

TANDHEELKUNDIGE SYMPTOMEN BIJ EEN KIND MET HET SYNDROOM VAN EHLERS-DANLOS

SAMENVATTING

De tandheelkundige symptomen van een 7-jarige patiënt met het syndroom van Ehlers-Danlos type I worden beschreven. Het voorkomen van pulpasten en in zowel het melk- als het blijvende gebit moet worden geïnterpreteerd als een gegeneraliseerd dentinedefect behorend bij het syndroom. Dit symptoom kan van grote betekenis zijn voor het vroegtijdig diagnosticeren van de ziekte en voor het bepalen van de erfelijkheidsmodus.

HOFF M, VAN GRUNSVEN MF, VAN DE POEL ACM, NELCK GF. Tandheelkundige symptomen bij een kind met het syndroom van Ehlers-Danlos. Ned Tijdschr Tandheelkd 1987; 94: 403-6.

M. Hoff, tandarts
M. F. van Grunsven, tandarts
A. C. M. van de Poel, tandarts
G. F. Nelck, kinderarts

Uit de afdeling Kindertandheelkunde van de vakgroep Parodontologie – Prothetodontie – Sosiodontie van de rijksuniversiteit te Groningen.

Trefwoorden: **Pathologie – Genetica –**
Pulpasten – Syndroom van Ehlers-Danlos

Datum acceptatie: 2 juli 1987.

Adres: Mevr. M. Hoff, Antonius Deusinglaan 1, 9713 AV Groningen.

1. INLEIDING

Het syndroom van Ehlers-Danlos bestaat uit een groep erfelijke collageenziekten met als gemeenschappelijke klinische symptomen: afwijkingen in de huid, de gewrichten en het bindweefsel.¹

In de eerste publikaties over dit syndroom stond vooral de hyperelasticiteit van de huid en de hypermobiliteit van de gewrichten op de voorgrond.²⁻³ Naarmate echter meer patiënten werden gediagnosticeerd verschoof de aandacht naar de fragiliteit van de huid en de bloedvaten – met als gevolg abnormale littekenvorming – hematomen, pseudotumoren en de complicaties als gevolg van ruptuur van de darmen en/of grote of middelgrote arteriën.⁴⁻⁵ Op basis van de aard van de symptomen, het voorkomen van soms ernstige, bijkomende verschijnselen en de wijze van overerving worden momenteel tenminste negen typen van het syndroom onderscheiden (tabel I).⁴⁻⁵

Het syndroom van Ehlers-Danlos is genetisch heterogeen. De expressie van het mutante gen is wisselend, de penetrantie meestal volledig. De klinische en genetische heterogeniteit wordt ten dele verklaard door de verschillende defecten in de biosynthese van het collageen die bij enkele typen van het syndroom zijn aangetoond (tabel I). Door de incomplete vormen van het syndroom ten gevolge van de wisselende expressie van de ziekte, is het (vroegtijdig) onderkennen van dit ziektebeeld soms moeilijk; ook het bepalen van het type geeft vaak problemen.

In de tandheelkundige literatuur is relatief weinig over het syndroom van Ehlers-Danlos verschenen. Tandheelkundige symptomen kunnen evenwel deel uitmaken van het ziektebeeld en kunnen als



Afb. 1a. Papierdunne littekens op scheenbenen en knieën.

zodanig van belang zijn voor het vroegtijdig onderkennen van het syndroom. Juveniele progressieve parodontitis bij voorbeeld, is het hoofdkenmerk van type VIII.

In de jaren zestig zijn de orale manifestaties van dit syndroom bij enkele volwassen patiënten beschreven.^{6,7} Toen was van een typebepaling van het Ehlers-Danlos-syndroom nog geen sprake. Alle orale weefsels, de mucosa, gingiva en gebitselementen blijken bijzonder fragiel te zijn. De harde tandweefsels tonen afwijkingen zoals hypoplasieën van het glazuur, afwijkingen op de glazuur-dentine- en de cement-dentinegrens, vorming van irregulair dentine en sterke tendens tot vorming van



Afb. 1b. Detail gapende wond op rechter knie.

pulpasten en secundair dentine. Röntgenologisch onderzoek van het gebit van patiënten met het syndroom van Ehlers-Danlos laat zien dat de wortels klein en enigszins misvormd kunnen zijn. In de pulpholte kunnen grote pulpasten aanwezig zijn en kan dentine-afzetting plaatsvinden.⁸ Ook is hypermobiliteit van het kaakgewricht beschreven met veelvuldig voorkomen van kaakluxaties.⁹⁻¹²

In dit artikel wordt melding gemaakt van het niet eerder beschreven voorkomen van pulpasten in zowel de melk- als blijvende gebitselementen van een 7-jarige jongen met het syndroom van Ehlers-Danlos.

