

patient. Restorative treatment was done in 82,6% of the cases in normal dental practise, where as only 6,4% of the extractions were done there. Haemophilia or M. Von Willebrand was discovered after dental treatment in 8% of the cases. The clinically examined patients showed an average of 6,6% carious or bad restored surfaces pro patient.

As appears from the inquiry and the following clinical examination, the Dutch dentist payed insufficient attention of periodontic disorders.

*Literatuur:*

1. Boering, G. (1974): Gebitsextractie. P. 176. Kliniek voor Mondheelkunde der Rijksuniversiteit Groningen.
2. Chiono, O. (1972): Evaluation of dental procedures on hemophilic patients in a comprehensive program for the care of hemophilia (Part 1). Nikon Univ School 14: 113.
3. Chiono, O. (1973): Idem (Part 2).
4. Chiono, O. (1973): Idem (Part 3).

5. Creveld, S. van, Buchner, R., Bruyn Kops-Akerman, M. S. de (1971): Tandextracties bij hemofilie A en B. Ned Tijdschr Tandheelkd 78: 90.
6. Dijk, H. van, Putte, B. van de, Schrijver, G., Veldkamp, J. J., Willeumier, W. (1973): Hemofilie in Nederland: Resultaten van een enquête. Leiden.
7. Haanen, C. A. M. (1973). Diktaat Haematologie. Diktatenburo M.F.V., Nijmegen.
8. Lewis, B. (1973): Dental care for the hemophiliac. J Am Dent Assoc 87: 1411.
9. Ottolander, Gr. J. H. den (1971): Interne geneeskunde. Oosthoek 234.
10. Schneider-Trip, M. D., ten Cate, J. W. (1975): Enige aspecten van bloedstelping en bloedstolling van belang voor de mondheelkunde. Ned Tijdschr Tandheelkd 82: 72.

Juni 1975.

Philips van Leydenlaan 25,  
Nijmegen.

**HET HYPOHYDROTISCHE TYPE VAN DE ECTODERMALE DYSPLASIE**

*Uit de afdeling Kindertandheelkunde van de Katholieke Universiteit te Nijmegen. Hoofd: R. C. W. Burgersdijk.*

EEN CASUÏSTISCHE MEDEDELING

H. TAN  
R. C. W. BURGERSDIJK

*Trefwoorden:* Ectodermale dysplasie – Pathologie – Erfelijkheid

*Inleiding*

Ectodermale dysplasie is een familiale aandoening, voornamelijk bestaande uit deficiënties van een groep uit het ectoderm afgeleide organen, die door een ontwikkelingsstoornis veroorzaakt wordt. Het betreft hier deficiënties aan haren, huid, dentities, nagels, zweetklieren, ogen, reukzintuigen etc.

Wedderburn zag voor het eerst in 1838 bij een Indiase familie een combinatie van verschijnselen bestaande uit onvoldoende haargroei, blond haar, gebitsafwijkingen en een droge huid. In 1875 citeerde Darwin deze karakteristieke beelden in zijn boek 'The variations in plants and animals under domestications'. Pas in 1929 introduceerde Weech de termen anhydrotisch resp. hypohydrotisch type van ectodermale dysplasie die voornamelijk gekenmerkt worden door een sterk verminderd aantal zweetklieren resp. deficiënties aan

haren en dentitie. Sindsdien zijn er vele publikaties verschenen waar defecten aan ectodermale structuren in talloze combinaties en vormen op verschillende wijze overgeërfd worden (Clouston, 1929; Wilkey en Stevenson, 1945; Robinson e.a., 1966; Marshall, 1958; Witkop en Sauk, 1971; Redpath en Winter, 1969; Barlett, 1972; Hudson en Witkop, 1975 etc.). Reden voor Freire-Maia (1971) om al deze combinaties, behorend bij de ectodermale dysplasie, in een aantal groepen onder te verdelen. Volgens deze auteur zou iedere groep minstens twee van de vier hoofdkenmerken moeten vertonen, eventueel gecombineerd met andere ectodermale afwijkingen.

Deze vier kenmerken zijn: hypotrichosis, hypohydrosis, hypo- of anodontie en onychodysplasie. Deze lijst met combinaties werd onlangs door Witkop e.a. (1975)

aangevuld met een nieuwe combinatie namelijk: hypoplasieën van het glazuur, onycholisis en hypohydrosis, die autosomaal dominant overgedragen werd (Witkop-Brearily-Gentry-syndroom).

