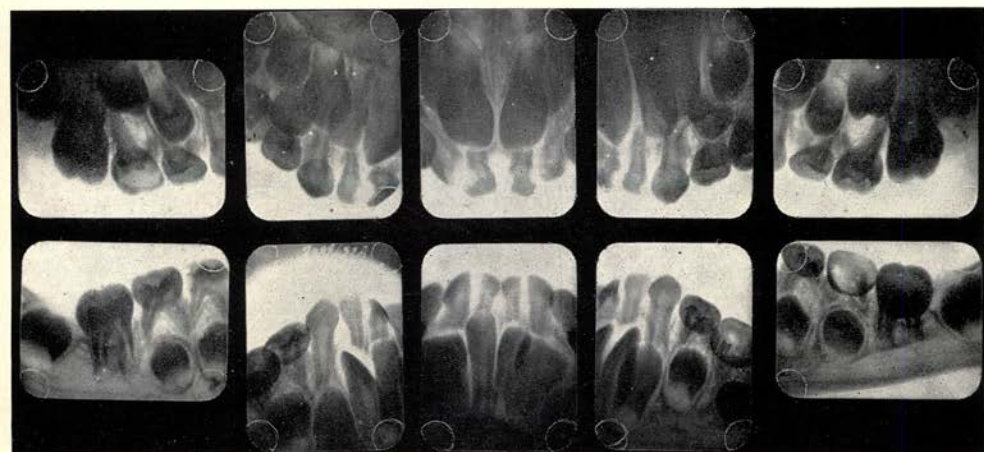
Afb. 1. (pat. A). Spits, ge-comprimeerd palatum met geretineerde tanden



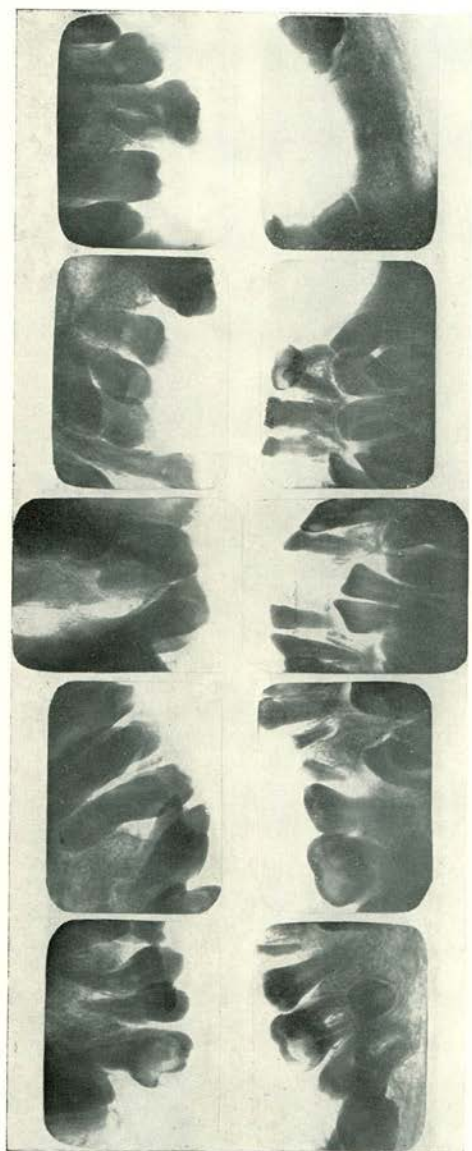
Afb. 2. (pat. A). Diepe mediane groeve in het palatum



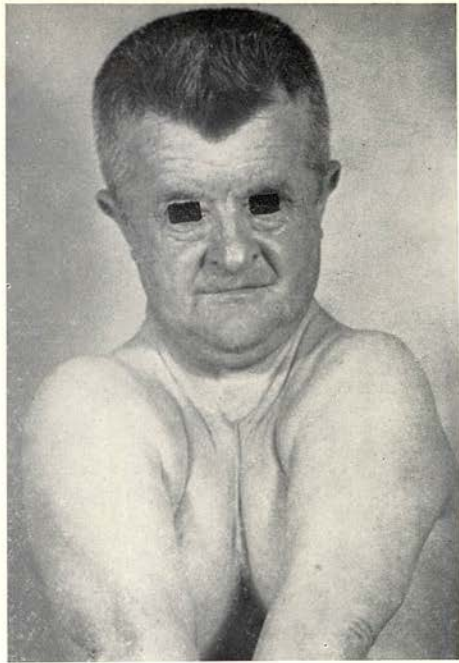
Afb. 3. (pat. A). Folliculaire cyste in praemolaarstreek rechts onder



