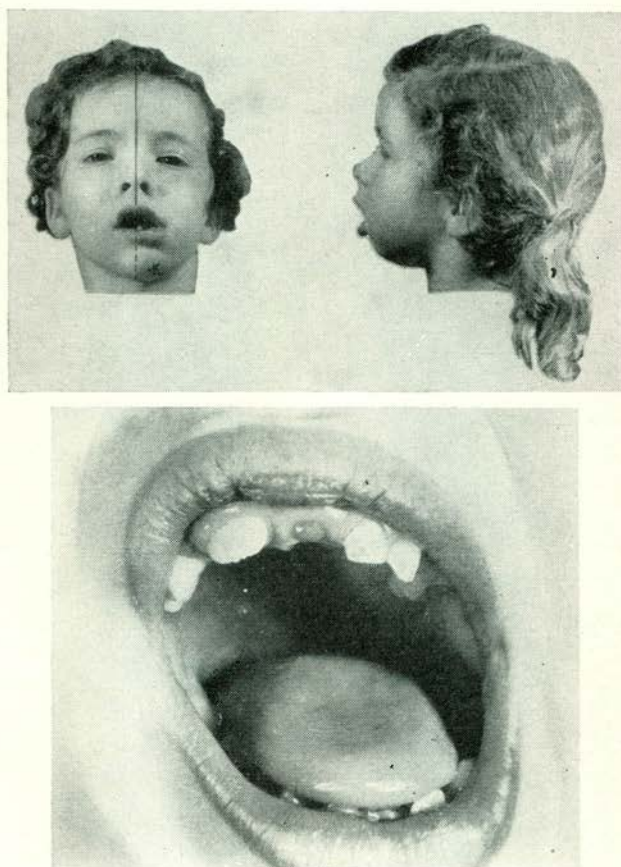


DYSOSTOSIS MANDIBULO-FACIALIS

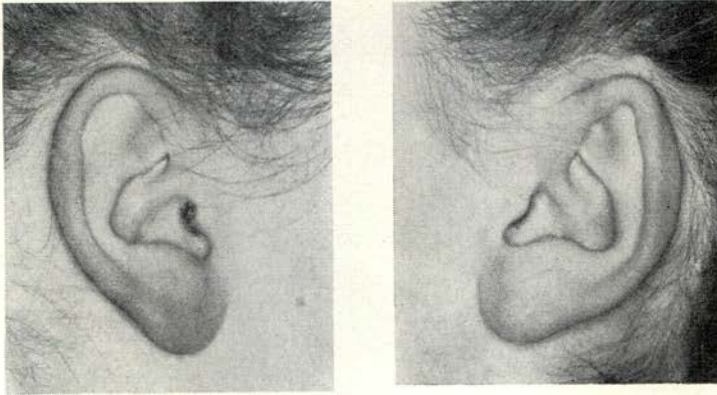
DOOR H. J. L. SMEETS

In een betrekkelijk korte tijd kwamen twee patiënten met een zeldzaam voorkomende dysplasie van de processus condyloïdeus onder onze aandacht.

De eerste (afb. 1), een meisje van zes jaar, vertoonde een sterk in het oog lopende kinpuntafwijking naar de linkerzijde, die toenam naarmate de mond verder werd geopend. De maximale mondopening, inter-incisaal gemeten, bedroeg 31 mm. Boven- en onderlip waren hypotonisch en de onderkaak lag in een uitgesproken dorsale positie.