Een van de meest voorkomende vormen van de ectodermale dysplasie is het hypohydrotische type. Het wordt voornamelijk gekenmerkt door:

- een onvoldoende haargroei; het hoofdhaar is meestal dun en vlassig, er is weinig schaamhaar en geringe groei van de wenkbrauwen;
- een droge huid, als gevolg van een verminderde zweetproductie door een verminderd aantal zweetklieren;
- hypo- of anodontie, waarbij de wel aanwezige elementen vaak klein en kegelvormig zijn;
- de nagels zijn meestal normaal, in enkele gevallen kunnen ze dysplastisch zijn.

Door het feit dat er een hypodontie of anodontie aanwezig is, bestaat er een onderontwikkeling van de proc. alveolaris, met als gevolg een reductie in de gezichtshoogte waarbij de mond ingevallen lijkt en het lippenrood wat dikker en omgekruld is.

Verder zijn er nog andere verschijnselen die bij deze patiënten aangetroffen kunnen worden, met name: een geprononceerd voorhoofd, een zadelneus en wijde oorschelpen.

Deze vorm van ectodermale dysplasie is voornamelijk als een X-chromosomaal gebonden recessieve overerving bekend (Christ-Siemens-Touraine-syndroom). Het vrouwelijk individu draagt het gemuteerd gen over aan al haar zonen, met het gevolg dat meer mannen dan vrouwen deze afwijking krijgen. Toch zijn er in de laatste jaren reeds meer publikaties verschenen waar vrouwen de symptomen vertonen, behorend bij de hypohydrotische ectodermale dysplasie.

De symptomen kunnen licht tot zeer ernstig zijn. Het feit dat vrouwelijke individuen deze afwijking ook kunnen krijgen zou verklaarbaar kunnen zijn indien vader de afwijking vertoont en moeder draagster is van hetzelfde gemuteerde gen. De variabele expressiviteit bij de vrouw zou mogelijk door de Lyon's hypothese verklaard kunnen worden (Carter en Bordy, 1967; Gorlin e.a., 1970).

Bij de meeste vrouwelijke gevallen echter vertoonde geen van de ouders deze afwijking, terwijl een relatief hoog percentage consanguine huwelijken in deze families bleek voor te komen, hetgeen voor Gorlin e.a. (1970) aanleiding was te veronderstellen dat het hier om een andere wijze van overerving gaat n.l. autosomaal recessief, terwijl de patiënten fenotypisch gelijk

zijn aan patiënten van het al eerder genoemd X-chromosomale type.

#### Casuïstische mededeling

Enige tijd geleden werden twee kinderen op de afd. Kindertandheelkunde van de Katholieke Universiteit te Nijmegen gezien met de typische beelden behorend bij het hypohydrotische type van de ectodermale dysplasie. Het betrof hier een jongen (E) van 11 jaar en een meisje (M) van 4 jr., komende uit een gezin van 5 kinderen (zie afb. 1 en 2). De aanwezige elementen van het melkgebit (tabel I en II) van beide kinderen waren klein en kegelvormig (zie afb. 3 en 4).



Afb. 1. Patiënt E, 11 jr. ♂.



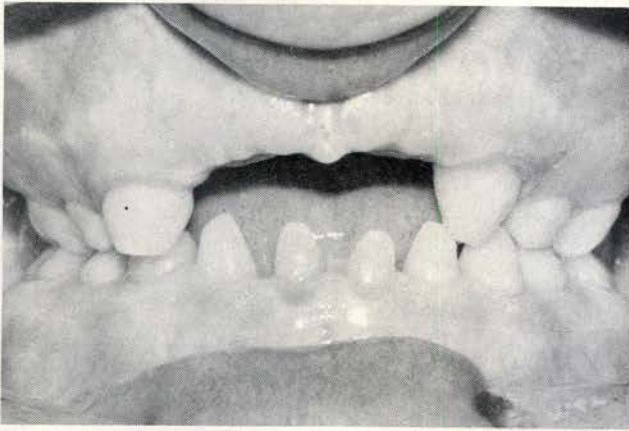
Afb. 2. Patiënt M, 4 jr. ♀.

