



W.A. Borstlap
P.C.M. de Wilde

Syndromen 10

Syndroom van Beckwith-Wiedemann

Samenvatting

Trefwoorden:

- Syndroom
- Syndroom van Beckwith-Wiedemann
- Macroglossie

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

Datum van acceptatie:
2 februari 1999.

Adres:
Drs. W.A. Borstlap
AZ Nijmegen/St. Radboud
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Het syndroom van Beckwith-Wiedemann kenmerkt zich door exomphalos (navelstrengbreuk), macroglossie en gigantisme (het zogenaamde EMG-syndroom).

De klinische symptomatologie wordt beschreven. Vooral van belang hierbij zijn de neonatale hypoglykemie en de verhoogde kans op de ontwikkeling van tumoren. Recent is in de te grote tong ook hemangiomaatous weefsel vastgesteld.

BORSTLAP WA, WILDE PCM DE. Syndromen 10. Syndroom van Beckwith-Wiedemann. Ned Tijdschr Tandheelkd 1999; 106: 126-127.

Inleiding

Het syndroom van Beckwith-Wiedemann wordt ook wel het EMG-syndroom genoemd, waarbij de afkorting staat voor exomphalos (navelstrengbreuk), macroglossie en gigantisme (Gorlin *et al*, 1990). De door genmanifestatie beïnvloede overerving toont doorgaans een autosomaal dominant beeld dat vaak alleen via de moeder wordt doorgegeven (Mannens *et al*, 1994). Het syndroom is op meerdere plaatsen gelokaliseerd op de korte arm van chromosoom 11. De frequentie wordt geschat op 1:17.000 geboorten. In Nederland bestaat een patiëntenvereniging voor het Beckwith-Wiedemann-syndroom.

Symptomen

Vroege diagnostiek van het syndroom kort na de geboorte is buitengewoon belangrijk omdat deze kinderen vaak neonatale hypoglykemie vertonen,

gebaseerd op overproductie van insuline (Gerver *et al*, 1991). Indien dit niet behandeld wordt, kan het leiden tot bijvoorbeeld mentale retardatie terwijl anders een normale geestelijke ontwikkeling kan plaatsvinden. Bovendien bestaat er bij deze kinderen een duidelijk verhoogd risico voor ontwikkeling van zowel goed- als kwaadaardige tumoren. Voorbeelden van kwaadaardige tumoren zijn blastomen, carcinoomen en lymfomen, voorbeelden van goedaardige tumoren zijn adenomen, neuromen en adenoïd tumoren. De percentages die worden genoemd,

liggen rond de 10. Bij herniatie van buikorganen in de navelstreng zal de kinderarts zeker de diagnose EMG-syndroom overwegen. Deze toestand vereist een operatie. Aan de andere kant van het spectrum staat echter een nauwelijks waarneembaar navelbreukje.

De meest in het oog lopende maxillofaciale afwijking (Gorlin *et al*, 1990) is de macroglossie (afb. 1), die echter minder prominent wordt naarmate het kind ouder wordt. Het is nog niet geheel duidelijk of deze aanpassing door relatieve vergroting van de mondholte ontstaat, door het kleiner worden van de tong, of door een combinatie van beide. Soms is in het begin sprake van een open beet die zich ook sluit zonder dat in alle gevallen een partiële tongresectie wordt uitgevoerd. Overigens toont ook het middengezicht hypoplastische kenmerken.

Verder kunnen worden genoemd de glabellaire naevus flammeus (afb. 1), de vlakke neusrug, de schuin aflopende lidspleet van de ogen (afb. 1), de typische Kerben-oorlellen, dat wil zeggen verticale groeven in de oorlel (afb. 2) en verder de putjes aan de achterzijde van de oorschelp.

Het os occipitale is nogal prominent. Een aantal andere symptomen wordt genoemd in tabel 1.

Differentiële diagnose

De aanwezigheid van een te grote uitstekende tong is een duidelijke klinische bevinding die men echter ook kan aantreffen bij stofwisselingsziekten zoals de mucopolysaccharidoses (syndromen van Hurler, Scheie, Maroteaux-Lamy) maar ook bij hypothyreoïdie en het syndroom van Down. Men moet zich ervan vergewissen dat de zwelling niet gebaseerd is op bijvoorbeeld een tumor (neurofibroom). Andere syndromen met een te grote tong gaan gepaard met duidelijke andere afwijkingen: het Angelman-syndroom met ernstige retardatie; het Robinow-syndroom met hypoplastische genitalia en korte lichaamsbouw. Een sluitingsafwijking van de buikwand kan zich zeer divers presenteren. Deze afwijking kan solitair voorkomen, maar ook bij diverse anomalieën en syndromen.

