

# Syndromen 2

## Syndroom van Pfeiffer

H.P.M. Freihofer

**Samenvatting.** Acrocefalosyndactylieën zijn syndromen met afwijkingen aan de schedel (cranosynostose), het gelaat (hypertelorismus, retromaxillie), handen en voeten (huid- respectievelijk benige syndactylie). De overerving is meestal autosomaal dominant, maar er zijn ook spontane gevallen beschreven. Deze groep wordt in verschillende typen onderverdeeld. Per groep variëren penetratie en graad van deformatie. Als voorbeeld wordt het Pfeiffer-syndroom behandeld.

FREIHOFFER HPM. Syndromen 2. Syndroom van Pfeiffer. Ned Tijdschr Tandheelkd 1998; 105: 245-246.

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

Trefwoorden: Syndroom - Craniofaciaal - Pfeiffer

Datum van acceptatie: 10 maart 1998.

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

### 1 Inleiding

Acrocefalosyndactylie (ACS) is een verzamelnaam voor een aantal syndromen: ACS type I, Apert-syndroom (1906), ACS type II Carpenter-syndroom (1901), ACS type III Saethre (1931)-Chotzen (1932)-syndroom, ACS type IV is genoemd naar de Nederlandse ophthalmoloog Waardenburg (1934), en is op zijn beurt weer onderverdeeld ACS type V Pfeiffer-syndroom (1964), en tevens het Jackson-Weiss-syndroom (1976) en het Noack-syndroom (1959).

De overerving is autosomaal dominant, de penetratie niet altijd even sterk en de graad van deformatie kan sterk variëren.

Als voorbeeld voor deze groep aandoeningen wordt een patiënt met het Pfeiffer-syndroom beschreven.

### 2 Symptomen van het Pfeiffer-syndroom

In tabel 1 wordt een overzicht gegeven van de symptomen van het Pfeiffer-syndroom. De schedel is als gevolg van cranosynostosen in de meeste gevallen turri- of turribrachy-cefaal. De intelligentie van deze patiënten is normaal. Er is sprake van meestal geringe, soms asymmetrische hypertelorismus (te grote afstand tussen de orbitae). De lidspleten staan min of meer antimongoloïd. Proptosis (pseudo-exophthalmus) is gebruikelijk (afb. 1).

Tabel 1. Pfeiffer-syndroom

Gebruikelijk	Variaties	Uitzonderlijk
Normale intelligentie	Mentaal geretardeerd	
Turricefalie	Kleeblattschädel	
Pseudo-exophthalmus	Slechte visus	Ptosis
Antimongoloïde lidspleet	Normaal	
Strabismus	Geen strabismus	
Terugliggende neuswortel		
Kleine neus	Normaal grote neus	Atresie van de choanen
Haakneus	Rechte neus	
Hoog palatum		Uvula bifida
Crowding		Boventallige elementen
Pseudoprogenie	Slechthorendheid	
Symmetrisch gelaat	Asymmetrie	
Dikke duim		
Dikke grote teen		
Milde syndactylie	Meer uitgesproken syndactylie	Geen syndactylie
Autosomaal	Sporadisch	

De oorschelpen zijn normaal. Middenoor-slechthorendheid is beschreven (Cremers, 1981).

De zygomata zijn weinig ontwikkeld en liggen terug. Ook de neuswortel is te weinig prominent en afgeplat, de neus in zijn geheel is te klein en gehoekt. De bovenkaak ligt terug en is klein. Er is sprake van crowding. Het palatum is hoog. De onderkaak ontwikkelt zich normaal waardoor een Klasse III-relatie ontstaat (pseudoprogenie).

Kenmerkend voor het syndroom zijn brede duimen en grote tenen. Ook is er geringe weke-delensyndactylie. Daarnaast kunnen radiologisch nog verdere afwijkingen van de extremiteiten worden gezien.

### 3 Variaties

Men kan het syndroom als symmetrisch beschouwen, maar matige asymmetrie is soms te zien. Variaties in de ophthalmologische symptomatologie, lange pijpbeenderen van de extremiteiten, van wervelkolom en bekken zijn eveneens bekend.

Als meest belangrijke variatie moet de Kleeblattschädel worden genoemd. In deze gevallen is de mentale ontwikkeling, maar ook de prognose om volwassen te worden, slecht (Gorlin *et al*, 1990).

### 4 Differentiële diagnose

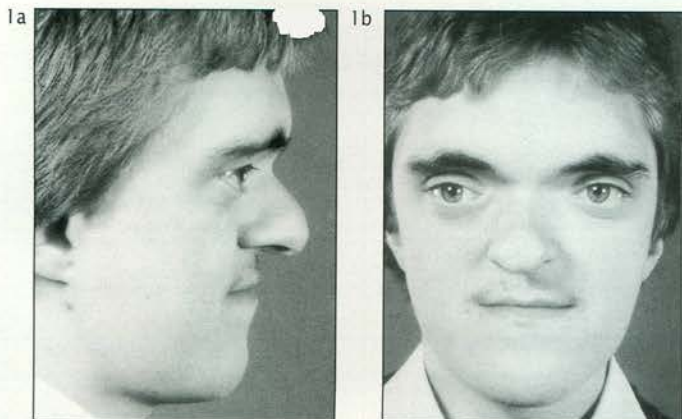
Het Apert-syndroom is veel asymmetrischer en heeft zeer uitgesproken syndactylieën (afb. 2). Het Carpenter-syndroom is gekenmerkt door een meer asymmetrische schedel, polysyndactylie, hartafwijkingen en mentale retardatie. In het Waardenburg-syndroom zien we meer hypertelorismus, pigmentstoornissen, andere oog- en oorafwijkingen, maar bijna nooit kaakveranderingen. Het Jackson-Weiss-syndroom kan een differentiële diagnostisch probleem zijn, maar heeft slechts brede grote tenen en nooit brede duimen, terwijl het Noack-syndroom makkelijker met een Apert-syndroom dan met een Pfeiffer-syndroom verwisseld zal worden.

