

schrijven van deze tandheelkundige bevindingen kan bijdragen tot een meer volledig beeld van de groep gegeneraliseerde aandoeningen.

Rao, Witkop en Yamane vermelden dat één van hun patiënten met dentinedysplasie in mentaal en fysiek opzicht was achtergebleven.⁵ Ook de hier beschreven patiënt is geestelijk gehandicapt. Bij hem zijn in medische zin geen afwijkingen gevonden. Het kan een samenloop van omstandigheden zijn dat bij deze patiënt een dentinedysplasie naast zijn zwakzinnigheid bestaat. Een andere mogelijkheid is dat de tandheelkundige symptomen deel uitmaken van een tot nu toe niet onderkend syndroom.

Summary:

Title: Dentin dysplasia type II.

Keywords: Pathology – Dentin dysplasia – Pulp stones

The clinical, radiological and microscopic picture of the teeth of a mentally retarded patient with dentin dysplasia type II is described.

Literatuur:

1. Shields ED, Bixler D, El-Kafrawy AM. A proposed classification for heritable human dentine defects with a description of a new entity. *Arch Oral Biol* 1973; 18: 543-54.
2. Witkop CJ Jr. Hereditary defects of dentin. *Dent Clin North Am* 1975; 19: 25-45.
3. Hoff M, Van Grunsven MF. Gegeneraliseerde aandoeningen. *Ned Tandartsenbl* 1984; 39: 466-9.
4. Richardson AS, Fantin TD. Anomalous dysplasia

of dentin: report of case. *J Can Dent Assoc* 1970; 36: 189-91.

5. Rao SR, Witkop CJ Jr, Yamane GM. Pulpal dysplasia. *Oral Surg* 1970; 30: 682-9.
6. Giansanti JS, Allen JD. Dentin dysplasia, type II, or dentin dysplasia, coronal type. *Oral Surg* 1974; 38: 911-7.
7. Wald C, Diner H. Dysplasia of the dental pulp: report of a case. *J Dent Child* 1974; 41: 212-5.
8. Melnick M, Eastman JR, Goldblatt LI, Michaud M, Bixler D. Dentin dysplasia, type II: a rare autosomal dominant disorder. *Oral Surg* 1977; 44: 592-9.
9. Ciola B, Bahn SL, Goviea GL. Radiographic manifestations of an unusual combination type I and type II dentin dysplasia. *Oral Surg* 1978; 45: 317-22.
10. Burkes EJ, Aquilino SA, Bost ME. Dentin dysplasia II. *J Endod* 1979; 5: 277-81.
11. Rosenberg LR, Phelan JA. Dentin dysplasia type II: review of the literature and report of a family. *J Dent Child* 1983; 50: 372-5.
12. Mjör IA, Pindborg JJ. Histology of the human tooth. Copenhagen: Munksgaard, 1973: 97-119.

Augustus 1985.

Ant. Deusinglaan 1,
9713 AV Groningen.

TUBEREUZE SCLEROSE: BESPREKING VAN EEN ZIEKTEGESCHIEDENIS

R. H. J. EYSINK SMEETS
R. B. GREEBE
I. VAN DER WAAL

Uit het Ziekenhuis 'De Tjongerschans' te Heerenveen en de afdeling Pathologie van de Mondholte van het Academisch Centrum Tandheelkunde Amsterdam.

Trefwoorden: Pathologie – Tubereuze sclerose

1. Inleiding

Tubereuze sclerose, ook wel genoemd het syndroom van Pringle-Bourneville, is een soms erfelijke afwijking, die wordt gekenmerkt door ge(de)pigmenteerde huidvlekken en hamartomen in hersenen, huid en andere organen. Tubereuze sclerose gedraagt zich als een dominant overervende ziekte. In meer dan de helft van de gevallen gaat het om een solitaire vorm.¹⁻⁴ In zijn klassieke vorm wordt de ziekte gekenmerkt door epilepsie, mentale retardatie en het voorkomen van angiofibromen in het gezicht.⁵⁻⁶ De penetrantie is hoog, maar de expressie kan sterk wisselen. Naast genoemde verschijnselen kunnen ook hormonale veranderingen optreden.⁷⁻⁸

In de literatuur worden uiteenlopende getallen omtrent het voorkomen aangetroffen, variërend van 1:30.000 tot 1:500.000. De schatting van het aantal mensen in Nederland, dat lijdt aan de ziekte, ligt tussen de 100 en 700. Het percentage van voorkomen in instituten voor epileptici en geestelijk gehandicapten ligt tussen de 0.1% en 0.7%.⁹ Er is geen voorkeur voor één van de geslachten.

De huidlaesies bestaan uit kleine geel-grijze of rode knobbeltjes die veelal in een karakteristieke vlindervorm zijn gelokaliseerd op de neus, de wangen, in de nasolabiale groeven en op de kin en het voorhoofd. Bij 80% van de patiënten worden

hypomelanotische vlekken in de vorm van een esdoornblad gezien op de romp. Ronde, vlakke fibreuse zwellingen, zogenaamde chagrijn-plekken, komen bij 20% van de patiënten in het lumbo-sacrale gebied voor. Tenslotte komen er haar- en nagelafwijkingen voor, waarbij in de nagels longitudinale richelvorming, verkleuring en het voorkomen van peri- en subunguale fibromen zijn beschreven.