Afb. 1



Afb. 2

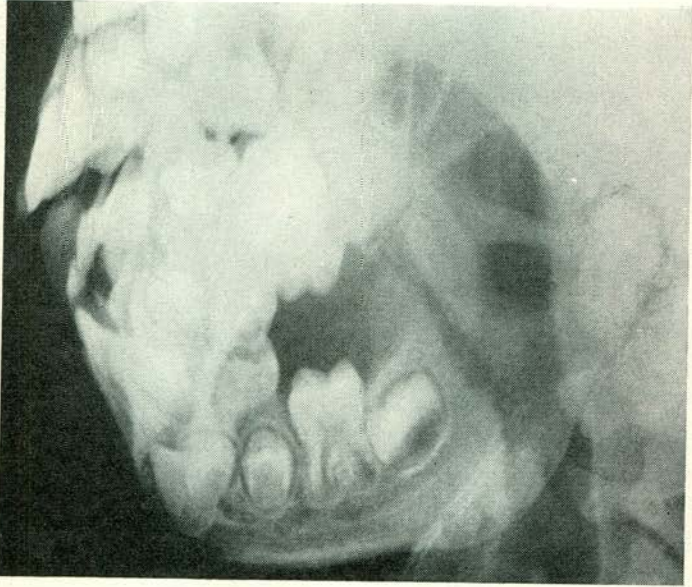
De jukboog leek beiderzijds normaal gevormd. Aftasten van de onderkaaksrand leverde rechts geen bijzonderheden op. Links echter kon aan de horizontale tak, onmiddellijk vóór de kaakhoek, een duidelijke insnoering van de rand worden vastgesteld, terwijl de gonionhoek zelf betrekkelijk klein was ($\pm 110^\circ$) en zich op een hoger en meer ventraalwaarts gelegen niveau bevond dan die der rechterzijde. Bij palpatie van het linker gewricht kon de aanwezigheid van een kaakkopje niet worden geconstateerd. Verder bleek dat de patiënt aan de linkerzijde doof was, terwijl de linker oorschelp in vorm aanzienlijk verschilde met de rechter (afb. 2).

Het gebit vertoonde een regelmatiger beeld dan verwacht werd. Rechts was de occlusie K1 I en links K1 II terwijl de frontrelatie zich kenmerkte door een sagittale open beet en een aanzienlijke mediaanlijnverschuiving. De tandbogen waren verder symmetrisch en vertoonden een vrij normaal beeld. Röntgenologisch onderzoek bevestigde de klinische bevindingen (afb. 3a + 3b).

Zien we rechts een normale opstijgende tak, links eindigt deze met het collum, terwijl het kaakkopje ontbreekt. Verder valt de diepe insnoering op tussen proc. coronoideus en proc. condyloideus terwijl de linker opstijgende tak aanmerkelijk smaller is dan de rechter. Merkwaardigerwijze kunnen we bovendien waarnemen dat er nagenoeg geen verschil bestaat tussen linker- en rechter horizontale tak.

De tweede patiënt (afb. 4), eveneens een meisje en $5\frac{1}{2}$ jaar oud, vertoont een vrijwel identiek beeld, hoewel minder uitgesproken. Een uitvoeriger Röntgen-documentatie van deze patiënt stelde ons in staat de aard van de aandoening nauwkeuriger te benaderen (afb. 5).

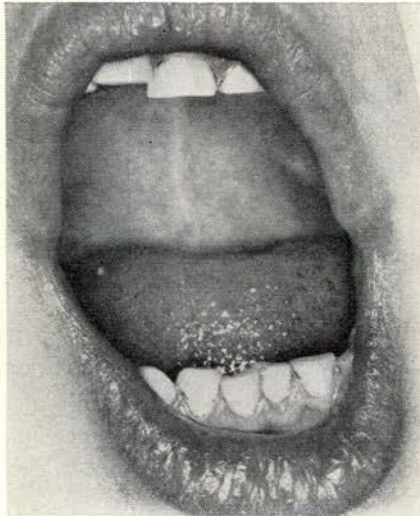
Op de laterale opname zien we weer de geprononceerde, kleine kaakhoek



Afb. 3a



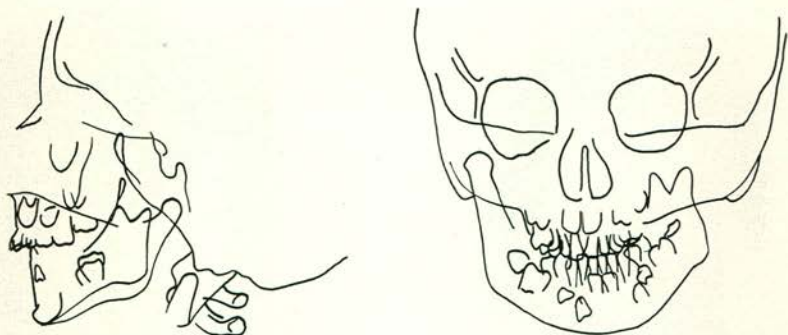
Afb. 3b



Afb. 4

aan de linkerzijde terwijl de horizontale tak aan deze kant aanzienlijk steiler verloopt (13°) dan de rechter.

