

Syndromen 9

Dysostosis otomandibularis

H.P.M. Freihofer

Dysostosis otomandibularis is bekend onder een groot aantal synoniemen. Kenmerkend voor deze meestal spontaan optredende afwijking is de driedimensionale asymmetrie vooral van de onderkaak en het oor, maar in afnemende mate ook van bovenkaak, zygoma en orbita. Daarnaast zijn er nog vele andere soms bijkomende symptomen beschreven. De differentiële diagnose is maar zelden moeilijk, de behandeling daarentegen bijna altijd.

Voor de therapie zijn experts nodig. Er zijn meerdere operaties geïndiceerd, waarvan 1 tot 3 grote. Maar zelfs dan worden meestal slechts in de matig uitgesproken gevallen echt goede resultaten bereikt.

FREIHOFFER PHM. Syndromen 9. Dysostosis otomandibularis. Ned Tijdschr Tandheelkd 1999; 106: 91-93.

Samenvatting

Trefwoorden:

- Syndroom
- Craniofaciaal
- Dysostosis otomandibularis

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

Datum van acceptatie:

10 maart 1998.

Adres:

Prof.dr. H.P.M. Freihofer
AZ Nijmegen
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Inleiding

Dysostosis otomandibularis (ook bekend onder de namen hemifacial microsomia, first and second branchial arch syndrome, unilateral facial agenesis, syndroom van Goldenhar, oculoauriculovertebral spectrum en andere) is in een zeer groot aantal publicaties behandeld.

Men gaat uit van een frequentie van ongeveer 1:5000 geboorten en van een sporadisch optreden, maar er zijn ook families beschreven (Gorlin *et al*, 1990). De oorzaak is nog niet definitief opgehelderd maar er zijn een aantal theorieën, bijvoorbeeld een hematoom in utero (Poswillo, 1974). Deze kieuwboogafwijking moet als een niet specifiek complex van symptomen worden beschouwd, die etiologisch en pathogenetisch heterogeen is (Gorlin *et al*, 1990).

Symptomen

Men is het nog niet eens over de minimale diagnostische criteria en er is een extreme variatie van expressie (tab. 1). Toch zijn sommige afwijkingen zo kenmerkend dat er nauwelijks twijfels over de diagnose ontstaan. Het klassieke symptoom is de asymmetrie van het gelaat, waarbij de mediaanlijn van de anatomische structuren meer naar lateraal verschoven is, naarmate zij lager in het gelaat zitten; de kinpunt is dus het meest verschoven (afb. 1). De intelligentie van patiënten met deze afwijking is meestal

normaal. Meestal is de schedel symmetrisch. In enkele gevallen is er een verticale dystopie van de orbita. Epibulbaire dermoiden komen vaak voor, bewegingsstoornissen van het oog minder. Zygoma en arcus zijn hypoplastisch, de arcus kan ook afwezig zijn. De kauwspieren zijn vaak veel kleiner en de vetlaag van de wang dunner. De oorschelp is naar beneden en voren verplaatst, gedeformeerd of zelfs afwezig (Pruzanski, 1969). Er zijn huidaanhangsels. Midden- en binnenoor zijn soms ook niet aangelegd. De lipspleet loopt schuin omhoog aan de aangedane kant en er is een unilaterale macrostomie. De boven- en onderkaak zijn aan de aangedane zijde naar boven gekanteld, het occlusievlak is dus scheef. De mediaanlijn van de twee tandbogen komt niet overeen; er is een asymmetrische Angle Klasse II. Ook is de tandboog meestal minder breed aan de aangedane zijde dan aan de gezonde. De aangedane helft van de onderkaak is zeer variabel hypoplastisch (Pruzanski, 1969; Gnoinski, 1971), in het meest extreme geval met stoornissen van de aanleg van molaren. Wanneer het capitulum ontbreekt, is er ook geen fossa glenoidalis. In deze



Afb. 1. Matige asymmetrie. a. Hoe verder naar caudaal, hoe meer de mediaanlijn afwijkt naar links. b. Teruggiggende kin, bijoortjes, gedeformeerde oorschelp.

Afb. 2. Na rotatie van de onderste helft van het gelaat (Le fort I-osteotomie, sagittale splijting van de onderkaak, kinverlenging- en kanteling en bottransplantaten) is het skelet praktisch symmetrisch. De uiterlijke asymmetrie wordt daardoor echter nog verder benadrukt, omdat de al dunnere laag weke delen links door de rotatie naar rechts nog meer gerekt wordt, terwijl de wang rechts gestuikt wordt.



Afb. 3. Status een paar dagen na opbouw van de wang door een vrij vettransplantaat van de bil. Overcorrectie is noodzakelijk, doordat het vetweefsel voor een groot deel weer resorbeert.



gevallen ontbreekt eenzijdig ook de translatie, maar de functie is ook dan verrassend goed. Soms is er een parese van de n. facialis.

