

Een meisje met congenitale hemifaciale hypertrofie

In verband met congenitale hemifaciale hypertrofie stond een meisje sinds haar geboorte onder controle en behandeling van een multidisciplinair team voor craniofaciale aandoeningen in een universitair medisch centrum. Op 8-jarige leeftijd werd om functionele en esthetische redenen besloten tot behandeling. Tijdens een tweetal chirurgische behandelingen werd de rechterzijde van het aangezicht gecorrigeerd door middel van een osteotomie van het zygoma en reductie van de weke delen. Tevens werden de gebitselementen aan de aangedane zijde verwijderd, de processus alveolares van de maxilla en de mandibula gereduceerd en implantaten geplaatst. Na een inhelingsfase van 4 maanden werden op de implantaten bruggen vervaardigd.

Broeke SM van den, Wolvius EB, Adrichem LNA van, Baat C de. Een meisje met congenitale hemifaciale hypertrofie
Ned Tijdschr Tandheelkd 2006; 113: 288-291

Gegeven

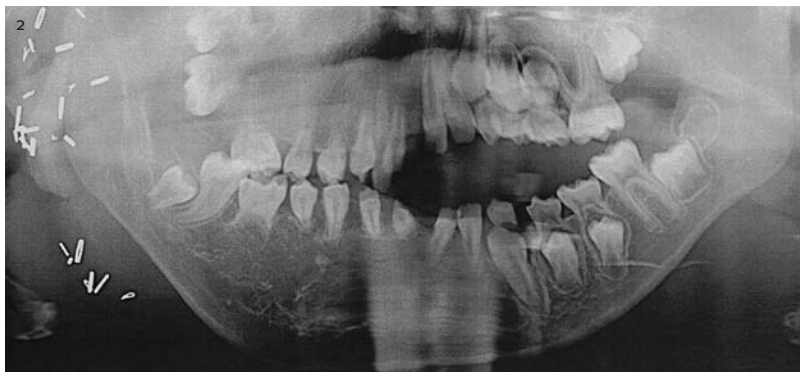
Een meisje van 8 jaar werd in 2003 via een multidisciplinair team voor craniofaciale aandoeningen in een universitair medisch centrum verwezen naar de afdeling mondziekten, kaakchirurgie en bijzondere tandheelkunde. Een jaar na haar geboorte was bij haar de diagnose congenitale hemifaciale hypertrofie gesteld. Inmiddels had zij een forse asymmetrie van het aangezicht ontwikkeld (afb.

1). Aan de rechterzijde werden preauriculair grote hypertrofische littekens, een hoogstand en strabismus van het oog, en een afstaand oor met gehoorverlies geconstateerd. Daarnaast was er uitgebreide orale problematiek aanwezig, onder andere een vermoedelijk door littekenweefsel veroorzaakte trismus, een forse dysgnathie, een extreme hyperplasie van de processus alveolares, een vertraagde doorbraak van de tijdelijke gebitselementen in het



Afb. 1. Forse asymmetrie van het aangezicht met aan de rechterzijde hypertrofische littekens, hoogstand en strabismus van het oog en een afstaand oor.

Afb. 2. Orthopantomogram. Hyperplasie van de maxilla en de mandibula met prematuur contact en hypoplasie en het ontbreken van blijvende gebitselementen aan de rechterzijde. Open beet aan de linkerzijde.



eerste en vierde kwadrant, en hypertrofie van het rechter deel van de tong. Verder waren veel blijvende gebitselementen in het eerste en vierde kwadrant hypoplastisch of niet aangelegd. Ten gevolge van de hyperplasie van de botten en de weke delen had zich aan de rechterzijde een prematuur contact tussen mandibula en maxilla ontwikkeld waardoor aan de linkerzijde een ruime open beet aanwezig was (afb. 2). De open beet werd versterkt door interpositie van de hypertrofische tong.

