

## SYNDROOM VAN CORNELIA DE LANGE

J. M. DE HAAS

In 1933 beschreef Professor Cornelia de Lange, hoogleraar in de Kindergeneeskunde aan de Universiteit van Amsterdam, twee niet uit één familie stammende kinderen met een veelheid van afwijkingen, zowel mentaal als lichamenlijk.

Haar beide patiëntjes vertoonden speciaal faciale overeenkomsten, zoals men dat ook ziet bij mongolisme. Dat betekent niet, dat de kinderen op elkaar leken, maar dat de afwijkingen, die zij vertoonden in gelijke mate bij beide kinderen voorkwamen. Het is duidelijk, dat diagnoseproblemen, juist door het uiterst kleine aantal toen bekende lijdens aan het syndroom, zich voordeden. Naarmate het aantal bekende lijdens groeit, en meer componenten van het syndroom ontdekt worden, wordt het stellen van de diagnose gemakkelijker.

Professor Cornelia de Lange heeft met uiterste nauwgezetheid beide patiëntjes met elkaar vergeleken en in haar publikatie van 1933 een zeer nauwkeurige beschrijving gegeven van het door haar ontdekte syndroom, dat zij in al haar bescheidenheid en uit grote erkentelijkheid voor het feit, dat zij haar werk mocht verrichten in Amsterdam, heeft genoemd *typus amstelodamensis*. Deze benaming wordt nog wel eens gebruikt, doch het syndroom is thans algemeen bekend als het *syndroom van Cornelia de Lange*.

In 1935 berichtte Vedder over het syndroom van Cornelia de Lange bij een meisje van 10 jaar, eveneens uit Amsterdam. Hij meende, dat in de toekomst het beeld van dit syndroom geplaatst moest worden naast mongolisme, cretinisme en microcefalie als een karakteristiek beeld van mentale retardatie. Tot 1963 verschenen er nog wat meldingen over, verspreid over de wereld gevonden gevallen.

In 1963 echter werd de belangstelling plotseling groter. De diagnose werd nu vaker gesteld, zodat er thans, althans volgens Berg, McCreary, Ridler en Smith 248 gevallen bekend zijn: microbrachycefalie, hirsutisme op rug en voorhoofd, verwijding van de venen waardoor op het voorhoofd een blauwige waas te zien is, doorgroeiende wenkbrauwen, aaneengegroeiende derde en vierde teen, spleethanden met een beperkt aantal vingers, grote oren, stopcontactneus, abnormale korte middenhand, korte wijsvinger. De ellebogen kunnen gewoonlijk niet volledig gestrekt

worden. De patiënt is steeds mentaal geretardeerd. Naast deze veelvuldig voorkomende afwijkingen, zijn bij de thans bekende gevallen van patiënten met het syndroom van Cornelia de Lange minder veelvuldig voorkomende afwijkingen gevonden. Men kent gevallen met een gehemertespleet, met cardiologische afwijkingen, afwijkingen aan de genitaliën, vingercontracties, plagiocefali e.a.

Bij één van mijn patiëntjes kon de diagnose „syndroom van Cornelia de Lange” zonder enige twijfel gesteld worden. Dit jongetje bood ons vrijwel het gehele arsenaal van afwijkingen, behorende tot het syndroom aan. Daarenboven had hij nog een synodontie in het rechter onderfront in het melkgebit. Hij is 7 jaar. Wat deze waarneming betreft is het een voordeel, dat deze kinderen zich niet alleen geestelijk zeer traag ontwikkelen, maar ook lichamenlijk. Ik mag aannemen, dat dat de reden is, dat hij nog niet aan het wisselen was, waardoor deze waarneming nog gedaan kon worden.

Er was mij begrijpelijkerwijze veel aan gelegen, na te gaan of deze afwijking vaker was gezien bij patiënten met het syndroom. Het bleek dat bij geen van de 248 bekende gevallen synodontie beschreven was. Niettemin ontdekte ik bij één der door Berg e.a. beschreven patiënten, eveneens in het rechteronderfront van het melkgebit synodontie, die door hen over het hoofd was gezien. Wij mogen synodontie nu wel toevoegen aan de reeks der minder voorkomende afwijkingen behorende tot dit syndroom.

Familiair is het ziektebeeld nooit voorgekomen. De leeftijd van de ouders of één der ouders heeft in geen van de bekende gevallen een rol gespeeld, zoals dat bij mongolisme bekend is (oudere moeder). De afwijking komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Recessieve overerving is niet aan te nemen, omdat geen gevallen zijn waargenomen in één gezin. Men heeft de veronderstelling wel geopperd, dat ieder geval nieuw ontstaat door een mutatie met een dominante werking. Voortplanting is waarschijnlijk niet mogelijk, zelfs wanneer de patiënten daarvoor lang genoeg blijven leven. Daardoor kan men ook niet zo gemakkelijk enige zekerheid verschaffen voor de bewering, dat hier sprake zou zijn van een dominant erfelijke afwijking.

Een exogene oorzaak is moeilijk te aanvaarden daar bij geen van de bekende gevallen sprake is geweest van een exogene beschadiging, die aanleiding zou kunnen geven tot dergelijke anomalieën. Chromosomale afwijkingen zijn in enkele gevallen aangetoond, doch de afwijkingen waren niet uniform. In alle andere gevallen, waarbij een chromosomenonderzoek is gedaan (150) vond men geen afwijkingen.