2. BESCHRIJVING PATIËNT

2.1. Medisch onderzoek

De patiënt was een jongen van zeven jaar; hij is de oudste van een gezin met twee kinderen. Hij is zes weken te vroeg geboren als gevolg van het voortijdig breken van de foetale membranen. Een aanhoudende bronchitis was reden voor een meer uitgebreid medisch onderzoek op 7-jarige

leeftijd door de kinderarts. Daarbij viel het volgende op: op zijn knieën waren papierdunne littekens te zien, op zijn linker knie was een slap, uitpuilend en week aanvoelend vormsel aanwezig, een zogenaamd molluscoïde pseudotumor (afb. 1a en 1b). Zijn huid bleek hyperelastisch, dat wil zeggen dat huidplooiën abnormaal ver kunnen worden uitgerekt, maar na loslaten direct weer hun oorspronkelijke positie innemen. Met name de kleine gewrichten in de hand bleken hypermobiel.

2.2. Tandheelkundig onderzoek

Gebitsstatus

16	55	54	53	11	21	63	64	65	26	
46	85	84	42	41	31	32	73	74	75	36

De centrale bovenincisieven toonden glazuurhypoplasieën in de vorm van verticale groeven (afb. 2). De eerste blijvende molaren waren cariësvrij; de kauwvlakken hadden steile knobbelhellingen. Een aantal melkmolaren was voorzien van occlusale restauraties (64, 65 en 85), andere (55 en 75) hadden diepe occlusale caviteiten. Van alle melkmolaren waren de occlusale vlak-



Afb. 2. Verticale groeven in centrale bovenincisieven.

ken afgesleten. De kleur van de gebitsselementen was niet afwijkend. De gingiva en de orale mucosa waren normaal van kleur en toonden geen afwijkingen. De patiënt had een open beet in het front.

2.3. Röntgenologische bevindingen

Op de bitewing-opnamen was te zien dat alle tweede melkmolaren occlusaal cariësvrij waren gerestaureerd (afb. 3). De kauwvlakken van alle melkmolaren waren sterk gebradeerd. De kroon en wortelpulpa van de melkmolaren lieten een relatief sterke afzetting van dentine zien. In de kroonpulpa van deze elementen bleek een aantal losse pulpasten te liggen. In het cervicale deel van de pulpaka-

Tabel I. Differentieel-diagnostische kenmerken van de onderscheiden typen bij het syndroom van Ehlers-Danlos (EDS).^{4,5}

Type	Klinische symptomen	Erfelijkheid	Biochemisch defect
I gravis	huid zacht, duidelijk hyperelastisch en kwetsbaar; gauw blauwe plekken; abnormale littekenvorming; hypermobiliteit grote en kleine gewrichten; varices; herniae; prematuritas.	AD	onbekend
II mitis	als EDS-I zij het in mindere mate; matige hypermobiliteit van de gewrichten; prematuritas zelden.	AD	onbekend
III benigne hypermobiliteitstype	huid zacht, overigens minimaal aangedaan; duidelijke hypermobiliteit van grote en kleine gewrichten; recidiverende luxaties gewrichten.	AD	onbekend
IV ecchymotische of bacteriële type Sack-Barabas	huid dun, doorschijnend met duidelijke vene-tekening; kwetsbare huid, niet hyperelastisch, gewrichten normaal; kans op spontane darmperforaties en vaatwandrupturen (grote of middelgrote arteriën).	AD AR	stoornis in de synthese of secretie van type III-collageen
V X-gebonden vorm	als type EDS-II; intramusculaire bloedingen.	XR	niet bekend lysoxydasedeficiëntie?
VI oculaire type	zachte, hyperelastische huid; abnormale littekenvorming minder dan bij type I; hypermobile gewrichten; (kyfo)scoliose; soms kerataconus en fragilitas oculi	AR	lysoxydasedeficiëntie
VII arthrochalazische type	zachte, niet-kwetsbare huid; opmerkelijke mobiliteit van de gewrichten (hyperlaxiteit), congenitale heupluxatie.	AD	procollageen proteasedeficiëntie
VIII parodontologisch type	kwetsbare huid, hyperelastische huid; hypermobiliteit gewrichten matig aanwezig; juveniele progressieve parodontitis.	AD	niet bekend
IX fibronectine	kwetsbare huid en vaten, hyperelastische huid; hyperextensibiliteit gewrichten.	AR	abnormale fibronectine