Bij röntgenologisch onderzoek van het skelet blijkt het schedeldak vaak verbreed te zijn. Er kunnen daarin plaatselijk verdichtingen worden gezien. Ruim de helft van de patiënten heeft cyste-achtige veranderingen in de vingerkootjes en kleine botvormsels langs de middenhand- en middenvoetbeentjes.

Bij ruim 10% van de patiënten komen fibromateuze zwellingen voor op de gingiva, en soms ook op de lippen, het gehemelte en de tong. De doorbraak van gebitselementen kan vertraagd zijn. In zowel melk- als blijvende gebitselementen kunnen gegeneraliseerde glazuurdefecten voorkomen in de vorm van speldeprikgrote glazuurhypoplasieën. Deze zijn waarschijnlijk het gevolg van een gestoorde interactie tussen de amelo- en odontoblasten.¹⁰⁻¹¹ In de literatuur is eveneens melding gemaakt van hyperostose van het kaakbot, cysteuze afwijkingen in de onderkaak, faciale asymmetrie en het voorkomen van lip- en gehemeltepleten.¹²

Samenvatting:

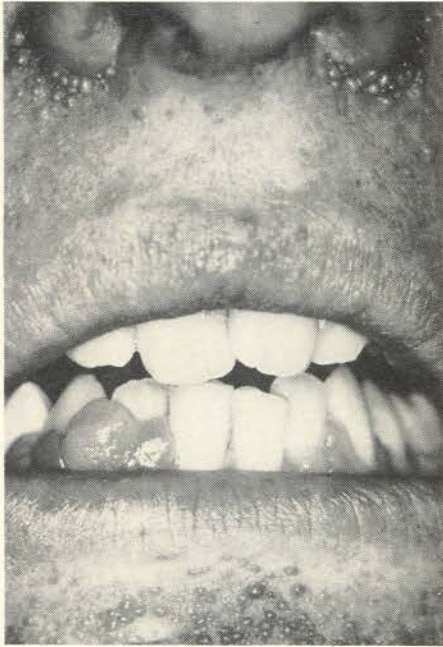
Tubereuze sclerose, ook wel het syndroom van Pringle-Bourneville genoemd, is een betrekkelijk zeldzame ziekte. Het meest opvallend zijn de multiple huidfibromen in het gelaat. Vaak is sprake van mentale retardatie. Zoals ook uit de thans beschreven ziektegeschiedenis van een 20-jarige man blijkt, kunnen er in de mond fibromateuze zwellingen van het tandvlees voorkomen en worden er in het glazuur bij deze patiënten vaak speldeprikgrote glazuurhypoplasieën aangetroffen.

De diagnose wordt meestal vrij laat gesteld. Bij geestelijk gehandicapten is dat meestal op ongeveer 7-jarige leeftijd, terwijl dat bij een onvolledige expressie van het ziektebeeld wel tien jaar later kan zijn. Behandeling kan slechts bestaan uit het bestrijden van de epileptische manifestaties en cosmetische correcties van de huidfibromen met behulp van dermabrasie of laserbehandeling.¹³ De prognose wordt vooral bepaald door de mate van het tot expressie komen van het syndroom.

2. Ziektegeschiedenis

Een 20-jarige geestelijk en lichamelijk normaal ontwikkelde man werd door zijn tandarts naar de kaakchirurg verwezen in verband met een fibromateuze zwelling van de gingiva. De huidafwijkingen op zijn gezicht hadden in eerste instantie niet doen denken aan een uiting van tubereuze sclerose (afb. 1).

Uit de anamnese kwam naar voren, dat bij



Afb. 1. Min of meer kenmerkende multipel fibromateuze zwellingen van de huid. Let ook op de gingivazwelling in de onderkaak.

deze patiënt op 9-jarige leeftijd de diagnose tubereuze sclerose was gesteld op grond van epileptische manifestaties en de in de inleiding beschreven huid-, nagel- en schedelafwijkingen. De familie-anamnese bracht destijds aan het licht, dat het om een solitaire vorm ging.

Intra-oraal werd in de onderkaak in de hoektandstreek rechts een epulisachtige, gesteelde fibromateuze zwelling gezien (afb. 2). Deze voelde vast aan. De maximale afmeting van de zwelling bedroeg ongeveer 2 cm. Er waren ook elders geringe zwellingen van de gingiva aanwezig, met name ter plaatse van 32 en 33 en buccaal in het bovenfront. In verschillende elementen werden speldeprikgrote hypoplasieën in het glazuur aangetroffen. Op het orthopantomogram werden geen duidelijke afwijkingen gezien, met name waren er geen cysteuzen veranderingen.

