

Behandeling van syndromen met afwijkingen in het gelaat

Samenvatting. Een standaardbehandeling van syndromen met afwijkingen in het gelaat bestaat niet. Type behandeling, volgorde, timing, etcetera, zijn voor een deel dezelfde als voor de behandeling van 'gewone' maxillomandibulaire afwijkingen, maar wijken er soms ook significant van af. Bij de behandeling is vaak een uitgebreid team van specialisten betrokken.

De belangrijkste aspecten van de behandeling van drie naar verhouding vaak voorkomende craniofaciale syndromen worden geschetst. Incidentie, symptomen, therapeutische mogelijkheden en tijdschema, alsook resultaten worden besproken.

FREIHOFFER HPM, PRAHL-ANDERSEN B. Behandeling van syndromen met afwijkingen in het gelaat. Ned Tijdschr Tandheelkd 1992; 99: 455-8.

H.P.M. Freihofer, kaakchirurg¹
B. Prahl-Andersen, orthodontist²

Uit de ¹afdeling Mond- en Kaakchirurgie van het Academisch Ziekenhuis te Nijmegen en de ²vakgroep Orthodontie van het Academisch Centrum Tandheelkunde Amsterdam (ACTA).

Trefwoorden: **Orthodontie – Mondziekten en kaakchirurgie** – Craniofaciale afwijkingen

Datum van acceptatie: 9 juli 1992.

Adres: Prof. Dr. H.P.M. Freihofer, postbus 9101, 6500 HB Nijmegen.

1 Inleiding

Een syndroom is een verzameling van symptomen die tegelijkertijd voorkomen en bij meerdere patiënten beschreven zijn. Ongeveer 1:250 nieuwgeborenen heeft een erkend syndroom, terwijl bij ongeveer 1% van alle geboorten multipale afwijkingen aanwezig zijn die niet direct als een syndroom te classificeren zijn. Er zijn nu ongeveer 600 syndromen met afwijkingen aan hoofd en hals bekend en er komen nog steeds nieuwe bij.¹ De variatie in de verschijningsvormen van craniofaciale afwijkingen en syndromen is groot en de etiologie is vaak onbekend. Voor iedere patiënt dient dan ook nauwkeurig aangegeven te worden om welke symptomen en manifestaties het gaat. De grote variatie in verschijningsvorm binnen één syndroom vraagt daarom vaak om een individueel aangepast behandelingsplan.

De meest voorkomende syndromen in het hoofd-halsgebied zijn de craniosynostosen, zoals het syndroom van Apert en Crouzon, de dysostosis otomandibularis (DOM) en het syndroom van Treacher-Collins (TC). In het navolgende worden deze syndromen nader besproken.

2 Algemene aspecten

Het is zeer belangrijk om syndromen vroeg te herkennen, te diagnostiseren en te classificeren. Niet alleen is dit belangrijk om de ouders te kunnen adviseren en begeleiden maar vooral ook om te anticiperen op afwijkingen die levensbedreigend kunnen zijn.

De centrale rol in de behandeling vervult de craniofaciale chirurg, bijgestaan door een team van andere specialisten. Deze zijn (in alfabetische volgorde) de anesthesioloog, kaakchirurg, kinderarts, klinisch geneticus, KNO-arts, logopedist, maatschappelijk werker, neurochirurg, neuroloog, oogarts, orthodontist, plastisch chirurg,

psycholoog, syndromoloog en de tandarts. De nadruk van de behandeling ligt vaak op esthetische aspecten, maar kauwen, slikken, spreken en bescherming van de ogen zijn uiteraard functioneel belangrijk.

Het doel van de inspanningen van het team is het in de breedste zin bevorderen van het welzijn van de patiënten en dat van hun ouders. Omdat dergelijke afwijkingen vaak emotionele en sociale problemen met zich meebrengen is een landelijke patiënten- en oudervereniging opgericht om lotgenoten op te kunnen vangen.