Bovendien is de opstijgende tak links ± 16 mm korter dan rechts. Als gevolg van deze configuratie eindigt de onderkaak aan de linkerzijde niet in de fossa mandibularis van het os temporale maar op betrekkelijk grote afstand hiervan verwijderd. Het beeld wekt de indruk van een totale luxatie.



Afb. 5

Op de frontale opname kunnen we waarnemen dat de linker opstijgende tak bovendien mediaalwaarts afwijkt.

Op beide foto's werden verder geen andere afwijkingen aan het craniale skelet gevonden.

Dysostosis mandibulo-facialis

Hieronder versta men een groep van congenitale craniofaciale defecten waarvan men op grond van ontogenetische argumenten zowel als uit hoofde van het gecombineerd voorkomen mag aannemen, dat ze nauw met elkaar in verband staan.

Hoewel BERRY (1889), COLLINS (1900), WAARDENBURG (1930-1932) e.a. reeds eerder casuïstische meldingen maakten die betrekking hadden op dit ziektebeeld, het is de verdienste van FRANCECHETTI en WAHLEN geweest om op grond van eigen observatie en analyse van uit de literatuur bekende gevallen, de ogenschijnlijk onsamenhangende gegevens te bundelen tot een syndroom dat zij de naam gaven dan dysostosis mandibulo-facialis (afb. 6).

Het totaalbeeld is zo karakteristiek dat het onderkennen der aandoe-ning generlei moeite kost.

1. de laterale ooghoek ligt dieper dan de mediale, zodat de oog-spleet een antimongoloïde richting krijgt.
2. de margo-palpebralis inf. heeft een hoekig in plaats van flauw gebogen verloop.
Op het buitenste derde gedeelte treft men een coloboma aan, terwijl de oogharen grotendeels ontbreken, evenals de glandulae MEIBOMI (BARENDREGT-PAVSEK).
3. hypoplasieën van het zygomaticum en de mandibula, waardoor



Afb. 6

(overgenomen uit publicatie BARENDREGT)

de fysiognomie zich kenmerkt door resp. een zijdelings ingevallen gelaat en retrognathie.

De plica labio-mentalis is volledig afgevlakt.

4. malformaties van het uitwendige oor (microtie), veelal gepaard gaande met atresie of stenose van de meatus acusticus externus, terwijl door sommige auteurs ook afwijkingen in het midden- en inwendige oor werden vastgesteld (PAVSEK-LEWIN).

5. macrostomie en blinde fistels tussen mondhoek en oor.
6. hoog palatum.
7. gestoorde oclusie; sagittale en verticale open beet.
8. atypische haargroei; de temporale haargrens strekt zich tongvormig uit voor het oor over de wang.

Röntgenologisch onderzoek (CAMBELL-PAVSEK-BARENDREGT-GROSFELD) bracht de volgende aspecten aan het licht:

1. de schedelbasis is kort en verloopt steil.
2. de nog lange tijd zeer duidelijk waarneembare sutura occipito-temporalis wijst op een trage sluiting van de fonticulus mastoïdeus.
3. de margo infra-orbitalis is somtijds onderontwikkeld.
4. de kaakhollen zijn zeer klein terwijl daarentegen de voorhoofds-hollen overmatig groot zijn.
5. hypoplasie van mastoïd, jukboog en onderkaak. Korte bovenkaaksbasis.
6. anormale asrichting der frontelementen in de zin van een alveolaire protrusie.
7. de gonionhoek is vergroot.
8. GROSFELD vond bij het door haar beschreven geval de volgende afwijkingen in het kaakgewricht:
 - a. volledige afvlakking van de processus articularis van os temporale, waardoor de richting van de fossa mandibularis het aspect krijgt naar voren en omhoog te lopen.
 - b. de processus condyloïdeus is van abnormale vorm met een langgerekt collum. De lengteas van het collum buigt sterk naar dorsaal af als ware het om het lengtetekort van de onderkaak te compenseren.