Tabel I. Aanwezige melkelementen bij E. 11 jaar

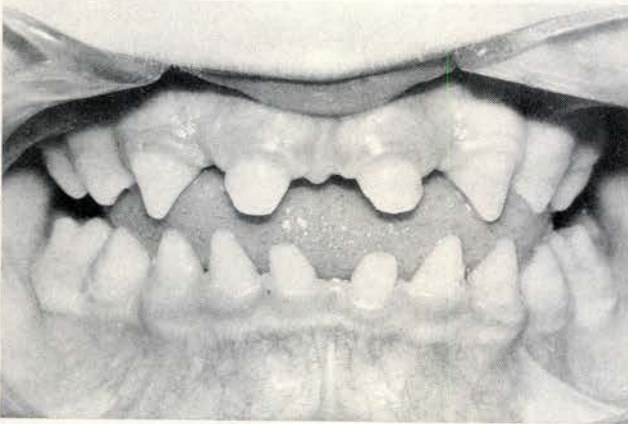
55	54	53				63	64	65		
85	84	83	82	81		71	72	73	74	75

Tabel II. Aanwezige melkelementen bij M. 4 jaar

55	54	53	51				61	63	64	65
85	84	83	82	81		71	72	73	74	75

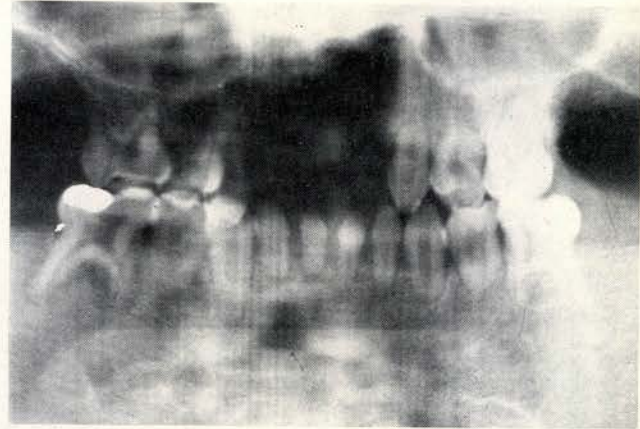


Afb. 3. De kegelvormige elementen van het persisteren melkgebit bij patiënt E.

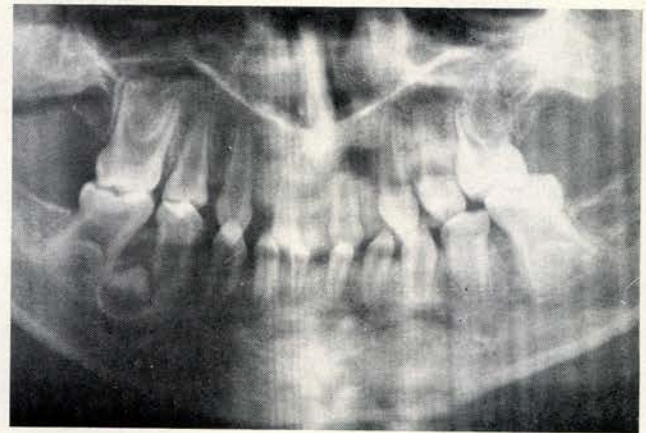


Afb. 4. De kegelvormige melkelementen van patiënt M met een agenesie van de 52 en 62.

Bij het röntgenologisch onderzoek werd bij het jongetje een complete anodontie van het blijvend gebit geconstateerd en bij het meisje was waarschijnlijk alleen een premolaar aangelegd (zie afb. 5 en 6). De



Afb. 5. Orthopantomogram van patiënt E. Totale anodontie van het blijvend gebit.



Afb. 6. Orthopantomogram van patiënt M. Er is waarschijnlijk maar een premolaar in de rechter onderkaak aangelegd.

proc. alveolares waren zowel in de bovenkaak als in de onderkaak weinig ontwikkeld zodat de mond ingeval- len leek, de lippen waren iets omgekruld, de nagels waren nogal dystrophisch, terwijl haren en huid van de jongen normaal waren. Het meisje vertoonde een vrij droge huid, lepelnagels, vlassig en vrij grof haar.

De ouders en de drie andere kinderen vertoonden geen afwijking, hoewel de gebitstoestand van de ouders moeilijk na te gaan was, daar beiden al vele jaren een prothese droegen. Uit de familiegeschiedenis kon slechts achterhaald worden dat een neefje van moeders kant dezelfde afwijking vertoonde en enkele nichtjes wat kegelvormige incisieven hadden.