3 Craniosynostose

3.1 Algemene aspecten

De schattingen over de incidentie lopen uiteen van 1:1000 tot 1:3000 geboorten. Er zijn ten minste 64 syndromen met craniosynostose bekend. Niet alle craniosynostosen hoeven echter behandeld te worden, omdat hun manifestaties niet altijd storend zijn. Het meest kenmerkende symptoom is een afwijkende schedelvorm. Deze vorm is afhankelijk van de plaats en het aantal aangedane suturen. Direct na de geboorte is de afwijking vaak al goed herkenbaar en door middel van een schedelröntgenfoto te bevestigen. Indien de intracranieële druk niet is verhoogd, is in het algemeen de intelligentie normaal. Telecanthus is dikwijls, hypertelorismus zelden te zien. Kenmerkende symptomen bij het syndroom van Crouzon zijn exophthalmus, terugliggende zygomata, retromaxillie met Klasse III-occlusie, compressie van de bovenkaak en crowding van gebitselementen en/of hypodontie.² Bij het syndroom van Apert komen verder nog palatoschisis, en hand- en voetafwijkingen voor.

3.2 Behandelingsschema

Dreigende verhoogde druk in de schedel

dient op zeer jonge leeftijd behandeld te worden, bijvoorbeeld met de 'floating forehead'-techniek.³ Deze bestaat uit het losmaken van het os frontale en de orbitaden en fixatie naar voren waardoor expansie van de hersenen mogelijk wordt. In extreme gevallen, vooral bij vernauwing van de bovenste luchtwegen, wordt op jonge leeftijd het midden derdedeel van het gezicht door middel van een Le Fort III-osteotomie naar voren gebracht.

Op de leeftijd van 17 tot 18 jaar wordt een goede relatie tussen boven- en onderkaak hersteld door middel van een osteotomie voorafgegaan door een orthodontische behandeling (afb. 1).⁴ De chirurgische correctie houdt in: een Le Fort III- + I-osteotomie eventueel in combinatie met een U-osteotomie voor hypertelorismus,⁵ of een telecanthusoperatie met neuscorrectie en kinremodellatie.⁶ De resultaten van de osteotomieën variëren van zeer goed tot teleurstellend.⁷ De occlusie laat een goed resultaat of een partieel recidief zien.⁸ De periorbitale osteotomieën zijn redelijk stabiel, evenals de reducties van de afstand tussen de ogen. De floating forehead-techniek is op zich een goede operatie, maar het naar voren verplaatsen van voorhoofd en midden derdedeel van het gelaat en bloc is gevaarlijk. Bij het kind kan het levensbedreigend worden, bij volwassenen is de kans op complicaties groot. Le Fort III-operaties vóór de vijfjarige leeftijd geven ondanks overcorrectie onbevredigende resultaten en latere operaties zullen nodig zijn. Bovendien kunnen zij tot ernstige beschadiging van de blijvende dentitie leiden. Het betreft hier verlies van kiemen van blijvende gebitselementen tijdens de operatie.

Zoals reeds gezegd is de operatie van de schedel van vitaal belang. De rest van de behandeling is er vooral op gericht het uiterlijk van de patiënt sociaal aanvaardbaar te maken.

4 Dysostosis otomandibularis (DOM)

4.1 Algemene aspecten

DOM komt voor bij ongeveer 1:4000 geboorten. DOM of hemifaciale microsomie wordt gekenmerkt door onderontwikkeling van een gelaatshelft, een plagiocefale schedel en dystopie van de orbita, een onderbreking van de continuïteit van de arcus zygomaticus, hypoplasie van het zygoma, aplasie van de fossa articularis, compressie en verticale hypoplasie van de maxilla, aplasie c.q. hypoplasie van condylus, ramus en corpus mandibulae, kanteling van het vlak van occlusie, deviatie van de mediaanlijn van neus, bovenkaak, onderkaak en kin, aplasie of hypoplasie van het binnenoor en/of middenoor, oorgang en oorschelp, hypoplasie van kauwspieren en wangvet, macrostoma en parese van de n. facialis (afb. 2). De manifestaties van het syndroom zijn zeer verschillend. Andere afwijkingen buiten het gelaat kunnen hartafwijkingen, nierafwijkingen en mentale retardatie zijn.

4.2 Behandelingsschema

Plagiocefalie moet vroeg behandeld worden met een aanpassing van de floating forehead-techniek. Gezien de afwijkingen aan de oren is KNO-begeleiding belangrijk en gehoorapparaten moeten vroeg worden toegepast.