Omtrent de oorzaak van deze aandoening tast men feitelijk nog in het duister.

Naast gevallen met een duidelijk genotypische grondslag (BERRY, ISAKOWITZ, STRAIGHT, LEWIS e.a.) treft men in de literatuur evenveel gevallen aan die geïsoleerd optraden (o.a. WAARDENBURG, LEWIN, PAVSEK, GROSFELD).

Niettemin spreekt FRANCECHETTI van een *hereditair* syndroom. Deze mening is ook WAARDENBURG toegedaan: „...maken de gevallen van herhaling in twee geslachten en de inteeltproeven bij dieren (WRIGHT) gevoegd bij het dystrofisch-degeneratieve karakter der aandoening het

wel waarschijnlijk, dat wij met een geërfd syndroom te maken hebben.”

Van een embryologisch standpunt uit gezien is men algemeen van oordeel dat het syndroom het gevolg is van een vertraging in de ontwikkeling en differentiatie, waarvan de kritieke periode ligt in het eind van de tweede embryonale maand en gelokaliseerd is in het gebied van de eerste en tweede kieuwboog.

Uit de eerste kieuwboog vormt zich de onderkaak en de maxilla terwijl in de eerste kiemgroeve de grondslag wordt gelegd voor de ontwikkeling van het uitwendige oor waarbij dan componenten gevoegd worden, ontsproten uit de eerste, maar vooral uit de hyoïdboog, waaruit zich dan uiteindelijk de oorschelp vormt.

Ook de ontwikkeling van het os zygomaticum en de oogleden heeft in deze periode plaats. WAARDENBURG wijst bovendien op het antimongoloid verloop van de oogleden in deze periode, dat tot de vierde maand persisteert.

Onder de gepubliceerde gevallen zijn die, waarbij het volledig syndroom is terug te vinden, verreweg in de minderheid.

Al naar gelang hun volledigheid stelden FRANCECHETTI en KLEIN de volgende klassificatie samen:

1. compleet
2. incompleet
3. abortief
4. unilateraal
5. atypisch

Hoewel deze indeling voor een zeer ruime interpretatie openstaat, is men geneigd te veronderstellen dat de door ons, in de aanvang van dit artikel beschreven gevallen buiten het bestek van deze aandoening vallen.

Temeer ook omdat in de verschillende publikaties vrijwel niet gesproken wordt over de aard en de omvang van de onderkaakshypoplasie, hiermee suggererend dat de onderkaak weliswaar te klein is, maar normaal van vorm.

Ook bij het door GROSFELD beschreven geval wijkt de onderkaak slechts in enkele details van het normale beeld af.

In de literatuur zijn wij slechts drie gevallen van dysostosis mandibulo-facialis tegengekomen waarin melding gemaakt wordt van een onvolledig gevormde opstijgende tak van de onderkaak (1 door CHATELIER-CHATEAU en 2 door LEWIN).

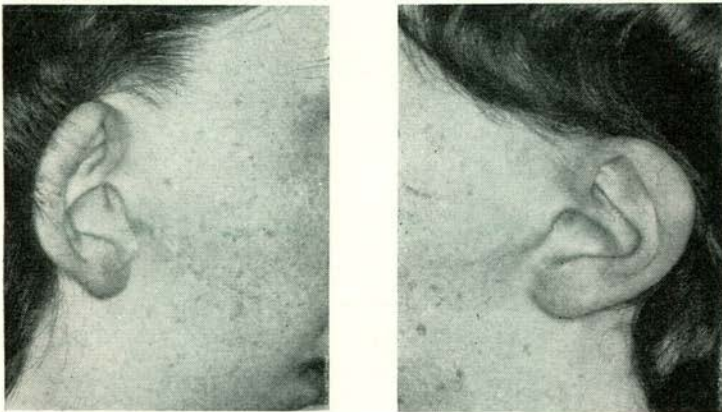
Alle drie gevallen behoorden tot het unilaterale type en gingen verder gepaard met de klassieke kenmerken.

