

# Syndromen 1

## Dysostosis cleidocranialis

H.P.M. Freihofer

Uit de afdeling Mond- en Kaakchirurgie  
van het Academisch Ziekenhuis  
Nijmegen.

Trefwoorden: Syndroom – Craniofaciaal –  
Dysostosis cleidocranialis

Datum van acceptatie: 10 maart 1998.

Adres: Prof.dr. H.P.M. Freihofer,  
Academisch Ziekenhuis Nijmegen,  
postbus 9101,  
6500 HB Nijmegen.

**Samenvatting.** Dysostosis cleidocranialis is vooral gekenmerkt door een pathognomisch afwijkende vorm van het midden derde van het gelaat, eruptiestoornissen van de blijvende dentitie en boventallige elementen, een defect in de claviculae, een kleine gestalte en multipele andere skelettale afwijkingen. De overerving is autosomaal dominant, maar daarnaast is een groot percentage het gevolg van een spontane mutatie.

FREIHOFFER HPM. Syndromen 1. Dysostosis cleidocranialis. Ned Tijdschr Tandheelkd 1998; 105: 204-205.

### 1 Inleiding

Dysostosis cleidocranialis, ook cleidocraniale dysplasie, is een syndroom dat veelvuldig in de literatuur is beschreven. De overerving is autosomaal dominant (Jarvis en Keats, 1974), maar ongeveer één derde lijkt het gevolg van een nieuwe mutatie te zijn (Gorlin *et al*, 1990). De frequentie van voorkomen is niet bekend. Waarschijnlijk werd het syndroom voor het eerst in 1765 door Martin beschreven, maar het waren Marie en Sinton, die in 1897 de hedendaags gebruikelijke naam aan het syndroom gaven. Een overzicht van de symptomen wordt in tabel 1 gegeven.

### 2 Symptomen

In tegenstelling tot de craniosynostose verbenen de schedelnaaden laat of niet. Vooral frontaal blijven grote defecten in de mediaanlijn bestaan. Temporaal is de schedel bijzonder breed en er is sprake van frontal bossing. Daardoor ontstaat de

indruk van een deuk midden op het voorhoofd. In de schedel zijn veel 'wormian bones' (boventallige botstukjes in de sutura tussen twee schedelbotten) aanwezig (Winter, 1943).

De oogkassen hebben een normale grootte. Er is dus geen sprake van exophthalmus. Wel staan meestal de orbitae te ver uit elkaar, dus is er een geringe hypertelorismus.

De zygomata zijn weinig ontwikkeld en de bovenkaak ligt terug. De onderkaak is normaal van vorm en grootte, waaruit een pseudoprogenie resulteert (afb. 1).

De melkdentitie is normaal (Jensen en Kreiborg, 1990), maar de blijvende dentitie breekt niet normaal en ten dele helemaal niet door. Er zijn tevens vaak boventallige blijvende elementen (afb. 2).

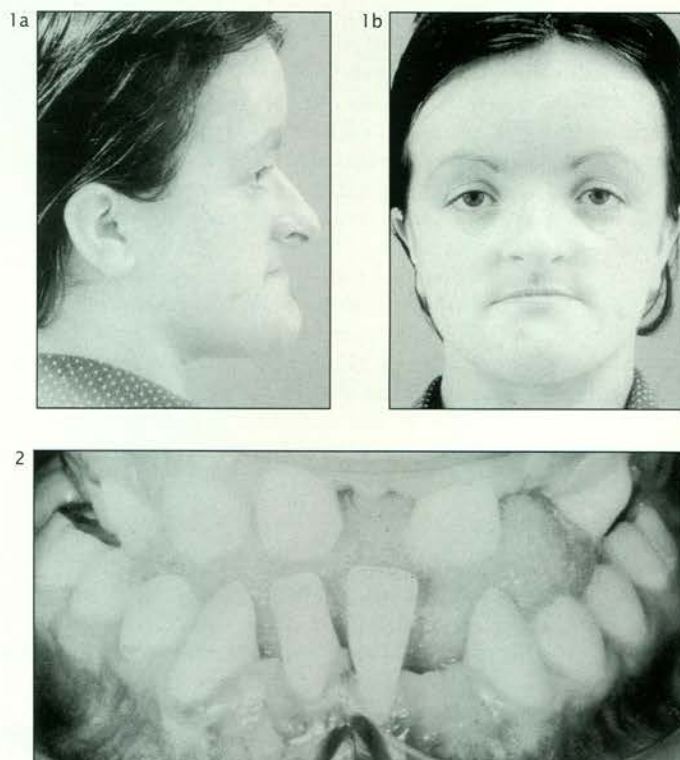
Uiteraard zijn de claviculae niet of niet normaal aangelegd, waardoor het syndroom zijn naam kreeg (afb. 3). De functie is daardoor nauwelijks belemmerd. Er zijn echter nog meer skelettale afwijkingen, vooral vertraagde sluiting van de bekkensymfyse en een smal bekken, wat bij vrouwen vaak aanleiding is tot een sectio. Daarnaast wordt soms een spina bifida gevonden. Verder zijn afwijkingen van handen, voeten en knieën beschreven.