Het tijdstip van reconstructies van het aangezicht hangt af van de mate van de afwijking. Ernstige afwijkingen worden voor het tiende jaar geopereerd (afb. 2). Amerikaanse chirurgen geven de voorkeur aan het transplanteren van een deel van een rib ter vervanging van het ontbrekende

deel van de onderkaak, omdat deze dan de groei van de normale contralaterale zijde kan volgen en hiermee de asymmetrie doet verminderen. Indien deze behandelingsfilosofie niet wordt gevolgd, kan de verminderde groeipotentie van de aangedane gelaatshelft een langdurige orthodontische behandeling met een activator ter voorbereiding van een latere chirurgische reconstructie vragen. Gepoogd wordt dan het occlusale vlak horizontaal te houden ten einde een operatie van de bovenkaak te vermijden.

Reconstructie van zygoma en fossa articularis kunnen al relatief vroeg plaatsvinden, maar het verdient de voorkeur deze operaties uit te stellen tot het tweede decennium. In zeer uitgesproken gevallen is een transcraniale orbita-osteotomie wenselijk. De reconstructie van de onderste gelaatshelft kan met de grootste kans op succes geschieden na het doorbreken van de blijvende gebitselementen. Bij voorkeur wordt gewacht tot de groei van de onderkaak is gestopt. Na sturing van de dentitie wordt de operatieve rotatie en benige reconstructie van de onderste gelaatshelft uitgevoerd.⁹

Na deze operaties moet vaak nog de wang met weke delen worden opgevuld en het oor opgebouwd. Chirurgische reconstructie van de oorschelp vraagt vele operaties. Alleen een zeer begaafd plastisch chirurg is in staat een goed resultaat te verkrijgen. Veel eenvoudiger is het plaatsen van implantaten in het mastoïd en daarover heen een stegconstructie te maken waaraan een oorprothese kan worden vastgemaakt.

Ook bij hemifaciale microsomie zijn de variaties in het fenotype groot. Slechts de correctie van de plagiocefalie is in sommige gevallen van vitaal belang. Daarbij mag niet vergeten worden, dat bij transcraniale

osteotomie ongeveer 1% kans bestaat op een letale afloop. De rest van de correcties in het gelaat is nagenoeg uitsluitend esthetisch en levert nauwelijks functionele winst op. Bij het openen van de mond zal de onderkaak altijd devieren naar de aangedane zijde omdat de m. pterygoideus externus ontbreekt. De aanbevolen orthodontisch-chirurgische behandeling heeft het meeste effect, wanneer er een fossa articularis aanwezig is of opnieuw gecreëerd wordt.

De extracraniale operaties zijn niet levensbedreigend. Het blijft echter zeer moeilijk van een asymmetrisch gelaat een symmetrisch gelaat te maken. De verbetering is wel duidelijk, maar een perfect resultaat is uitzonderlijk.

5 Treacher-Collins (TC)

5.1 Algemene aspecten

Dit syndroom komt bij ongeveer 1 op 10.000 geboorten voor. Het wordt autosomaal dominant geërfd. De afwijking is tamelijk symmetrisch en wordt gekenmerkt door antimongoloïde stand van de ooglidspelen, niet gefixeerde laterale canthi, hypoplasie en niet zelden nagenoeg volledige aplasie van de zygomata inclusief orbitaranden en arcus, laagstand van de bovenkaak, open beet, micromandibulie, retrogenie (vogelgezicht), slechthotheid en palatoschisis (afb. 3).