### 5 Discussie

Aangezien de intelligentie van de patiënt met Pfeiffer normaal is, zijn craniotomieën bij het kleine kind praktisch uitsluitend voor een mooiere vorm van de schedel en/of een reductie van de pseudo-exophthalmus nodig.

Orthodontische begeleiding en behandeling vindt op het gebruikelijke tijdstip plaats. Bij voorkeur wordt na voltooiing





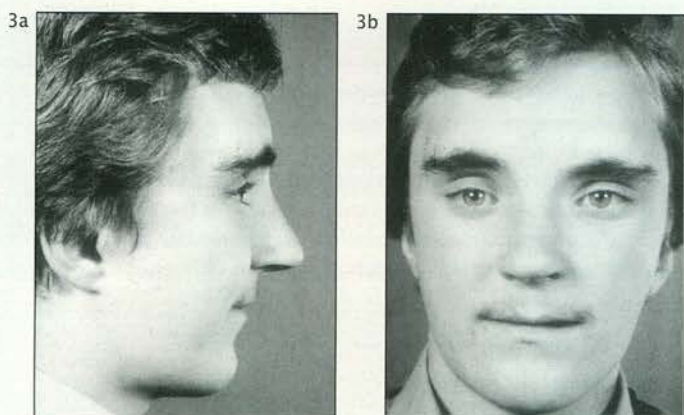
Afb. 1. a en b Pfeiffer-syndroom. Hypertelorismus, geringe pseudoexophthalmus, verticaal te korte, terugliggende neus, terugliggende bovenkaak, normale onderkaak.



Afb. 2. Hand van een patiënt met Apert-syndroom met forse vergroeiing van de vingers (na gedeeltelijke correctie).

van de groei (Freihofner, 1982) een Le Fort III-osteotomie met correctie (Tessier, 1967) van de hypertelorismus toegepast (Freihofner, 1984; Brouns, 1992) (afb. 3). Er wordt gesteld dat de correctie van dit syndroom moeilijk zou zijn, hetgeen ons met onze beperkte ervaring niet is opgevallen (McCarty, 1986).

Ook in deze groep zijn er tandheelkundig geen bijzondere aspecten aanwezig met uitzondering van de orthodontische problemen ten gevolge van de dysgnathie.



Afb. 3. a en b Na Le Fort III-osteotomie in combinatie met asymmetrische correctie van de hypertelorismus met een U-osteotomie van de orbita.

## Literatuur

- APERT E. De l'acrocephalosyndactylie. Bull Soc Med Paris 1906; 23:1310-1330.
- BROUNS JJA. Osteotomies of the midfacial skeleton. Nijmegen: Katholieke Universiteit, 1992. Academisch proefschrift.
- CARPENTER G. Two sisters showing malformations of the skull and other congenital abnormalities. Rep Soc Stud Dis Child 1901; 1: 110-118.
- CHOTZEN F. Eine eigenartige familiäre Entwicklungsstörung (Akrocephalosyndactylie, Dysostosis craniofacialis und Hypertelorismus). Monatschr Kinderheilk 1932; 55: 97-122.
- CREMERS CWRJ. Hearing loss in Pfeiffer's syndrome. Int J Pediat Otorhinolaryng 1981; 3: 343-353.
- FREIHOFFER HPM. The timing of facial osteotomies in children and adolescents. Clin Plast Surg 1982; 9: 446-456.
- FREIHOFFER HPM. Latitude and limitation of midface movements. Br J Oral Maxillofac Surg 1984; 22: 393-413.
- GORLIN RS, COHEN MM, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. 3rd ed. New York: Oxford University Press, 1990.
- JACKSON CE, WEISS L, REYNOLDS WA, FORMAN TF, PETERSON JA. Craniosynostosis, midfacial hypoplasia and foot anomalies: An autosomal dominant phenotype in a large Amisch kindred. J Ped 1976; 88: 963-968.
- MCCARTHY JG. Citaat in: Gorlin RS, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the head and neck. 3rd ed. New York: Oxford University Press, 1990: 526.
- NOACK M. Ein Beitrag zum Krankheitsbild der Akrocephalosyndactylie (Apert). Arch Kinderheilk 1959; 160: 168-171.
- PFEIFFER RA. Dominant erbliche Akrocephalosyndactylie. Z Kinderheilk 1931; 117: 533-555.
- TESSIER PL. Ostéotomies totales de la face; syndrome de Crouzon, syndrome d'Apert, oxycephalies, scaphocephalies, turricéphalies. Ann Chir Plast 1967; 12: 273-286.
- WAARDENBURG PJ. Eine merkwürdige Kombination von angeborenen Missbildungen: Doppelseitiger Hydrophthalmus verbunden mit Akrocephalosyndactylie, Herzfehler, Pseudohermaphroditismus und andern Abweichungen. Klin Mbl Augenheilk 1934; 92: 29-44.

## Summary

### SYNDROMES 2 - PFEIFFER SYNDROME

Key words: Syndromes – Craniofacial – Pfeiffer syndrome

Acrocephalossyndactylies are syndromes characterized by abnormalities of the head (craniosynostosis), the face (hypertelorism, retromaxillism), hands en feet (cutaneous or bony syndactyly). Inheritance is autosomal dominant, but spontaneous cases are described also. The group is divided into several syndromes with varying penetrance and expressivity. As an example of an acrocephalossyndactylie is the Pfeiffer syndrome presented.