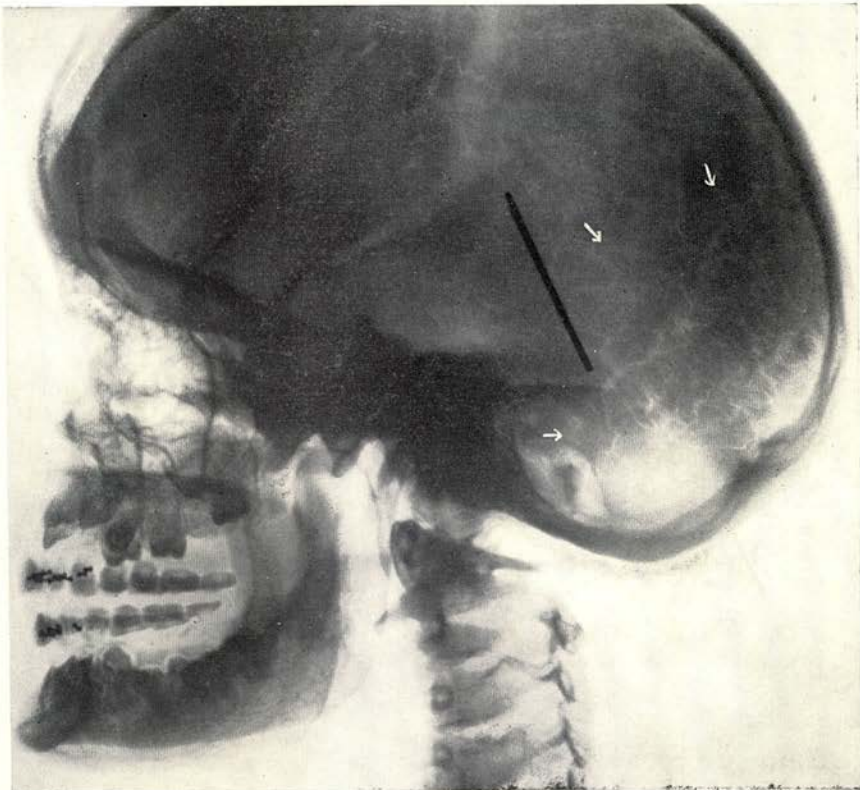
Afb. 4. (pat. B). Persistentie van de melkincisiven bij patiënt van ruim 8½ jaar. Let op de weinig gevorderde wortelformaties



Afb. 5. (pat. D). Persistierende melkelementen; 32 gcretineerde tanden en kiezen  
bij een patiënt van 22 jaar



Afb. 6. (pat. C). Abnormale beweeglijkheid van de schouders. Breed neurocranium. Puncvormig uitlopende haargrens. Diepe plica nasolabialis



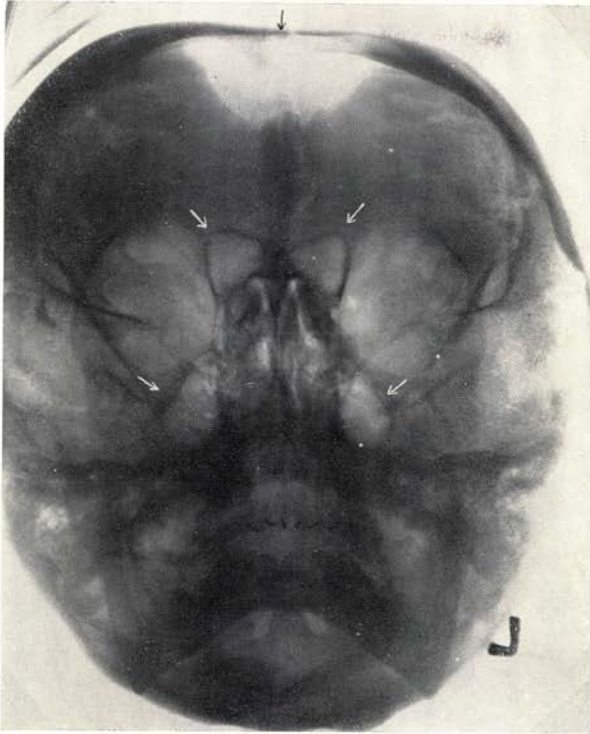
Afb. 7. (pat. E). Talloze schakelbeentjes (Wormian bones). Geretinceerde tanden en kiezen; gebitsprothese



Afb. 8. (pat. D). Grillig  
verloop van de wijde  
schedelnaden met grote  
schakel beenderen.  
Bomberende ossa parietalia