De fibromateuze zwelling van de gingiva werd onder lokale anesthesie geëxideerd en routinematig voor histopathologisch onderzoek opgestuurd. Uit dat onderzoek bleek, zoals te verwachten was, dat er geen voor het syndroom kenmerkende afwijkingen in het weefsel werden aangetroffen.

3. Discussie

De meeste syndromen hebben weinig of geen consequenties voor het tandheelkundig handelen. Toch kan het, zoals uit het voorgaande duidelijk zal zijn, van veel belang zijn om aan de hand van de anamnese en het onderzoek van mond en gebit op het spoor te komen van een syndroom. Niet alleen de patiënt zelf kan daarbij zijn gebaat, maar ook eventuele familieleden.

Tandvleeswoekeringen bij patiënten met tubereuze sclerose kunnen wellicht ten dele worden verklaard, doordat vele van deze patiënten anti-epileptica gebruiken. In dit opzicht is vooral het gebruik van fenytoïne bekend. Dit laatste middel werd echter door de door ons beschreven patiënt niet gebruikt en over het algemeen lijkt het dan ook meer waarschijnlijk, dat het ontstaan van zwellingen van het mondslijmvlies bij patiënten met tubereuze sclerose op een zelfde wijze verloopt als het ontstaan van de huidfibromen. Wellicht dat de mate van mondhygiëne hierbij nog een secundaire rol speelt.

Patiënt is een jaar na verwijdering van de fibromateuze tandvleeszwelling voor controle gezien. Er waren geen aanwijzingen voor een recidief. Ook elders in de mond werden geen andere afwijkingen aangetroffen. Patiënt blijft uiteraard onder medische controle.

Summary:

Title: Tuberos sclerose; report of case.

Keywords: Oral pathology – Tuberos sclerose

Tuberos sclerose, also referred to as the Pringle-Bourneville syndrome, is a hereditary disease of autosomal dominant trait. The disease is characterized by the triad of mental retardation, epilepsy and facial angiofibromas. In the oral cavity fibrous growths of the mucosa and gingiva are common findings as are enamel defects. In the present report a 20-year-old man has been described, who was referred by his dentist for an epulislike proliferation in the mandible. In several teeth tiny enamel defects, 'pits', were observed. The patient was already known to be affected by tuberos sclerose. It is a challenge for the dentist to be familiar with intraoral lesions that possibly can be a manifestation of a syndrome or a generalized disease,



Afb. 2. Op de intra-orale opname wordt een forse fibromateuze zwelling gezien van de gingiva in de onderkaak rechts. Let ook op de iets gezwollen gingiva tussen 32 en 33 en tussen de centrale bovenincisieven, alsmede op de speldeprikgrote glazuurhypoplasieën van laatstgenoemde elementen.

since in some cases the intraoral lesion is the first manifestation.

Literatuur:

1. Mackler SB, Shoulers HW, Burkes EJ. Tuberos sclerose with gingival lesions. *Oral Surg* 1972; 34: 619-24.
2. Scully C. Orofacial manifestations in tuberos sclerose. *Oral Surg* 1977; 44: 706-16.
3. Hoff M, Van Grunsven MF, Jongbloed WL, 's-Gravenmade EJ. Enamel defects associated with tuberos sclerose. *Oral Surg* 1975; 40: 261-9.
4. Papanayotou P, Vezirtzi E. Tuberos sclerose with gingival lesion: report of case. *Oral Surg* 1975; 39: 578-82.
5. Murti PR, Bhonsle RB, Mehta FS, Daftary DK. Oro-facial lesions of tuberos sclerose. *Int J Oral Surg* 1980; 9: 292-7.
6. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM. Syndromes of the head and neck. 2nd ed. New York: McGraw-Hill, 1976: 704-8.
7. Liberman BA, Chamberlain DW, Goldstein RS. Tuberos sclerose with pulmonary involvement. *Can Med Assoc* 1984; 130: 287-9.
8. Scully C. Oral mucosal lesions in association with epilepsy and cutaneous lesions. The Pringle-Bourneville syndrome. *Int J Oral Surg* 1981; 10: 68-72.
9. Stirrups DR, Inglis J. Tuberos sclerose with nonhydatantoin gingival hyperplasia. *Oral Surg* 1980; 49: 211-3.
10. Weits-Binnerts FJJ, Hoff M, Van Grunsven MF. Dental pits in deciduous teeth, a new early diagnostic sign in tuberos sclerose. *Lancet* 1982; II (8311): 1344-5.
11. Hoff M, Van Grunsven MF, Van de Poel ACM, Anders GJPA. Glazuurdefecten bij tubereuze sclerose: harde feiten van diagnostische betekenis. *Tijdschr Kindergeneesk* 1984; 52: 175-80.
12. Wedgwood D, Skene-Smith HS. Tuberos sclerose with unilateral involvement of the maxilla and mandible: a case report. *Br J Oral Surg* 1973; 11: 126-30.
13. Menon PA. Dermabrasion for management of angiofibromas in tuberos sclerose. *J Dermatol Surg Oncol* 1982; 8: 984-5.

December 1985. AZVU – Pathologie van de Mondholte,
De Boelelaan 1117,
1007 MB Amsterdam.