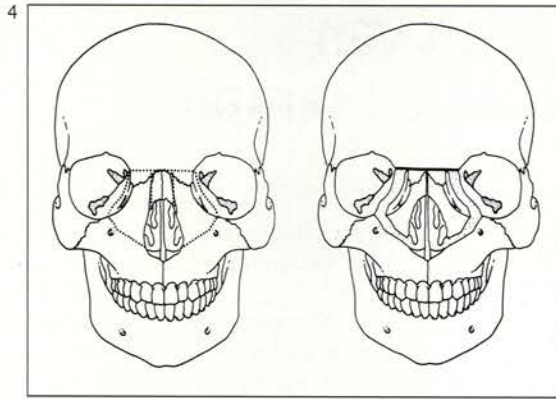
**Tabel 1. De meest belangrijke symptomen van dysostosis cleidocranialis (gemodificeerd naar Kalliala en Taskinen, 1962; Jarvis en Keats, 1974; Gorlin *et al*, 1990).**

Gebruikelijk	Variaties	Uitzonderlijk
Niet-gesloten schedelsuturen	Gesloten	
Niet-verbeende fontanel	Verbeend	
Frontal bossing	Normaal	
(Geringe) hypertelorismus	Normaal	Niet-verbeend neusskelet
Hypoplastische zygomata		
Retromaxillie		
Slechte pneumatisatie sinus	Normaal	
Normale onderkaak		Kleine onderkaak
Hoog palatum		Palatoschisis
Niet-doorgebroken blijvende elementen		Normaal
Boventallige elementen		Normaal
Slechthorendheid		
Defecte claviculae	Unilateraal defect	Afwezigheid van linker clavicula
Spina bifida	Normaal	
Smal bekken	Dysplastische symfyse	
Afwijkend handskelet		
Coxa vara	Normaal	
Kleine lichaamslengte	Normaal	

Afb. 1a en 1b. Klassiek uiterlijk bij dysostosis cleidocranialis.

Afb. 2. Retromaxillie en verstoorde eruptie.





Afb. 3. Ten gevolge van het defect in de claviculae kunnen de schouders naar voren worden gevouwen.

Afb. 4. Correctie van laaggradige hypertelorismus (Brouns, 1992).

### 3 Differentiële diagnose

De bijzondere vorm van de schedel doet aan verschillende andere afwijkingen denken zoals achondroplasia of osteogenesis imperfecta (Gorlin *et al*, 1990). Het uiterlijk van het gelaat lijkt soms ook op dat van een Crouzon-syndroom. Het Yunis-Varón-syndroom heeft eveneens dysplastische claviculae, maar is zeer zeldzaam.

### 4 Discussie

Twee min of meer van elkaar losstaande problemen moeten onze aandacht trekken, nog afgezien van de skeletale afwijkingen in de rest van het lichaam.

Afb. 5a en 5b. Correctie van het gelaat van patiënte van afb. 1 door middel van een Le Fort III-osteotomie in combinatie met correctie van hypertelorisme.



De dentale situatie is zeer complex. Aangezien tal van gebitselementen niet doorbreken, is het bijna onvermijdelijk dat de kaakchirurg, in samenspraak met de orthodontist, de situatie saneert alvorens door middel van een orthodontische behandeling en eventueel prothetische voorzieningen de esthetiek en de functie van het kauwstelsel hersteld kunnen worden.

Voor zover de onderontwikkeling van het midden derde van het gelaat storend is, is een lage Le Fort III-osteotomie ter correctie hiervan een goede optie. De geringe hypertelorismus kan gelijktijdig met een telecanthusoperatie of een subcraniële U-osteotomie van de orbita worden gecorrigeerd (afb. 4, afb. 5a en 5b) (Freihof, 1984). Voor het opvullen van het defect in het voorhoofd is bottransplantatie van elders in

het lichaam, bijvoorbeeld van ribben, nodig. Zoals al gezegd is de variatie in het fenotype van het syndroom echter aanzienlijk, zodat osteotomieën van het gelaat niet altijd nodig zijn.

### 5 Conclusie

Bij dysostosis cleidocranialis zijn de afwijkingen in het gelaat niet bijzonder moeilijk te corrigeren, maar ze vragen soms wel om een grotere ingreep. De dentale situatie daarentegen is vaak wel moeilijk te normaliseren.

### Literatuur

- BROUNS JJA. Osteotomies of the midfacial skeleton. Nijmegen: Katholieke Universiteit, 1992. Academisch proefschrift.
- FREIHOFFER HPM. Latitude and limitation of midface movements. *Br J Oral Maxillofac Surg* 1984; 22: 393-413.
- GORLIN RS, COHEN MM JR, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. 3rd ed. New York, Oxford University Press, 1990.
- JARVIS JL, KEATS TE. Cleidocranial dysostosis. *Ann Roentgenol* 1974; 121: 5-16.
- JENSEN BL, KREIBORG S. Development of the dentition in cleidocranial dysplasia. In: Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Levin LS, eds. *Syndromes of the head and neck*. 3rd ed. New York/Oxford: University Press, 1990.
- KALLIALA E, TASKINEN PJ. Cleidocranial dysostosis. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15: 808-822.
- MARIE P, SAINTON P. Observation d'hydrocéphalie héréditaire (père et fils) par vice du développement du crâne et du cerveau. *Bull Soc Med Hop Paris* 1897; 14: 706-712.
- MARTIN N. Sur le déplacement naturel de la clavicule. *J Med Chir Pharmacol* 1765; 23: 456-460.
- WINTER GR. Dental conditions in cleido-cranial dysostosis. *Am J Orthod* 1943; 23: 61-89.
- YUNIS E, VARON H. Cleidocranial dysostosis, severe micrognathia, bilateral absence of thumbs and first metatarsal bone and distal aphyalangia. *Am J Dis Child* 1980; 134:

## Summary

### SYNDROMES 1 - CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA

Key words: Syndrome – Craniofacial – Cleidocranial dysplasia

Dysostosis cleido-cranialis is mainly characterized by a pathognomonic deformity of the skull, a hypoplastic midface, lack of eruption of permanent teeth, supernumerary teeth, defects in the clavicles, short stature and multiple other skeletal deformities. The inheritance is autosomal dominant, but there is a considerable number of new mutations.