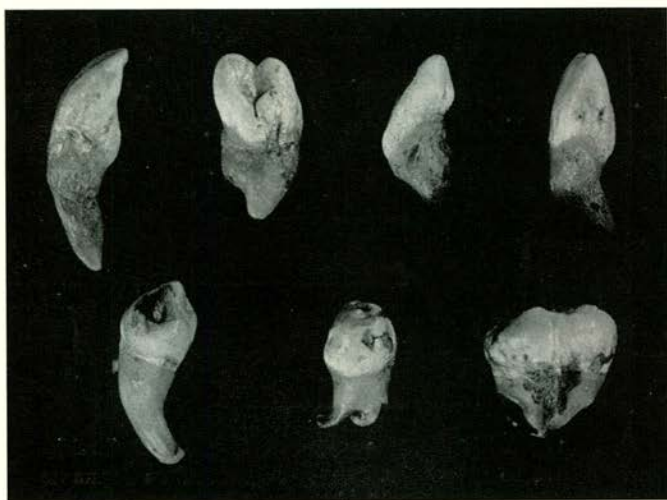
Afb. 9. (pat. E).  
Ontbreken van de  
arcus zyomaticus.  
Geretineerde tanden  
en kiezen



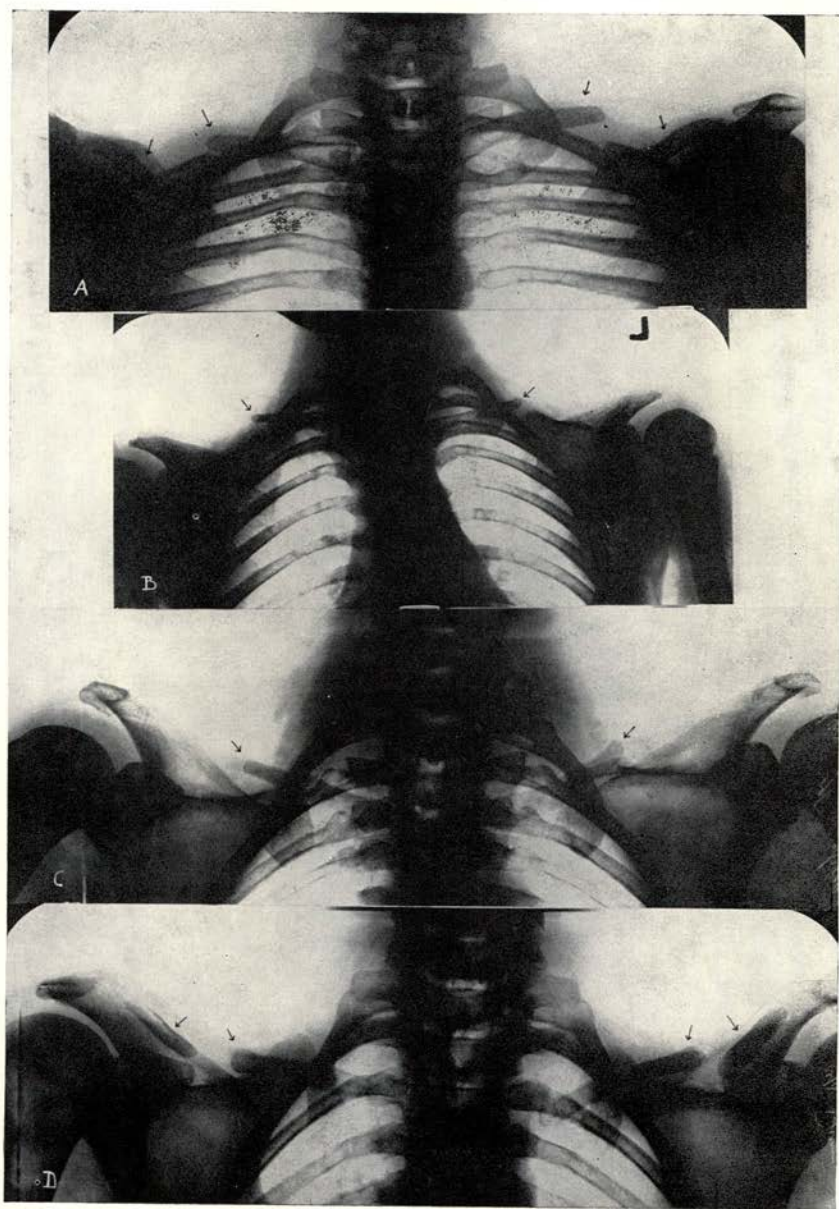
Afb. 10. (pat. E). Persisteren van een fontanel. Ontbreken van de sinus maxillares. Grote ethmoïedcellen (opname volgens Liliénfeld)