Anamnese en onderzoek

Uit het gesprek met het meisje en haar ouders bleek dat ze na een ongecompliceerde zwangerschap en bevalling was geboren als het tweede kind in een gezond gezin zonder bekende familiale afwijkingen. De ontwikkeling van haar intellectuele, psychische en sociale vaardigheden was normaal verlopen. De eerste tekenen van de afwijking hadden zich vrijwel direct na haar geboorte geopenbaard. Ongeveer een maand na de geboorte was een zwelling van het midden van haar rechter aangezichtshelft opgevallen. Een geraadpleegde plastisch chirurg vond het beeld passen bij een lymfangioom met arterioveneuze malformatie en stelde een afwachtend beleid voor. Op 1-jarige leeftijd was de zwelling fors toegenomen (afb. 3). Daarom was een MRI-scan ('magnetic resonance imaging') van het hoofd vervaardigd en waren biopsies genomen uit de zwelling en uit de tong. Hiermee kon de diagnose hemifaciale hypertrofie door een angioliroom in bot en weke delen worden gesteld.

In de jaren hierop volgend nam de afwijking in ernst toe. De zwellingen van het zygoma, de maxilla, de mandibula, de processus alveolares, het palatum en de tong werden steeds groter. Daarnaast was er sprake van een verdikking van de gingiva en de overige weke delen. Door de vergroting van het zygoma en de maxilla aan de rechterzijde was vanaf jonge leeftijd sprake van amblyopie (lui oog) en strabismus divergens (scheelzien). Tevens was op 5-jarige leeftijd een gehoorverlies van 20-80 decibel van het rechteroor geconstateerd.

Al op jonge leeftijd was een aantal chirurgische correcties noodzakelijk geweest, onder andere om de luchtweg vrij te houden en compressie van zenuwbanen te voorkomen. Hiertoe was meerdere keren de omvang van de weke delen, het zygoma, de maxilla en de mandibula gereduceerd. Herhaaldelijke correcties waren nodig geweest door de grote mate van recidivering van de zwellingen. Door alle chirurgische behandelingen was uitval van de nervus facialis ontstaan. Het gevolg hiervan was onder andere het afhangen van de mondhoek dat door middel van een aantal plastisch chirurgische reconstructies was hersteld.

Behandeling

De uitgebreide problematiek waarmee het meisje zich op 8-jarige leeftijd presenteerde, bleek niet in één chirurgische behandeling te corrigeren. Tijdens de eerste behandeling werd zoveel mogelijk via bestaande littekens een reductie van de weke delen en een osteotomie van het rechter zygoma uitgevoerd. Hierbij is het zygoma naar caudaal en mediaal verplaatst. Voor het bereiken van symmetrie had idealiter de rechter oogkas inclusief de oogbol geheel naar caudaal moeten worden verplaatst. Omdat dit een intracraniale benadering met directe grotere behandelrisico's zou impliceren, is in overleg met de ouders hiervan afgezien. Verder



Afb. 3. De rechter aangezichtshelft op 1-jarige leeftijd.



Afb. 4. Uiterlijk na de 2 chirurgische behandelingen.