5.2 Behandelingsschema

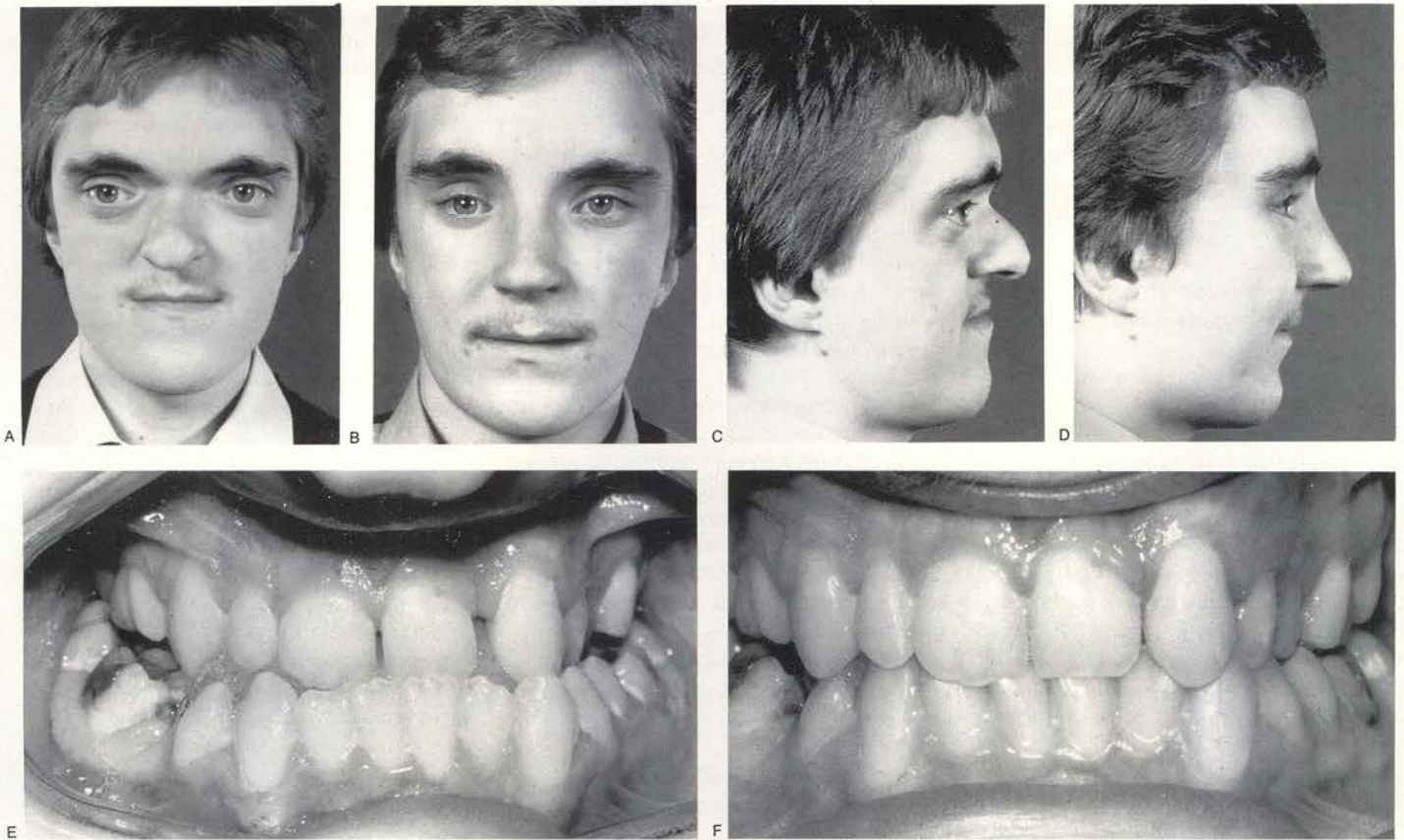
In de vroege jeugd zijn KNO-begeleiding en gehoorapparaten een 'must'. Geheerverbeterende operaties kunnen worden overwogen.

Na doorbraak van de hoektanden worden de zygomata gereconstrueerd door de craniofaciale chirurg.¹⁰ Er wordt een laterale canthopexie gedaan en de kinpunt wordt een eerste stap naar voren gezet. Vervolgens wordt de patiënt orthodontisch op de grote gelaatsosteotomie voorbereid, die na het voltooiën van de groei kan plaatsvinden. Deze operatie houdt in: craniaalwaartse verplaatsing van de bovenkaak al dan niet in segmenten, het verlengen van de onderkaak door middel van een sagittale slijtingsosteotomie, het sluiten van de open beet met een corpus osteotomie en een kinverlenging.^{11 12} Gelijktijdig kunnen de zygomata nogmaals gecorrigeerd worden. Later zal niet zelden nog een neuscorrectie gewenst zijn (afb. 3).