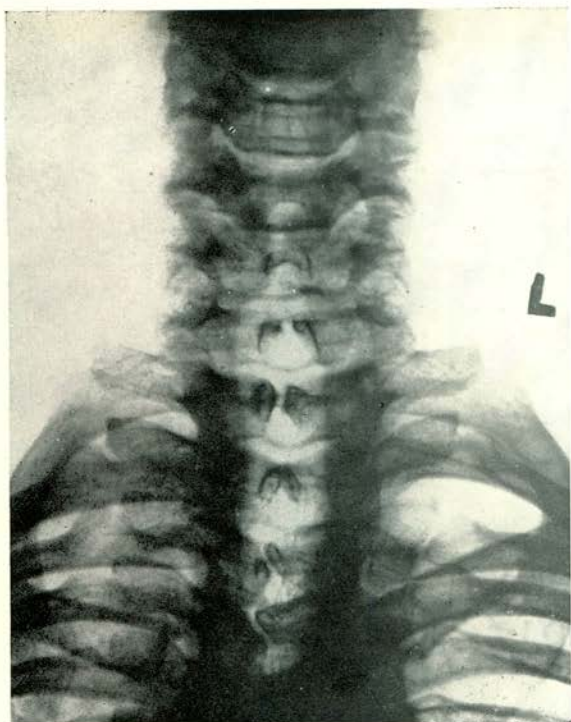
Afb. 11. (pat. D). Groot foramen incisivum met geretineerde tanden



Afb. 12. (pat. A). Voorbeeld van enkele abnormaal gevormde wortelformaties bij een normale grootte van de kroon



Afb. 13. Voor beschrijving, zie tekst



Afb. 14. (pat. A). Voorbeeld van open  
halswervelbogen en open thoracale  
wervelbogen



Afb. 15. (pat. E). Niet  
gesloten symphysis.  
Steile linea innominata





Afb. 16. (pat. B). Os pubis afwezig. Foramen obturatum naar mediaal open. Hiaat tussen os ilium en os ischii



Het schouderblad kan opvallend klein zijn (patiënt C); de angulus inferior scapulae is dan stomp.

De *wervelkolom* kan een kyphoscoliose vertonen. Engel (zie Kähler) vond dit bij literatuurstudie onder 228 dysostosis-gevallen, 33 maal vermeld.

De wervelbogen zijn vaak open. Zo zijn bij onze patiënten A, B, D en E de wervelbogen van de halswervels open (afb. 14). Een wisselend aantal van de bogen van thoracale en lumbale wervels kunnen eveneens open zijn. Een spina bifida occulta wordt soms gevonden.

Stoornissen in het verbeningsproces van *bekken en heupgewrichten* worden herhaaldelijk beschreven. Bij ons patiëntenmateriaal vinden we verschillende graden. Bij de patiënten A, B en E is de symphysis open. De meest uitgebreide afwijking vertoont patiënt E. (zie afb. 15). De vleugel van het os ilium is vaak opvallend klein, de linea innominata heeft een steil verloop (patiënt A, B, D, E en F), de bekkeningang is röntgenologisch misvormd en soms geheel asymmetrisch (patiënt A). Door ontbreken van de pars medialis van het os pubis, kan de mediale begrenzing van het foramen obturatum open blijven (patiënt B, afb. 16).

Veranderingen aan de heupgewrichten kunnen bestaan uit onvolledige vorming van de heupkom, misvormingen of zelfs ontbreken van de femurkop (patiënt B, afb. 16 en patiënt F, die een congenitale heupluxatie heeft). Een wijziging in de stand van de dijbeenhals ten opzichte van het dijbeen, meestal in de zin van coxa vara wordt beschreven. Patiënt B vertoonde deze anomalie.

*Extremiteten:* verkorting van de eindphalangen van de vingers konden we niet aantonen. Patiënt A. had een luxatie van het radiuskopje in het linker ellebooggewricht. Dezelfde patiënt had in het distale gedeelte van het femur een dunne corticalis.

*Lichaamslengte:* door alle onderzoekers wordt een remming van de beenderengroei als kenmerkend voor de dysostosis beschreven. Bij onze patiënten blijft de lichaamslengte beneden 1.60 m, behalve bij patiënt F.

*Erfelijkheid.* Uit verschillende onderzoekingen blijkt, dat de dysostosis cleido-cranialis erfelijk zou zijn. (o.a. Schinz). Echter worden herhaaldelijk ook solitaire gevallen vermeld.