AD = autosomaal dominant.

AR = autosomaal recessief.

XR = X-chromosomaal recessief.

mer van de blijvende centrale bovenincisieven waren eveneens kleine pulpasten te onderkennen. Ronde radiopake structuren bevonden zich in de tweede melkmolaren onder meer op de overgang van pulpakamer naar wortelpulpa. Ook in de eerste blijvende molaren, met name in 36 en 46 waren vrij grote eivormige radiopake kernen aanwezig ter hoogte van de entree naar de mesiale wortelpulpa. Deze structuren waren door een radiolucente lijn gescheiden van de pulpakamerwand.

2.4. Microscopische bevindingen

De diepcarieuze tweede melkmolaar rechtsboven (55) werd geëxtraheerd en histologisch onderzocht. In de microscopi-

sche preparaten waren multipale pulpasten te zien, voor een groot deel ingebed in het secundaire dentine. De dentinekanaaltjes drongen niet door tot in de pulpasten, maar omsloten deze als het ware. Een aantal losse pulpasten was in de pulpakamer bij de ingang van de wortelpulpa gesitueerd (afb. 4). Andere pulpasten in het coronaire deel bleken aan één zijde vast te zitten aan de wand van de wortelpulpa. Over de gehele lengte van het wortelkanaal bleken pulpasten geformeerd; ze lagen veelal in het dentine ingebed. De pulpasten toonden een lamellaire opbouw (afb. 5). De perifere zone van de losse pulpasten toonde op het preparaat een andere kleur, hetgeen wijst op cellulair activiteit.

Ook de vader van de patiënt bleek een medische voorgeschiedenis te hebben.

Zijn knieën toonden atrofische papierdunne littekens en molluscoïde pseudotumoren; de huid op zijn borst was hyperelastisch. Voor zijn beroep als stratenmaker was de man al lange tijd arbeidsongeschikt vanwege de kwetsbare huid op zijn knieën. Hij heeft een maagwandruptuur gehad met postoperatieve complicaties als gevolg van het wijken van de wondranden na het hechten. Tandfilms van zijn gebit lieten zien dat er een sterke tendens bestond tot vorming van secundair dentine – ook in een gereteneerde premolaar – en pulpasten.

Familie-onderzoek door het Anthropogenetisch Instituut bracht aan het licht dat de grootvader, van vaders kant, ook symptomen van het syndroom van Ehlers-Danlos had. Tandheelkundig onderzoek vond niet plaats omdat de grootvader edentaat bleek te zijn.

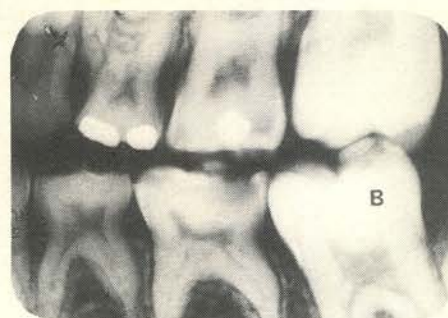
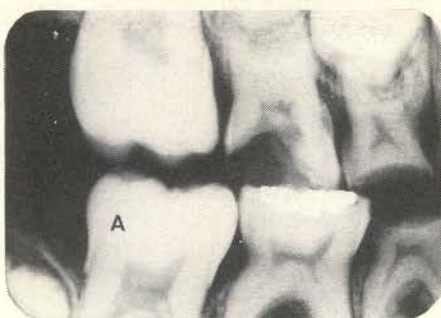
3. DISCUSSIE

Op de bitewing-röntgenfoto's van de vier kwadranten en op de tandfilms van het onder- en bovenfront waren in de melkmolaren en in de eerste blijvende molaren en de blijvende incisieven pulpasten te zien. De tandcariës in de tweede melkmolaren en abrasie van de eerste melkmolaren zouden een prikkel kunnen zijn geweest voor de vorming van pulpasten in deze elementen.¹³ In cariësvrije blijvende gebitselementen waren op de tandfilms evenwel ook pulpasten te onderkennen.