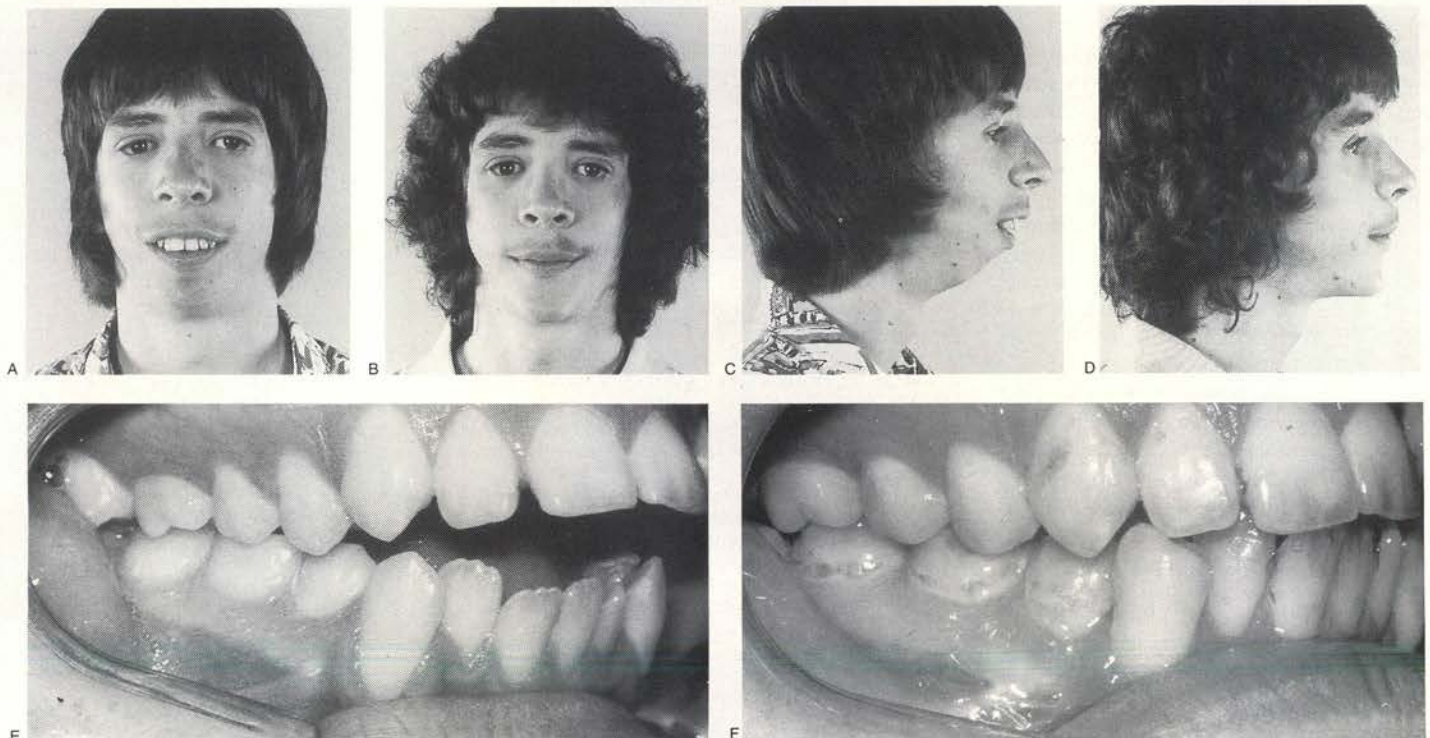
Bij de reconstructie van de zygomata is veel botweefsel nodig. De osteotomie-onlay techniek geeft hierbij betere resultaten dan de reconstructie met bot-onlays alleen, omdat het botweefsel vaak wordt geresorbeerd. Er moet meestal een extreme verlenging van de onderkaak plaatsvinden,



Afb. 2. Meisje met hemifaciale microsomie voor gecombineerde orthodontisch-chirurgische behandeling (a). Situatie na behandeling (b).



Afb. 1. Pfeiffer-syndroom. Preoperatief: Terugliggend middenderde deel van het gelaat, pseudo-exophthalmus, telecanthus (48mm), typische neus (A, C, E). Eindresultaat na twee operaties. Eerste operatie: Le Fort III + I osteotomie, asymmetrische subcraniale telecanthuscorrectie, opbouw neusrug met autoloog schedelbottransplantaat. Tweede operatie: neuspunt-columella correctie (B, D, F). (Uit Freihofer HPM. Craniofaciale chirurgie. In: König K en Hofman L, eds. Tendens 86. Stichting NTVT, 1986.)