Bij onze patiënten B, C en E was een erfelijk element te onderkennen. De resultaten van een uitvoeriger erfelijkheidsonderzoek bij onze patiënten hopen wij later mede te delen.

#### *Differentiële diagnose*

1. Sleutelbeenfracturen. Bij de dysostosis zijn de defecten meestal dubbelzijdig. Schedel- en gebitsafwijkingen kunnen de weg naar de diagnose dysostosis wijzen.

2. Rhachitis. In vele gevallen van dysostosis wordt de diagnose op een rhachitis gesteld. De vervormingen aan het skelet bij beide aandoeningen kunnen het onderscheid moeilijk maken. Bij rhachitische kinderen vertonen de sleutelbeenderen geen defect. Gedetailleerd röntgen-

biochemisch onderzoek maken het mogelijk het verschil met de dysostosis cleido-cranialis te maken.

3. Hydrocephalus. De typische afwijkingen aan de sleutelbeenderen en het verloop van de verbening van het schedeldak onderscheiden de dysostoticus van de hydrocephaal.

4. Osteogenesis imperfecta. Deze aandoening ontstaat door gebrekkige beenvorming, door gestoorde functie van de osteoblasten bij de enchondrale en perio-ostale ossificatie. De schedel is zeer dun, evenals de corticalis van de pijpbeenderen, zodat veel spontaanfracturen optreden. Hierdoor is het skelet vaak sterk misvormd.

5. Chondrodystrophie. Hierbij bestaat gebrekkige epiphysaire kraakbeenontwikkeling en vroegtijdig ophouden van de enchondrale ossificatie, waardoor een groeiremming van de lange pijpbeenderen het meest opvallend is. De schedelbasis is ook verkort, maar de ontwikkeling van het schedeldak is ongestoord.

6. Cretinisme. Inderdaad kunnen de skeletafwijkingen veel op die van de dysostose lijken. Echter ontbreken de sleutelbeenanomalieën. De overige symptomen van cretinisme (geringe beharing, droge huid, macroglossie, psychische stoornissen) maken het onderscheid zeer wel mogelijk.

Voor de praktijk kan de anomalie van de dysostosis cleido-cranialis van belang zijn door:

a. stoornissen in de dentitie. Bij persistentie van het melkgebit moet worden gedacht aan dysostosis cleido-cranialis.

b. moeilijkheden bij de bevalling. Door de weke schedel kan gemakkelijk een hersentrauma optreden (N e t t e s h e i m).

c. aandoeningen van het heupgewricht, waardoor loopstoornissen voorkomen. (patiënten B en F).

Betreffende de pathogenese kan in het kort worden opgemerkt dat de dysostosis cleido-cranialis een van de vele syndromen van de grote groep van congenitale botafwijkingen voorstelt, die alle in eerste instantie terug zijn te voeren tot een primair gebrekkige kiemaanleg, waarbij veelal een erfelijk element valt te herkennen (S c o t t en B a n k).

#### *Samenvatting*

Beschreven worden zes patiënten met dysostosis cleido-cranialis. Dit is een congenitale hereditaire aandoening met kenmerkende eigenschappen.

Bij onderzoek worden multiple skeletafwijkingen gevonden. Symptomatologie en differentiële diagnose worden besproken, waarbij vooral de aandacht wordt gevestigd op de afwijkingen van het tand-kaakstelsel.

*Beschrijving van zes gevallen van dysostosis cleido-cranialis*

*Literatuur:*

- Archer-Henderson (1951) Or. Surg. Or. Med. Or. Path. 4 — 1201.  
Burkens c.s. (1936) . . . . . Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde. 80 —  
5547.  
La Chapelle (1918) . . . . . Dissertatie Leiden.  
Ginestet (1954) . . . . . Rev. fr. d'odonto-stomatologie 1 — 1215.  
Kahler (1939) . . . . . Zeitschrift für menschliche Vererbungs-  
und Konstitutionslehre 23 — 216.  
Ladewig (1933) . . . . . Virchows Archiv 291 — 540.  
Nettesheim (1926) . . . . . Monatschrift für Geburtsh. und Gynaeko-  
logie 72 — 159.  
Schinz (1952) . . . . . Lehrbuch der Röntgendiagnostik 2 — 590.  
Scott and Bank (1951) . . . . . Am. J. Dis. of Children 81 — 394.  
Storm—Mattison—  
Engeset (1950) . . . . . Acta psychiatrica et neurologica 25 — 293.  
Thoma . . . . . Oral Pathology (third ed.).