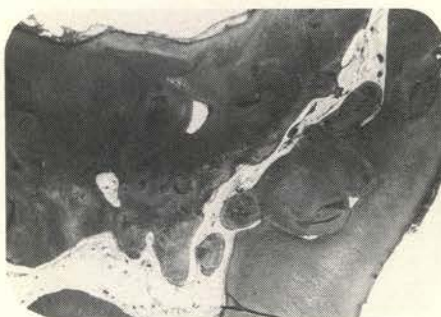
De pulpasten in de incisieven en eerste blijvende molaren bevonden zich vooral bij de ingang van het wortelkanaal. Het röntgenbeeld gaf de indruk dat de vorming van de pulpasten ten tijde van de vorming van de wortels van de blijvende elementen is begonnen. Dit was goed zichtbaar bij 37 en 47 op het orthopantomogram, twee jaar later gemaakt.

Uit de literatuur blijkt dat een pulpasteen reeds een aanzienlijke afmeting kan hebben voordat de apex van het element is afgevormd.¹⁴ De aanwezigheid van pulpasten in zowel cariësvrije als carieuze melkelementen, alsook in zich vormende cariësvrije blijvende gebitselementen, kan worden geïnterpreteerd als een gegeneraliseerde dentine-afwijking behorende bij het syndroom van Ehlers-Danlos.¹⁵

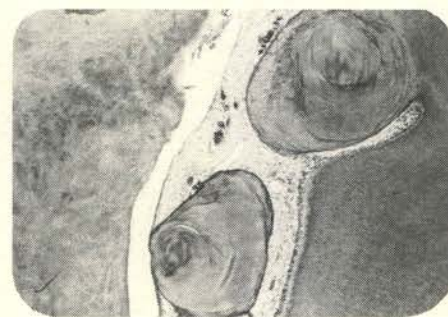
Bij deze patiënt werd op grond van tandheelkundige bevindingen samen met andere manifestaties zoals een slechte wondgenezing met papierdunne littekens, een hyperelastische huid en overstreekbare gewrichten de diagnose Ehlers-Danlos type I gesteld. Dit type wordt autosomaal dominant overgeërfd. De vader en de grootvader-aan-vaders-zijde bleken inderdaad ook dit syndroom te hebben.



Afb. 3. Bitewing-opnamen rechts (A) en links (B); let op pulpasten.



Afb. 4. Sagittale doorsnede van 55; losse en ingebedde pulpasten; vergroting 16 ×.



Afb. 5. Lamellaire opbouw pulpasten; vergroting 48 ×.

4. SLOTBESCHOUWING

Het voorkomen van pulpasten in het melk- en blijvende gebit bij een 7-jarige patiënt met het syndroom van Ehlers-Danlos moet worden geïnterpreteerd als een gegeneraliseerd dentinedefect behorend bij het syndroom. Deze tandheelkundige manifestatie kan bijdragen tot het vroegtijdig diagnostiseren van de ziekte. Het syndroom van Ehlers-Danlos is een van de meest veelvuldig voorkomende afwijkingen in de groep erfelijk bepaalde bindweef-

selaandoeningen.¹ Omdat de dentinedefecten eveneens werden aangetroffen bij de vader, die het syndroom ook bleek te hebben, kunnen deze symptomen bijdragen tot het bepalen van de wijze van overerving.

Om de volledige diagnostische betekenis van gegeneraliseerde dentinedefecten bij het syndroom van Ehlers-Danlos te kunnen vaststellen, zal moeten worden nagegaan of dit symptoom wellicht type-specifiek is en in welke frequentie het zich manifesteert.

SUMMARY

DENTAL SYMPTOMS IN A CHILD WITH EHLERS-DANLOS SYNDROME

Keywords: Pathology – Pulp stones – Ehlers-Danlos syndrome – Dentistry for the handicapped

The presence of pulpstones in deciduous and permanent teeth of a 7-year old patient with Ehlers-Danlos syndrome type I is described. Attention is drawn to the significance of this generalized dentin defect with relation to the early diagnosis and the mode of inheritance of the disease.