#### Discussie

In het literatuuronderzoek van Gorlin e.a. (1970) kwamen enkele aspecten duidelijk naar voren nl.:

1. dat deze afwijking niet alleen maar bij mannen voorkomt, doch ook bij vrouwen;
2. dat wanneer vrouwen deze afwijking vertonen, zij het op twee manieren kunnen krijgen n.l. langs X-chr. recessieve weg of langs de autosomaal recessieve weg. Gevallen waarin een broer en een zuster beiden de afwijking vertonen en de ectodermale dysplasie autosomaal recessief overgedragen wordt, zijn nog maar weinig in de literatuur te vinden (Zoon en Van Steenberg, 1950; Seagle, 1954; Passarge e.a., 1936; Singh, 1962). Bij de twee laatste auteurs konden consanguine huwelijken aangetoond worden. In het geval van deze ziektegeschiedenis leek een autosomaal recessieve overerving niet onwaarschijnlijk, gezien het feit dat beide ouders deze afwijking niet vertoonden, een neefje dezelfde symptomen had en hier en daar in de familie, hoewel in zeer lichte mate, enkele afwijkingen aan het gebit voorkomen.

#### Samenvatting:

Na een algemene inleiding over het hypohydrotische type van de ectodermale dysplasie en de genetische aspecten ervan, werden een broer en zuster beschreven bij wie typische symptomen van dit syndroom te zien waren, met name hypo-anodontie van het blijvende gebit plus kegelvormige melkelementen. De auteurs waren van mening dat er hier sprake is van een autosomaal recessieve overerving.

#### Summary:

Title: Hypohidrotic ectodermal dysplasia, report of a case. Some general aspects of the hypohidrotic type of ectodermal dysplasia and the inheritance pattern were presented, showing some typical features like hypo-anodontia and conical teeth. The authors suggested that the inheritance in this case was being determined by an autosomal recessive gene.

#### Literatuur:

1. Bartlett, R. C. e.a. (1972): Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia; dental manifestations. *Oral Surg* 33: 736.

2. Carter, W. J., Bordy, M. D. (1967): Ectodermal dysplasia and the Lyon hypothesis. *J Dent Child* 34: 265.
3. Clouston, H. R. (1929): A hereditary ectodermal dystrophy. *J Can Med Assoc* 21: 18.
4. Elliott, R. P., Cooley, F. B. (1962): Ectodermal dysplasia in three siblings, a case report. *J Dent Child* 29: 111.
5. Freire-Maia, N. (1971): Ectodermal dysplasias. *Hum Hered* 21: 309.
6. Galeone, R. J. (1972): Anodontia in hereditary ectodermal dysplasia. *J Dent Child* 39: 440.
7. Corlin, R. J. (1972): Hypohidrotic ectodermal dysplasia in females. *Z Kinderheilkd* 108: 1.
8. Corlin, R. J., Pindborg, J. J. (1964): Hypohidrotic ectodermal dysplasia. In: *Syndromes of head and neck*, N.Y., Mc. Graw-Hill. P. 303.
9. Hudson, C. D., Witkop, C. J. (1975): Autosomal dominant hypodontie with nail dysgenesis. *Oral Surg* 39: 409.
10. Lowry, R. B., e.a. (1966): Hereditary ectodermal dysplasia: symptoms, inheritance, patterns, differential diagnosis, management. *Clin Pediatr* 5: 395.
11. Marshall, D. (1958): Ectodermal dysplasia, report of a kindred with ocular abnormalities and hearing defect. *Am J Ophthalmol* 45: 143.
12. Redpath, T. H., Winter, G. B. (1969): Autosomal dominant ectodermal dysplasia with significant dental defects. *Br Dent J* 126: 123.
13. Passarge, E. e.a. (1966): Anhydrotic ectodermal dysplasia as an autosomal recessive trait in an inbred kindred. *Humangenetik* 3: 181.
14. Robinson, G. C. e.a. (1966): Hereditary enamel hypoplasia, its association with characteristic hair structure. *J Pediatr* 37: 498.
15. Seagle, J. B. (1954): Anhydrotic hereditary ectodermal dysplasia. *J Pediatr* 45: 688.
16. Singh, A. e.a. (1962): Hereditary ectodermal dysplasia. *Br J Derm* 74: 34.
17. Weech, A. A. (1929): Hereditary ectodermal dysplasia (congenital ectodermal defect). *Am J Dis Child* 37: 766.
18. Wilkey, W. D., Stevenson, G. H. (1945): A family with inherited ectodermal dystrophy. *J Can Med Assoc* 53: 226.
19. Witkop, C. J., Sauk, J. J. (1971): Dental and oral manifestation of heredity disease. Washington, American academy of oral pathology.
20. Witkop, C. J. e.a. (1975): Hypoplastic enamel, onycholysis and hypohidrosis inherited as an autosomal dominant trait. *Oral Surg* 30: 71.
21. Zoon, J. J., Steenberg, E. P. v. (1950): Hereditary ectodermal dysplasia in a sister and brother. *Dermatologica* 101: 5.

Januari 1976.

Philips van Leydenlaan 25,  
Nijmegen.