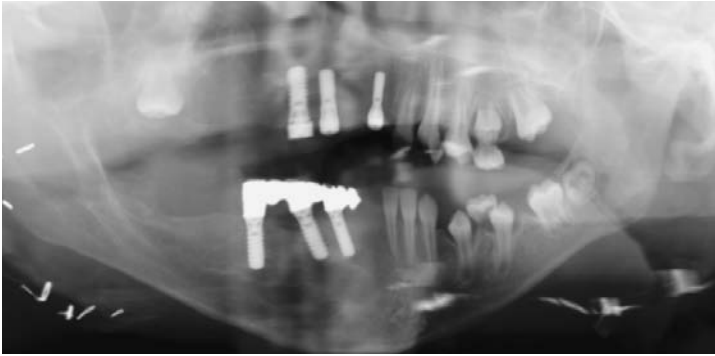
werden met uitzondering van de gebitselementen 17 en 18 alle gebitselementen uit het eerste en vierde kwadrant en de gebitselementen 21, 26 en 36 verwijderd. Vervolgens vond reductie plaats van de processus alveolaris van de maxilla en de mandibula, het tuber maxillare en de ramus mandibulae aan de rechterzijde. De verwijdering van de gebitselementen en de uitgebreide reductie van de maxilla en de mandibula waren noodzakelijk om de dysgnathie te verminderen, om de verticale dimensie tussen de boven- en de onderkaak te herstellen en om de open beet aan de linkerzijde te reduceren. Daarna werden 3 implantaten geplaatst op de posities van de gebitselementen 42, 44 en 46. Een poging om ook implantaten in de maxilla te plaatsen moest worden afgebroken in verband met de slechte botkwaliteit.

In een tweede chirurgische behandeling werd wederom een correctie van de processus alveolaris van de maxilla uitgevoerd en werd gebitselement 17 geëxtraheerd. Ook werden in het na de eerdere extracties herstelde, maar kwalitatief nog matige bot van de processus alveolaris van de maxilla implantaten geplaatst op de posities van de gebitselementen 11, 13 en 15. Daarnaast werd een tongreductie uitgevoerd en werden de overige weke delen gecorrigeerd (afb. 4).

Na een inhelingsfase van 4 maanden was de osseo-integratie van de implantaten in de bovenkaak voldoende en zijn ook op de implantaten in de bovenkaak bruggen vervaardigd (afb. 5 en 6). De gehele behandeling bleek erg gecompliceerd. Door de geringe mondopening was het niet mogelijk volledige afdrukken van de boven- en de onderkaak te maken. De definitieve afdrukken zijn om deze reden gemaakt met partiële individuele lefels. Daarnaast was het bepalen van de centrale relatie door de beperkte mondopening, de sterke protrale dwangbeet en het ruimtegebrek tussen de maxilla en de mandibula aan de rechterzijde eveneens zeer gecompliceerd. Omdat het niet mogelijk bleek de centrale relatie eenduidig vast te leggen, werd besloten de bruggen van de bovenkaak in situ in te slijpen. De relatie tussen de boven- en onderkaak die hiermee werd verkregen, werd goed door het meisje geaccepteerd.

Beschouwing

Congenitale hemifaciale hypertrofie, ook wel hemifaciale hyperplasie genoemd, werd voor het eerst in 1822 beschreven door



Afb. 5. Orthopantomogram van het resultaat na de 2 chirurgische behandelingen



Afb. 6. De bruggen in situ.

Meckel (Khanna en Andrade, 1989; Gorling et al, 2001). Deze afwijking is de tegenhanger van hemifaciale atrofie, ook wel het syndroom van Romberg genoemd (Gorlin et al, 2001). Hemifaciale hypertrofie is een zeldzame aandoening waarvan geen eenduidige gegevens over de prevalentie beschikbaar zijn. De wel beschikbare gegevens betreffen veelal hemihypertrofie van het gehele lichaam. Vaak zijn de cijfers van de hemifaciale vorm hierin opgenomen. Deze cijfers geven aan dat in de jaren zestig van de vorige eeuw bij ongeveer 1 : 86.000 geboorten enige vorm van hemihypertrofie voorkwam (Parker en Skalko, 1969). De incidentie van hemifaciale hypertrofie is vermoedelijk veel lager.

Congenitale hemihypertrofie kan worden onderverdeeld in 3 typen: de *complexe hemihypertrofie*, waarbij een gehele lichaams-helft is aangedaan, de *eenvoudige hemihypertrofie*, waarbij 1 of 2 ledematen zijn aangedaan en de *hemifaciale hypertrofie*, waarbij het aangezicht, het hoofd en de aanverwante structuren zijn aangedaan (Rowe, 1962).