LITERATUUR

- MCKUSICK VA. Heritable disorders of connective tissue. Ed 4. St. Louis: Mosby, 1972: 292-371.
- EHLERS E. Cutis laxa. Neigung zu Haemorrhagien in der Haut. Lockerung mehrerer Artikulationen. Derm Zschr 1901; 8:173.
- DANLOS M. Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux (xanthome juvenile pseudo-diabetique de M.M. Halopeau et Mace de Lépinay). Bull Soc Franc Derm Syph 1908; 19:70.
- BYERS PH, HOLBROOK KA, BARSH GS. Ehlers-Danlos syndrome. In: Principles and practice of medical genetics. Emery AEH, Rimoin DL, eds. Livingstone: Churchill, 1983: 836-48.
- BLOM WAM. Het syndroom van Ehlers-Danlos. Ned Tijdschr Geneesk 1983; 127: 1054-8.
- BARABAS GM, BARABAS AP. The Ehlers-Danlos syndrome. A report of the oral and haematological findings in nine cases. Br Dent J 1967; 123: 473-9.

In verband met kwetsbaarheid van slijmvlies en bloedvaten dienen mondheelkundige ingrepen zeer zorgvuldig te geschieden.

De auteurs zijn dank verschuldigd aan Dr. H. W. B. Jansen en S. B. R. Liem van de vakgroep Orale Biologie van de Subfaculteit der Tandheelkunde (R.U.G.) voor hun hulp bij het vervaardigen van de microscopische preparaten.

- ⁷ BARABAS GM. The Ehlers-Danlos syndrome; abnormalities of the enamel, dentine, cementum and the dental pulp: an histological examination of 13 teeth from 6 patients. *Br Dent J* 1969; 126: 509-15.
- ⁸ SELLESETH N-E. Odontologische Befunde bei einer Patientin mit Ehlers-Danlos Syndrom. *Acta Odontol Scand* 1965; 23: 91-101.
- ⁹ THEXTON A. A case of Ehlers-Danlos syndrome presenting with recurrent dislocation of the temporomandibular joint. *Br J Oral Surg* 1965; 2: 190-3.
- ¹⁰ GOODMAN RM, ALLINSON ML. Chronic temporomandibular joint subluxation in Ehlers-Danlos syndrome: report of case. *J Oral Surg* 1969; 27: 659-61.
- ¹¹ RECANT BS, LIPMAN JS. The Ehlers-Danlos syndrome: a case requiring oral surgery. *Oral Surg* 1969; 28: 460-3.
- ¹² HUGHES CL. Odontectomy in treatment of Ehlers-Danlos Syndrome: report of case. *J Oral Surg* 1970; 28: 612-4.
- ¹³ SHAFER WG, HINE MK, LEVY BM. A textbook of oral pathology. 4th ed. Philadelphia etc., Saunders 1983: 325-8.
- ¹⁴ HOFF M. Dental manifestations in Ehlers-Danlos syndrome. *Oral Surg* 1977; 44: 864-71.
- ¹⁵ VAN GRUNSVEN MF, HOFF M, NELCK GF. Tandheelkundige symptomen bij het syndroom van Ehlers-Danlos. In: JF van der Blij ed. *Samenvattingen der voordrachten Zevende Congres Kindergeneeskunde* 1985. Alkmaar: Da Costa, 1985: 205-6.

TOEPASSING VAN DE PALATUMBUMPER BIJ PARESE OF PARALYSE VAN HET PALATUM MOLLE

SAMENVATTING

De palatumbumper is een prothetisch hulpmiddel dat bij parese of paralyse van het palatum molle de spierwerking kan overnemen. In dit artikel wordt nader ingegaan op de werking en de mogelijkheden van dit apparaat.

Allereerst worden de anatomie en fysiologie van het palatum molle besproken. Van de mogelijke afwijkingen worden met name de parese en paralyse van de gehemelte spieren belicht, de ziektebeelden waarbij die kunnen voorkomen en de gevolgen ervan, zoals dysartrie en dysfagie.