Het geboortegewicht en de lengte bij het EMG-

Tabel 1. Enkele symptomen van het syndroom van Beckwith-Wiedemann (gemodificeerd naar Sotelo-Avila *et al*, 1980; Gorlin *et al*, 1990; Hunter en Allanson, 1994)

Polyhydramnion
Hypoglykemie

Macroglossie
Naevus flammeus
Prominent occiput
Middengezicht hypoplasia
Kerben-oorlel/pits

Cryptorchisme
Cardiale anomalie

Verhoogd geboortegewicht
Asymmetrie
Gigantisme

Omphalocele
Nefro- en/of hepatomegalie
Nefro/hepato blastoma
Andere tumoren

syndroom liggen meestal boven het gemiddelde. De duur van deze versnelde groei is per kind verschillend.

Differentieel-diagnostisch komen andere overgroeisyndromen in aanmerking zoals hemihyperplasie en het Sotosyndroom, waarbij overigens ook een verhoogde kans bestaat op het voorkomen van tumoren (blastomen).

Discussie

Met betrekking tot de maxillo-faciale afwijkingen kan een correctie van de te grote tong worden overwogen. Indicaties voor partiële glossectomie zijn: luchtwegobstructie, het effect op de ontwikkeling van het gebit en het ontstaan van een open beet, de spraak, het psychologisch effect van een uiterlijk dat mentale retardatie suggereert, alsmede de onmogelijkheid de mond goed te sluiten, wat effect heeft op het slijmvlies en een ongecoördineerde speekselafvoer teweegbrengt. Tot nu toe is de te grote tong beschouwd als een hyperplasie van het spierweefsel. Recentelijk werd bij 3 van de 4 patiënten (baby's) hemangiomateus weefsel in de tong vastgesteld (Borstlap en de Wilde, 1998). Het is mogelijk dat dit op dezelfde wijze spontaan involueert als de glabellaire naevus flammeus, die meestal na het eerste jaar grotendeels is verdwenen. Het vervolgen van de gelaatsgroei is echter noodzakelijk, waarbij rekening moet worden gehouden met de spontane aanpassing van de verhouding tussen de grootte van de tong en de grootte van de mondholte, waarbij zelfs een initieel bestaande open beet tijdens de verdere gebitsontwikkeling kan sluiten. De afwijking aan de oren vormt in het algemeen geen esthetisch probleem. Een te prominent os occipitale kan in het geval van scafocefalie middels een uitgebrei-



de cranioplastiek worden gecorrigeerd, doch dit is een uitzondering.

Literatuur

- BORSTLAP WA, WILDE PCM DE. Beckwith-Wiedemann-syndroom. Nederlandse Vereniging van Mondziekten en Kaakchirurgie. Voorjaarsvergadering Amsterdam 1998 (abstract).
- GERVER WJM, MENHEER PPCA, SCHAAP C, DEGRAEUWE P. The effects of a somatostatin analogue on the metabolism of an infant with Beckwith-Wiedemann syndrome and hyperinsulinaemic hypoglycaemia. *Eur J Pediatr* 1991; 150: 634-637.
- GORLIN RJ, COHEN MM, LEVIN LS. In: Syndromes of the head and neck. Oxford: Oxford University Press, 1990.
- HUNTER AGW, ALLANSON JE. Follow-up study of patients with Wiedemann-Beckwith syndrome with emphasis on the change in facial appearance over time. *Am J Med Genet* 1994; 51: 102-107.
- MANNENS M, HOOVERS JMN, REDEKER E ET AL. Parental imprinting of human chromosome region 11p15.3-pter involved in the Beckwith-Wiedemann syndrome and various human neoplasia. *Eur J Hum Genet* 1994; 2: 3-23.
- SOTELO-AVILA C, GONZALEZ-CRUSSI F, FOWLER JW. Complete and incomplete forms of Beckwith-Wiedemann syndrome: Their oncogenic potential. *J Pediatr* 1980; 96: 47-50.

Afb. 1. Baby met syndroom van Beckwith-Wiedemann. Naevus flammeus ter hoogte van de glabella, schuin aflopende lidspleet van de ogen, macroglossie.

Afb. 2. Typische verticale groeven in de oorlel (Kerben).

Syndromes 10. Beckwith-Wiedemann syndrome

Beckwith-Wiedemann syndrome is characterised by variable clinical combinations of exomphalos, macroglossia, gigantism, hypoglycemia and an increased incidence of tumors. This article briefly describes its clinical symptomatology. Recently, hemangiomatous lesions in tongues have been determined.

Summary

Key words:

- Syndrome
- Beckwith-Wiedemann syndrome
- Macroglossia