Om de diagnose hemifaciale hypertrofie te kunnen stellen, moet een aantal kenmerken aanwezig zijn. Deze zijn een unilaterale vergroting van de schedel – begrensd door het os frontale, de onderrand van de mandibula, het oor (inclusief de pinna) en de middenlijn van het aangezicht –, een toename in massa van het bot en van alle zachte weefsels in het aangedane gebied en hyperplasie van de gebitselementen (Khanna en Andrade, 1989). De asymmetrische groei van het hoofd is meestal vanaf de geboorte zichtbaar. De aangedane zijde van het aangezicht vertoont een versnelde groei ten opzichte van de niet-aangedane zijde. De mate waarin de hypertrofie waarneembaar is, kan variëren van nauwelijks zichtbaar tot zeer drastische proporties (Pollock et al, 1985).

Van de 2 benamingen die voor de beschreven aandoening worden gebruikt, hemifaciale hypertrofie en hemifaciale hyperplasie, is de laatste histologisch gezien de meest correcte. Aangetoond is namelijk dat de bij de aandoening betrokken weefsels – epitheel, vetweefsel, bloedvaten, zenuwweefsel, bindweefsel en bot – een toename in het aantal cellen vertonen en geen toename in celvolume (Pollock et al, 1985).

Over de etiologie van hemifaciale hypertrofie is weinig bekend. Wel is in de loop der jaren een groot aantal theorieën ontwikkeld in een poging het proces te verklaren. Eén van de eerste theorieën betrof een lokale toename van de celdeling en een afwijking in het proces van de duplicatie van cellen (Gesell, 1927). Bewijs hiervoor is nooit gerapporteerd. Noé en Bermann (1962) veronderstelden dat endocriene stoornissen en neurologische, chromosomale, vasculaire en lymfatische afwijkingen invloed hebben op

het ontstaan van hemifaciale hypertrofie. Pollock et al (1985) presenteerden een embryologische hypothese. Een asymmetrische ontwikkeling van de neurale buis en hyperplasie van de neurale lijstcellen zouden verantwoordelijk zijn voor de overmatige unilaterale groei. De neurale lijstcellen zijn afkomstig van de neurale lijst, een naast de neurale buis gelegen structuur. Deze cellen zijn betrokken bij de vorming van de (kraak)benige structuren van het aangezicht (Slootweg, 2004). Yoshimoto et al (1998) vonden aanwijzingen dat de fibroblastische groeifactor en diens receptor selectief betrokken zouden zijn bij de ontwikkeling van hemifaciale hypertrofie. Dit eiwit en zijn bijbehorende receptor zouden de DNA-synthese van de osteoblasten aan de aangedane zijde meer stimuleren dan die aan de niet-aangedane zijde.

Congenitale aandoeningen van het aangezicht komen meestal voor in combinatie met andere afwijkingen. In het verleden is ook een aantal andere kenmerken gerapporteerd die in combinatie met hemifaciale hypertrofie optreden: verdikking van de huid en de haren, overmatige secretie van onder andere de zweetklieren en een verminderde doorbloeding van de huid aan de aangedane zijde (Spielman et al, 1971; Hume, 1975; Loh, 1982; Pollock et al, 1985). Daarnaast zijn skeletale handafwijkingen beschreven, zoals macrodactylie (vergroete vingers), polydactylie (meer dan 5 vingers) en syndactylie (vergroete vingers) (Gesell, 1927) en oogafwijkingen als amblyopie en strabismus (Bencze et al, 1973). Tevens zou ongeveer 20% van de patiënten in meer of mindere mate mentaal zijn getardeerd (Gesell, 1927; Hume, 1972; Azevedo et al, 2005).