Tenslotte een derde patiënt, die veel duidelijker dan de beide andere vermelde gevallen de kenmerken draagt van dysostosis mandibulo-facialis. (afb. 7).



Afb. 7

Het betreft een meisje, dat in 1941 geboren werd. Zij stamt uit een gezin met 4 kinderen waarvan zij de oudste is. De familieanamnese vermeldt nergens het voorkomen van congenitale afwijkingen. Toen zij 3 maanden oud was werden, blijkens een schriftelijke mededeling van de behandelend chirurg, de voor beide oren gelokaliseerde multipele branchiogene tumortjes, operatief verwijderd. De littekens, die deze ingreep naliet, zijn goed waarneembaar (afb. 8).



Afb. 8

De gelaatsfysiognomie kenmerkt zich door een sterke micrognathie (vogelgezicht), de macrostomie en de laterale afvlakking.

De oren zijn betrekkelijk normaal van vorm. De ooropeningen zijn beide gestenoseerd, links echter in sterkere mate dan rechts. De patiënt is doof aan de linkerzijde. De onderoogleden vertonen geen afwijkingen.

Geheel in tegenstelling met het syndroom van FRANCECHETTI treffen we echter op het linker *boven-* ooglid een coloboma aan.

De orbitarand zowel als os zygomaticum blijken bij palpatie wel aanwezig maar duidelijk atrofisch te zijn. De aanwezigheid van de M. Masseter kan klinisch aan de linkerzijde nauwelijks en aan de rechterkant in het geheel niet worden aangetoond.



Afb. 9

Op de Röntgenfoto treffen we de navolgende bijzonderheden aan:

1. een steil verlopende schedelbasis.
2. de bovenkaak is sterk verkort.
3. micrognathie van de mandibula.
4. de linker verticale tak van de onderkaak is aanzienlijk ingekort.

5. de rechter vertikale tak is slechts in rudimentaire vorm aanwezig. De kaakhoek ontbreekt, evenals het kaakkopje.
6. de jukbeenderen zijn sterk atrofisch, de crista zygomatico-alveolaris ontbreekt.
7. de orbitale omgrenzing is slechts vaag te onderscheiden.
8. de sinus frontalis en de kaakholten zijn normaal van grootte.

Ook bij dit geval werd dus een agenesie van het kaakkopje gevonden.

Daar de kiem voor een agenesie van de proc. condyloïdeus in dezelfde ontwikkelingsperiode moet liggen als die der overige defecten, terwijl de plaats van herkomst bovendien in het gebied van de eerste kieuwboog gelegen is, behoeft het geenszins verwondering te wekken dat deze dysplasie zich binnen het totaalbeeld der dysostosis mandibulo-facialis voordoet.

Hoewel het voorbarig is, op grond van deze enkele specimen het syndroom van FRANCECHETTI (in de anglo-amerikaanse literatuur meer bekend onder de naam van TREACHER COLLINS) onvolledig te noemen, is het wenselijk, dat bij nieuwe gevallen ook dit aspect bij het onderzoek wordt betrokken.

Literatuur:

- BARENDREGT, A. Arch. Chirurg. Neerl. 1953-209.
CHATELIER-CHATEAU. Rev. Stom. 1955-279.
CORNING. Entwicklungsgeschichte des Menschen.
FRANCECHETTI, A., ZWAHLEN, P. Bull. Schweiz. Akad. d. Med. Wissensch. 1940-60.
GROSFELD, OLGA. Fortschr. d. Kieferorth. 1958-217.
LEWIN. Or. Surg.-Or. Path. 1930-1115.
PAVSEK, E. J. Am. J. Roentg. 1958-598.
SAWANERO-ROSSEU. Deutsche Zahnärztl. Zeitschr. 1948-189.
WAARDENBURG, P. J. Ned. Tijdschr. v. Gen. 1948-3455.

Zandweg 43, Maarssen.