Differentiële diagnose

Dankzij de asymmetrie is deze dysostosis slechts van enkele zeer zeldzame syndromen moeilijk af te grenzen. Problemen ontstaan pas bij bilaterale manifestatie. Dan wordt de afgrenzing vooral ten opzichte van het syndroom van Treacher Collins en de dysostosis maxillofacialis moeilijk.

volgende stappen nodig: reconstructie van het zygoma en de fossa glenoidalis, op ongeveer 14-jarige leeftijd; rotatie van de onderste helft van het gelaat door middel van een Le Fort I-osteotomie, sagittale splijting van de onderkaak met of zonder enkelzijdige reconstructie van ramus en collum, kinpuntverschuiving en onlays op het corpus mandibulae na voltooiing van de groei; vrije of microscopisch geanastomoseerde auto-transplantatie van vet; macrostoma-operatie (afb. 2, 3 en 4). Het is ongebruikelijk dat minder dan twee grote operaties nodig zijn. Tegenwoordig kan ook callus distractie overwogen worden ter correctie van de mandibulaire asymmetrie. Orthodontische voorbe-

Discussie

Voor dit in ons werkgebied het meest frequent geziene syndroom is de diagnostiek over het algemeen even makkelijk als de behandeling moeilijk is. Voor beide is de driedimensionale asymmetrie verantwoordelijk.

Een integrale therapeutische aanpak is beschreven door Obwegeser (1974) met een aanvulling daarop door Freihofer en Borstlap (1989). Afhankelijk van de klinische behoefte zijn alle of een deel van de

Tabel 1. Symptomen van dysostosis otomandibularis (gemodificeerd naar Pruzanski, 1969; Gnoinski, 1971; Gorlin et al, 1990).

Gebruikelijk	Variaties	Uitzonderlijk
Matige asymmetrie van het gelaat	Forse asymmetrie	Symmetrie
Naar beneden toenemende mediaanlijn afwijking	-	-
Symmetrische schedel	-	Plagiocephalie
-	Dystopie van de orbita	Anophthalmie
Epibulbaire dermoïd	Normaal	Coloboom
-	Bewegingsstoornissen van het oog	-
-	Andere afwijkingen van de orbita-inhoud	-
Oorschelp verplaatst	-	Normaal
Oorschelp gedeformeerd	Slechthorendheid	Afwezig
Zygoma hypoplastisch	-	Afwezig
Arcus, fossa hypoplastisch	Arcus, fossa afwezig	-
Kauwspieren hypoplastisch	-	-
Macrostomie	Normale mondspleet	-
Scheve lipspleet	-	-
Gekanteld vlak van occlusie	-	-
Asymmetrische Klasse II	Symmetrisch	Klasse I
Hypoplasie capitulum	Aplasia capitulum	Aplasia ramus en angulus
Hypoplastische ramus	Normale ramus	-
-	-	Hypoplastisch corpus
Asymmetrische retrogenie	-	-
Normaal palatum	Palatoschisis	Cheilognathopalatoschisis
Normale facialisfunctie	Facialisparese	Aandoening andere hersenzenuwen
-	Afwijkingen van hart, nier en skelet	-
Intelligentie normaal	-	Geretardeerd

handeling is veelal noodzakelijk. De orbitadystopie is meestal niet zo uitgesproken dat de patiënt een transcraniële orbitaosteotomie moet ondergaan (Tessier *et al*, 1967). Reconstructie van de oorschelp met autologe weefsels lukt vrijwel nooit echt goed. De auteur beveelt daarom een epithese op implantaten aan. De resultaten verbeteren het uiterlijk praktisch altijd. Het is echter bijna uitsluitend in de minder uitgesproken gevallen mogelijk om een echt goed symmetrisch resultaat te bereiken. Algemeen tandheelkundig is er niets bijzonders aan de hand en kan de begeleiding derhalve in de algemene praktijk plaatsvinden.



Afb. 4a en b. Goed, symmetrisch eindresultaat ongeveer 1 jaar na de transplantatie van vet. (N.B. De lijn op de kin is geen litteken, maar de lichtinval maakt uit een geringe groeve dit drogbeeld).

Conclusie

Dysostosis otomandibularis komt frequent voor. Zij is makkelijk te herkennen. De klinische expressie varieert van zeer discreet, bijna normaal tot karikatuurlijk asymmetrisch. De chirurgische correctie is zeer veeleisend en ook in de handen van experts niet altijd even bevredigend mogelijk.

Literatuur

- FREIHOFFER HPM, BORSTLAP WA. Reconstruction of the zygomatic area. *J Craniomaxillofac Surg* 1989; 17: 243-248.
- GNOINSKY WM. Die Morphologie der Dysostosis otomandibularis. Zürich: lunis, 1971. Academisch proefschrift.
- GORLIN RI, COHEN MM, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. New York/Oxford: Oxford University Press, 1990.
- OBWEGESER HL. Correction of the skeletal anomalies of oto-mandibular dysostosis. *J Maxillofac Surg* 1974; 2: 73-92.
- POSWILLO D. Otomandibular deformity. Pathogenesis as a guide to reconstruction. *J Maxillofac Surg* 1974; 2: 64-72.
- PRUZANSKI S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects: Original article series* 1969; 5: 120-129.
- TESSIER P, GUIOT G, ROUGERIE J, DELBET JP, PASTORIZA J. Ostéotomies cranio-orbito-naso-faciales pour hypertélorisme. *Ann Chir Plast* 1967; 12: 103-114.

Hemifacial microsomia

Hemifacial microsomia is also known under quite a number of synonyma. Pathognomonic for these usually sporadic cases are: marked three-dimensional asymmetry of the mandible, the ear, the maxilla, the zygoma and the orbit. The more distal the structure, the more marked the asymmetry. Many other optional symptoms are described. The differential diagnosis is almost never a problem in this aspecific complex of symptoms.

Surgical therapy asks for expert treatment. The treatment contains usually several operations of which one to three are really major. Even then, very good results are mainly obtained in the less pronounced cases only.

Summary

Key words:

- Syndrome
- Craniofacial
- Hemifacial microsomia