Discussie

Ondanks de vele theorieën over de oorzaak van hemifaciale hypertrofie die in de literatuur zijn beschreven, is de oorzaak in de gerapporteerde casus bijna altijd onbekend (Gesell, 1927; Noé en Berman, 1962; Pollock et al, 1985; Yoshimoto et al, 1998). Alleen de casus beschreven door Bencze et al (1973) vormden hierop een uitzondering. Zij waren in staat een genetische component aan te tonen voor zowel de hemifaciale hypertrofie als de bij deze patiënten aanwezige amblyopie en strabismus. Ook het meisje van de onderhavige casus heeft amblyopie en strabismus aan de aangedane zijde. De oorzaak heeft bij haar vrijwel zeker geen genetische oorsprong, maar is vermoedelijk toe te schrijven aan een verstoring van de ontwikkeling van het oog door de hemifaciale hypertrofie. Of ook het bij haar geconstateerde gehoorverlies wordt veroorzaakt door een dergelijke ontwikkelingsstoornis is niet bekend. Daarnaast is het opvallend dat in de meeste gevallen de zwelling al bij of vlak na de geboorte aanwezig was (Spielman et al, 1971; Loh, 1982; Pollock et al, 1985;

Lawoyin et al, 1989; Sugiyama et al, 2001). De extreme groei die de zwelling in de onderhavige casus spoedig daarna vertoonde en de recidieven die optraden na de chirurgische behandelingen zijn niet eerder beschreven en vermoedelijk zeldzaam of uniek.

Hyperplasie van de tong en afwijkingen van de gebitselementen aan de aangedane zijde zijn veelvuldig gerapporteerd (Spielman et al, 1971; Loh, 1982; Kogon et al, 1984; Antoniadis et al, 1988; Lawoyin et al, 1989; Sugiyama et al, 2001). Het in dit artikel gepresenteerde meisje vertoonde een vertraagde doorbraak van de tijdelijke gebitselementen, hypoplasie van de blijvende gebitselementen en het niet aangelegd zijn van de meeste blijvende gebitselementen. In tegenstelling hiermee was bij andere casus vooral sprake van vroegtijdige doorbraak en hyperplasie van de blijvende gebitselementen. Vooral de cuspidaten en de eerste molaren waren hyperplastisch en een afwijkende wortelontwikkeling was gebruikelijk (Kogon et al, 1984; Antoniadis et al, 1988; Lawoyin et al, 1989; Sugiyama et al, 2001).

De histologische aspecten van congenitale hemifaciale hypertrofie zijn niet uitgebreid gerapporteerd. Het in deze casus beschreven meisje had een angioliroom en dat is nog niet eerder beschreven. Wel eerder gerapporteerde histologische bevindingen zijn een lipoom, een exostose en een cyste (Pollock et al, 1985; Lawoyin et al, 1989; Sugiyama et al, 2001; Azevedo et al, 2005).

Meestal heeft het de voorkeur chirurgische behandeling uit te stellen tot het moment waarop de aandoening geen groei meer vertoont (Azevedo et al, 2005). Uitstel van behandeling zou bij het in dit artikel gepresenteerde meisje hebben geleid tot ernstige functionele beperkingen. Sinds haar achtste jaar lijkt de aandoening echter niet meer in omvang toe te nemen. Of tijdens de puberteit de omvang van de aandoening weer wel zal toenemen, moet worden afgewacht. Ook het plaatsen van implantaten op een moment dat nog groei van de maxilla en de mandibula is te verwachten, is geen standaardprocedure. Hiertoe werd besloten omdat de noodzakelijke verwijdering van de gebitselementen, naast de al bestaande esthetische problematiek, psychosociaal voor haar erg moeilijk was. Het doel hiervan was voornamelijk het verbeteren van de esthetiek. Zeer waarschijnlijk zijn in de toekomst aanvullende chirurgische correcties van de processus alveolares noodzakelijk. Daarbij bestaat de kans dat het verwijderen van de implantaten, gevolgd door een reconstructie en het plaatsen van nieuwe implantaten onvermijdelijk is.