Afb. 3. Syndroom van Treacher-Collins. Preoperatief: Forse hypoplasie zygoma beiderzijds, discrete anti-mongoloïde stand oogleden, redelijke neusvorm, prominente, verticaal lange bovenkaak, korte rami waardoor corpus geverticaliseerd en open beet, forse retrognathie (A, C, E). Resultaat na twee operaties. Eerste operatie: Osteotomie-reconstructie zygoma en arcus beiderzijds met schedelbot, laterale canthopexie beiderzijds, en kinverlenging (12mm). Tweede operatie: Bovenkaak naar craniaal, verlenging onderkaak d.m.v. sagittale splijting van de ramus, sluiten open beet door sagittale splijting van het corpus, kinverlenging. Door deze operatie kwam de kinpunt aanvullend op de eerste stap nog eens 29 mm naar voren. Gepland zijn nog onlays op de corpusonderrand en verwijdering van de osteosyntheseplaten. Een neuscorrectie lijkt niet noodzakelijk te zijn (B, D, F). (Uit Freihofer HPM, 1990.¹²)

waarbij verschuivingen van de kinpunt in de orde van grootte van 3 à 4 cm kunnen zijn. De stand van de canthi is moeilijk te corrigeren: er treedt vaak recidief op. De resultaten zijn redelijk tot matig wat zygomata, canthi en extreme verlenging van de onderkaak betreft. Met betrekking tot het oor geldt hetzelfde als voor de DOM.

6 Algemene aspecten van behandelingsplanning

De variatie van syndromen en hun fenotypen is erg groot. Gestreefd wordt naar een behandeling op maat voor ieder kind.⁸ Het tijdstip van behandeling en volgorde van operaties, individualiseren van osteotomieën en reconstructies, weke-delenchirurgie en het te verwachten resultaat moeten in de overwegingen betrokken worden. Dat betekent niet zelden dat compromissen voor de behandeling gesloten moeten worden.

De timing van het behandelingsplan van syndromen in het gelaat wijkt af van het gebruikelijke bij bekende maxillo-mandibulaire afwijkingen.¹³ Niet altijd is een afwachende houding het beste. De ernstige craniosynostose moet bij voorkeur in de eerste maanden van het leven aangepakt worden. Van vitaal belang is de decompressie van de hersenen. Dit heeft in tegenstelling tot correcties in het aangezicht op die leeftijd een redelijk blijvend effect. In het algemeen kan worden gesteld dat het tijdstip van chirurgisch ingrijpen sterk variabel is en afhankelijk van de ernst van de afwijking. Aangezichtsspleten worden normaal zo snel mogelijk na de geboorte gesloten als er functionele problemen zijn, zoals bijvoorbeeld het niet kunnen sluiten van de ogen. In een later stadium volgen dan correcties van de oogkassen. Een onderontwikkelde bovenkaak moet in een extreem geval vroeg worden gecorrigeerd indien de ademhaling problemen geeft. In deze gevallen zullen orthodontist en craniofaciaal chirurg zich ervan bewust moeten zijn, dat een deel van het effect waarschijnlijk verloren zal gaan tijdens de verdere ontwikkeling. Pas als het blijvende gebit aanwezig is, kunnen de afwijkingen definitief – bijvoorbeeld door middel van osteotomieën – hersteld worden. In deze tweede fase gelden voor de kaken dezelfde spelregels als voor een willekeurige andere patiënt met een maxillo-mandibulaire afwijking.

Afhankelijk van het individuele beeld van de patiënt wordt de operatiemethode gekozen, ook wanneer de oorzaak van de afwijkingen niet bekend is. De intelligentie van de patiënt speelt ook een rol bij het plannen van de behandeling. Bij slechthorendheid is vergissing mogelijk. Voor de patiënten met een geestelijke handicap

moeten goede voorwaarden voor de functie bereikt worden. De esthetiek is minder belangrijk maar met het oog op de gevoelens van de ouders toch niet te verwaarlozen.

Planning blijft moeilijk, omdat nog te weinig kennis bestaat over de veranderingen van de weke delen als gevolg van de skeletale bewegingen, met name in het mediolaterale gedeelte van het gelaat. Ook bij perfecte planning, uitvoering en een volledig stabiele stand van de botsegmenten op lange termijn kan het resultaat minder zijn dan verwacht, omdat de weke delen onvoorspelbaar reageren op de botreconstructies.¹⁴

Uiteindelijk kan men stellen, dat sommige behandelingsresultaten verrassend mooi zijn. Behandelingen van een asymmetrie van het gelaat en vooral de asymmetrie ten gevolge van aangezichtsspleten vertonen echter vaak een minder goed resultaat dan men graag zou willen.