Van een aantal van de patiënten heeft men dermatoglyfen gemaakt, zowel van handen als voeten, waarop, net als bij mongolisme, opvallende afwijkingen geconstateerd zijn.

Het is jammer, dat dit syndroom zo weinig bekend is, zodat men wel moet aannemen, dat er veel meer gevallen bestaan, die echter nooit gediagnosticeerd zijn.

Het is merkwaardig, dat bij het onderzoek van welk syndroom dan ook, waarbij lichamelijke afwijkingen worden gevonden, men nog steeds de tandarts veel te weinig inschakelt. Was dit in dit geval wel gebeurd, dan zou de door mij gevonden afwijking waarschijnlijk reeds veel eerder bekend geweest zijn en zou het beeld van het gehele syndroom vollediger hebben kunnen zijn.

Bachlaan 9,  
Heemstede.

## BOEKBESPREKINGEN

Geoffrey L. Howe: *Minor oral surgery*. 2e druk, 335 pag., 331 afb. John Wright and Sons Ltd., Bristol 1971. Prijs £ 3.75.

De tweede druk is weer op dezelfde goede wijze verzorgd als de eerste editie, die in 1966 verscheen. Het boek voert de lezer door de gehele scala van chirurgische behandelingen in de mond. Hier en daar zijn enkele nieuwe alinea's en afbeeldingen aan diverse hoofdstukken toegevoegd.

Uit de literatuuropgave aan het eind van ieder hoofdstuk blijkt, dat het boek geheel „up-to-date” is.

Het hoofdstuk „The surgical treatment of periodontal disease” is herschreven door een andere auteur dan in de eerste druk. Dit hoofdstuk wordt afgesloten met de waarschuwing dat gingivectomie en „flap”-operaties alleen zin hebben, indien de patiënt postoperatief een goede mondhygiëne betracht en regelmatig zijn tandarts bezoekt voor het laten verwijderen van tandsteen: een opmerking die niet vaak genoeg kan worden herhaald.

Het boek wordt besloten met enkele appendices betreffende te gebruiken instrumentarium en materialen.

*Minor oral surgery* is geschreven voor de ouderejaars student en voor de algemeen-practicus. Het kan van harte worden aanbevolen.

J. Hovinga

## EXCERPTA ODONTOLOGICA

Correspondentie deze rubriek betreffende te richten aan: A. C. Lamers, Rijksweg 217, Heumen (Gld.).

### Sectie III Conserverende tandheelkunde

#### 1198. La réaction pulpaire à l'égard de l'Addent XV et sa prévention.

L. J. Baume, G. Fiore-Donno, J. Holz. Schweiz. M. Z. 81: 1099, 1971.

Aan het verlangen, te beschikken over een universeel bruikbaar vulmateriaal, dat bovendien eenvoudig en snel te verwerken is, schijnen de composieten in ruime mate tegemoet te komen. Alleen al door hun mechanisch-fysische eigenschappen houden zij beloften voor de toekomst in. Aan de andere kant verkeert men met deze materialen nog in het ontwikkelingsstadium en daarom zijn onbevooroordeelde onderzoekers nog voorzichtig met hun uitspraken en achten de noodzaak tot een beperkt gebruik dan ook vooralsnog stellig aanwezig (cf. Letzel en De Wijn, Ned. T. Tandheelk. 79: 17, 1972). Dit geldt met name ten aanzien van de altijd actuele vraag: hoe zal de pulpa reageren? Want ook in dat opzicht verkeert men nog in het onzekere. Weliswaar meent Rao (1971) dat de composieten in het algemeen minder schadelijk voor de pulpa zijn dan de silicaatcementen en de polymethylmethacrylaten, maar dat neemt niet weg dat, vooral in diepe caviteiten, een beschermende onderlaag nodig is. Bovendien vinden diverse auteurs nog onderscheid in de pulpa-reacties op verschillende merken en in het beschermend effect van verschillende onderlagen. Het zwakke punt van deze biologische onderzoeken is echter dikwijls, dat de procedures der experimenten niet uniform zijn, zodat vergelijkende conclusies niet goed kunnen worden getrokken.

De auteurs van dit artikel nu brengen verslag uit van een onderzoek, waarin volgens een eerder beschreven methode de procedures gestandaardiseerd waren. Hun studie betrof Addent XV, een modificatie van Addent 35, voornamelijk in die zin dat het materiaal in capsules met voorgedoseerde hoeveelheden poeder en vloeistof verkrijgbaar is, zodat het met behulp van een „Silamat” mechanisch kan worden gemengd.

Voor hun experimenten in vivo maakten de auteurs gebruik van 64 menselijke elementen, die – hetzij om orthodontische, hetzij om prothetische redenen – voor extractie waren bestemd. In deze elementen werden volgens standaardmethoden vestibulaire klasse V-caviteiten geprepareerd en gerestaureerd. Daarbij werden de volgende groepen onderscheiden:

1. 20 premolaren van kinderen tussen 11-13 jaar: restauratie met Addent XV zonder onderlaag;
2. 20 contralaterale premolaren: restauratie als 1., maar met een onderlaag van Pulpdent;
3. 13 één- of tweewortelige elementen van volwassenen