Slotbeschouwing

Congenitale hemifaciale hypertrofie is een zeer zeldzame aandoening die tot buiten proportioneel grote afwijkingen van het totale aangezicht en de mond kan leiden. Vanwege de verregaande functionele en esthetische gevolgen is multidisciplinaire behandeling van deze aandoening geïndiceerd.

Literatuur

- Antoniadis K, Letsis I, Karakasis D. Congenital hemifacial hyperplasia. Br J Oral Maxillofac Surg 1988; 26: 344-348.
- Azevedo RA, Souza VF, Sarmiento VA, Santos JN. Hemifacial hyperplasia: a case report. Quintessence Int 2005; 36: 483-486.
- Bencze J, Schnitzler A, Walawska J. Dominant inheritance of hemifacial hyperplasia associated with strabismus. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1973; 35: 489-500.
- Gesell A. Hemihypertrophy and twinning. Am J Med Sci 1927; 173: 542-555.

- Hume WJ. Hemifacial hypertrophy associated with endocrine disharmony. Br Dent J 1975; 139: 16-20.
- Gorling RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes of the head and neck. Oxford: University Press, 2001.
- Khanna JN, Andrade NN. Hemifacial hypertrophy. Report of two cases. Int J Oral Maxillofac Surg 1989; 18: 294-297.
- Kogon SL, Jarvis AM, Daley TD, Kane MF. Hemifacial hypertrophy affecting the maxillary dentition. Report of a case. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1984; 58: 549-553.
- Lawoyin JO, Daramola JO, Lawoyin DO. Congenital hemifacial hypertrophy. Report of two cases. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1989; 68: 27-30.
- Loh HS. Congenital hemifacial hypertrophy. Br Dent J 1982; 153: 111-112.
- Noé O, Berman HH. The etiology of congenital hemihypertrophy and one case report. Arch Pediatr 1962; 79: 278-288.
- Parker DA, Skalko RG. Congenital asymmetry: report of 10 cases with associated developmental abnormalities. Pediatrics 1969; 44: 584-589.
- Pollock RA, Newman MH, Burdi AR, Condit DP. Congenital hemifacial hyperplasia: an embryologic hypothesis and case report. Cleft Palate 1985; 22: 173-184.
- Rowe NH. Hemifacial hypertrophy. Review of the literature and addition of four cases. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1962; 15: 572-587.
- Slootweg PJ. Tandkiemen en tumorvorming, toen en nu. Ned Tijdschr Tandheelkd 2004; 111: 226-229.
- Spielman WR, Marano PD, Kolodny SC, Smart EA. True hemifacial hypertrophy: report of a case. J Oral Surg 1971; 29: 592-595.
- Sugiyama M, Tanaka E, Ogawa I, Ishibashi R, Naito K, Ishikawa T. Magnetic resonance imaging in hemifacial hyperplasia. Dentomaxillofac Radiol 2001; 30: 235-238.
- Yoshimoto H, Yano H, Kobayashi K, et al. Increased proliferative activity of osteoblasts in congenital hemifacial hypertrophy. Plast Reconstr Surg 1998; 102: 1605-1610.

Summary

A girl with congenital hemifacial hypertrophy

A girl with congenital hemifacial hypertrophy had been observed and treated by a multidisciplinary team for craniofacial disorders in an academic medical centre since birth. At the age of 8 she was treated on account of considerable facial asymmetry and multiple intraoral problems. The two-step surgery involved reduction of the maxilla and the zygoma, reduction of soft tissues, removal of the teeth on the affected side, correction of the alveolar ridges of the maxilla and the mandible and placement of oral implants. After a healing period of 4 months fixed partial dentures were constructed on the implants.

Bron

Uit de afdeling Mondziekten, Kaakchirurgie en Bijzondere Tandheelkunde en de afdeling Plastische en Reconstructieve Chirurgie van het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam

Datum van acceptatie: 2 mei 2006

Adres: mw. S.M. van den Broeke, Erasmus MC, Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam

s.vandenbroeke@erasmusmc.nl