Vervolgens wordt uiteengezet hoe het idee van deze therapie is ontstaan en hoe het apparaat kan worden vervaardigd.

In een literatuuroverzicht worden de meest relevante artikelen die over dit onderwerp zijn verschenen, vermeld.

Ten slotte wordt in de discussie nader ingegaan op het belang van deze therapie vooral voor oudere mensen, de problemen die men bij toepassing kan ontmoeten en de noodzaak van een goede samenwerking tussen tandarts en logopedist.

DE BAAT C, VAN WAAS MAJ, KALK W. Toepassing van palatumbumper bij parese of paralyse van het palatum molle. *Ned Tijdschr Tandheelkd* 1987; 94: 406-9.

C. de Baat, tandarts
M. A. J. van Waas, tandarts
W. Kalk, tandarts

Uit het instituut voor Volledige prothese en Maxillo-faciale prothetiek van de Katholieke Universiteit te Nijmegen.

Trefwoorden: **Prothetische tandheelkunde** – Palatumbumper – Dysartrie – Dysfagie

Datum acceptatie: 28 februari 1987.

Adres: C. de Baat, postbus 9101, 6500 HB Nijmegen.

1. INLEIDING

Afwijkingen van het palatum molle kunnen worden verdeeld in twee hoofdgroepen: de aangeboren en de verkregen afwijkingen. De hoofdgroep van de aangeboren afwijkingen is in de tandheelkunde de meest bekende. Exponent van deze groep is de palatoschisis, die ruim aandacht krijgt in de orthodontie, de prothetische tandheelkunde en de kaakchirurgie.

Minder bekend zijn de verkregen afwijkingen. Hiertoe behoren de gedeeltelijke (parese) of volledige (paralyse) verlamming van het palatum molle als gevolg van een trauma of als onderdeel van een uitgebreider ziektebeeld. Deze afwijkingen komen veel voor bij oudere mensen als gevolg van een doorgemaakt 'Cerebro-Vasculair Accident' (C.V.A.).

Verlammingen van het palatum molle kunnen zich manifesteren in moeilijkheden bij het slikken, spreken en kauwen. De problemen met het slikken (dysfagie) hebben, naast de moeilijkheden bij de verwer-

king van het voedsel, de vervelende consequentie dat de patiënt gaat kwijlen omdat het geproduceerde speeksel niet kan worden verwerkt. Dit wordt door de patiënt zelf als bijzonder onaangenaam ervaren. Bovendien bestaat het gevaar van aspiratie van speeksel of voedsel met als gevolg een levensgevaarlijke aspiratie-pneumonie.

Moelijkheden bij het spreken (dysartrie) zijn niet levensbedreigend, maar wel uiterst vervelend, omdat ze de oorzaak vormen van een beperkte mogelijkheid tot communicatie. Zij worden veroorzaakt door hypernasaliteit, nasaal luchtverlies en gering vermogen om medeklinkers te produceren.

Om enigszins hulp te kunnen bieden bij de problemen van dysartrie en dysfagie is een eenvoudig prothetisch hulpmiddel ontwikkeld dat (tijdelijk) de spierwerking kan overnemen die nodig is om het palatum molle in craniaalwaartse richting te verplaatsen. Als door stimulering van de musculatuur de feed-back-werking in gang wordt gezet, kan in sommige gevallen zelfs

het palatum molle na verloop van tijd weer normaal gaan functioneren. Dit apparaat wordt in de literatuur aangeduid als palatumbumper, palatum molle-bumper, palatale heffer, 'supportive-type prosthetic speech aid', 'palatal lift speech aid', 'palatal lift prosthesis' en 'palatal training appliance'.

In dit artikel wordt een overzicht gegeven van de anatomie en fysiologie en van de mogelijke oorzaken voor parese of paralyse van het palatum molle. Vervolgens wordt een beschrijving en een literatuuroverzicht gegeven van de prothetische therapie met behulp van een palatumbumper.

2. ANATOMIE EN FYSIOLOGIE VAN HET PALATUM MOLLE¹⁻⁵

Naast de term palatum molle vindt men in de literatuur nog de aanduidingen velum (zeil) palati, velum pendulum (hangzeil) palati, claustrum (sluitstuk) palati en valvula (klep) palati voor de anatomische structuur die in het Nederlands als zacht