7 Tot slot

Multidisciplinaire teambehandeling van

kinderen met syndromen in het gelaat is geaccepteerd als het beste systeem van zorgverlening. Het absolute aantal patiënten met de beschreven afwijkingen is niet groot. De behandeling dient daarom geconcentreerd te worden in slechts een paar nationale teams. Deze concentratie moet verder gaan dan de concentratie die wordt nagestreefd bij de behandeling van kinderen met lip, kaak en/of verhemelte-spleten. Het aantal participerende specialisten in het team kan variëren, maar de specifieke deskundigheid van de specialisten die deelnemen moet hoog zijn en zij moeten in staat zijn te functioneren in harmonie met de rest van de teamleden. Een kwalitatief hoge standaard van behandeling kan alleen bereikt worden indien een voldoende aantal patiënten in een team behandeld wordt, indien juiste methoden worden toegepast en indien een continue evaluatie plaatsvindt van behandelingsresultaten. Dit laatste kan het best door middel van 'peer review' gebeuren. Kwaliteitsverbetering van de zorgverlening aan kinderen met afwijkingen in het gelaat dient een continue zorg te zijn van het behandelings-team.

Summary

TREATMENT OF SYNDROMES OF THE FACE

Key words: Cranio-synostosis – Hemifacial microsomia – Treacher-Collins syndrome

A standard method of treating syndromes with anomalies in the face does not exist. Not only are the differences between the symptoms of different syndromes very important. Also within one syndrome variations can be marked.

A team of specialists supports the cranio-facial surgeon in his central role when treating these patients. Type of treatment, sequence, timing, etcetera, follow certain rules, which may be in part the same as for the treatment of 'ordinary' maxillo-mandibular dysharmonies, but sometimes differ significantly from it.

The most important aspects of treatment of three rather frequently seen cranio-facial syndromes are given. Incidence, symptoms, therapeutical possibilities and timing, and results are discussed as well as the necessity of this kind of surgery.

Literatuur

- GORLIN RJ, COHEN MM, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. Oxford/New York: University Press, 1990.
- KREIBORG S. Crouzon Syndrome. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 1981; Suppl. 18.
- MARCHAC D, RENIER D. Le front flottant. Traitement précoce des facio-craniosynostoses. Ann Chir Plast Esthet 1979; 24: 121-31.
- FREIHOFER HPM. Results of osteotomies of the facial skeleton in adolescence. J Max Fac Surg 1977; 5: 267-97.
- OBWEGESER HL. Surgical correction of small or retrodisplaced maxillae. Plast Reconstr Surg 1969; 43: 351-63.
- FREIHOFER HPM. Latitude and limitations of midface movements. Br J Oral Maxillofac Surg 1984; 22: 393-413.
- BROUNS JJA. Osteotomies of the midfacial skeleton. Nijmegen: Katholieke Universiteit, 1992. Academisch proefschrift.
- FREIHOFER HPM, BROUNS JJA. Midfacial movements. A reappraisal. Oral Maxillofac Surg Clin North Am 1990; 2: 761-73.
- OBWEGESER HL. Correction of the skeletal anomalies of oto-mandibular dysostosis. J Max Fac Surg 1974; 2: 73-92.
- FREIHOFER HPM, BORSTLAP WA. Reconstruction of the zygomatic area. J Craniomaxillofac Surg 1989; 17: 243-8.
- OBWEGESER HL, HADJIANGHELOU O. Two ways to correct birdface deformity. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1987; 64: 507-18.
- FREIHOFER HPM. Four-step mandibular lengthening to correct a bird face deformity. Acta Stomat Belg 1990; 87: 189-95.
- FREIHOFER HPM. The timing of facial osteotomies in children and adolescents. Chir Maxillofac Plast 1982; 9: 445-56.
- FREIHOFER HPM. Soft-tissue contours after osteotomies: Predictability and imponderabilities. In: Oosterhout D, ed. Aesthetic contouring of the craniofacial skeleton. Toronto/London: Little Brown, 1991; 117-34.