

Dysgnathia complex, een zeldzame afwijking

Dysgnathia complex is een zeldzame afwijking, gekenmerkt door een onderontwikkelde of vrijwel afwezige onderkaak (micrognathie of agnathie), een kleine mond met openingsbeperking (trismus), kleine tong (microglossie) en afwijkingen aan het oor. Sinds 1961 zijn slechts 21 gevallen in de literatuur beschreven. Het stellen van de diagnose is door het uitzonderlijke voorkomen en de uiteenlopende verschijningsvormen niet eenvoudig. Aan de hand van een casus worden de voorkomende aspecten besproken.

Stuffken MJ, Tuinzing DB. Dysgnathia complex, een zeldzame afwijking
Ned Tijdschr Tandheelkd 2008; 115: 394-396

Gegeven

Een 25-jarige vrouw met kinderwens werd verwezen naar het VU medisch centrum in verband met een verzoek tot erfelijkheidsonderzoek naar de afwijking van haar aanzicht. Zij werd sinds 11-jarige leeftijd al orthodontisch behandeld in verband met een ernstige onderontwikkeling van de onderkaak met open beet. Op 17-jarige leeftijd werd in het kader van een gecombineerde chirurgisch-orthodontische behandeling een sagittale splijtingsosteotomie uitgevoerd (afb. 1), waarbij de onderkaak naar ventraal werd verplaatst. Tevens werd de kin met autoloog bot uit de bekkenkam opgebouwd. Er ontstond een recidief van de open beet, zodat op 24-jarige leeftijd opnieuw in combinatie met orthodontie een osteotomie, maar nu in de bovenkaak, werd uitgevoerd (Le Fort I-osteotomie). In eerste instantie werd gedacht dat het om het syndroom van Treacher-Collins ging en voor verder onderzoek werd de afdeling Klinische Genetica van het VU medisch centrum geconsulteerd.

Onderzoek en diagnose

Voor de operatieve ingrepen werd het uiterlijk van de patiënte vooral gekenmerkt door een extreme onderontwikkeling van de onderkaak (micrognathie of agnathie) en door een beperkte mondopening (trismus). De vorm van de oren was afwijkend, maar het gehoor was goed. Intraoraal was er sprake van een open beet, een sagittale overbeet van ongeveer 8 mm en een kleine tong (microglossie). Het röntgenologisch onderzoek bevestigde de genoemde afwijkingen en toonde sterk onderontwikkelde kaakkopjes.

Bij het erfelijkheidsonderzoek werd getwijfeld aan de eerder gestelde diagnose: Treacher Collins-syndroom. Uit een uitgebreid literatuuronderzoek bleek dat de bij de patiënte voorkomende verschijnselen goed zouden kunnen passen bij de afwijking dysgnathia complex. Het Landelijk Overleg Genetici bevestigde de mogelijkheid van deze diagnose.

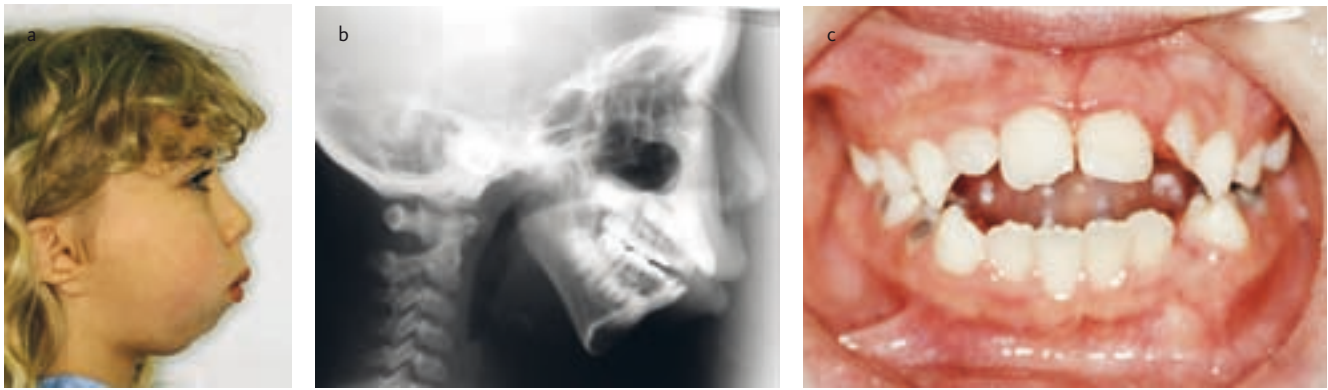
Beschouwing

Dysgnathia complex is een aandoening die wordt gekenmerkt door een hypoplastische of afwezige onderkaak (micrognathie of agnathie), beperkte mondopening (trismus), een kleine tong (microglossie) en een vormafwijking van de oren (Baker et al, 2004). De bovenkaak is zelden betrokken bij de afwijking, hoewel in een enkel geval ook een palatoschisis voorkomt. Deze afwijking kan ook gepaard gaan met slechthorendheid (Guion-Almeida et al, 2002). Het röntgenbeeld toont over het algemeen afwijkende kaakgewrichten met onderontwikkelde kaakkopjes en een onderontwikkelde onderkaak.

De afwijking kan worden gerekend tot de syndromen die samenhangen met de ontwikkeling van de eerste kieuwboog, die over het algemeen in de vierde week van het embryo plaatsvindt.

Over de oorzaak van dysgnathia complex is nog weinig bekend. Wel zijn er aanwijzingen dat erfelijke factoren bij het ontstaan ervan een rol spelen. Mogelijk is er sprake van een autosomaal dominante overerving, waardoor de patiënt bij elke zwangerschap 50% kans heeft een kind te krijgen dat geboren wordt met dysgnathia complex. Voor de patiënt bestaat er bij zwangerschap een indicatie voor een klinische bevalling omdat bij pasgeborenen met dysgnathia complex voedings- en ademhalingsproblemen voorkomen, waarvoor in een ziekenhuis adequate stappen kunnen worden ondernomen.

Het belang van prenatale echoscopische diagnostiek is groot omdat de levenskansen voor de pasgeborene toenemen wanneer tijdens de bevalling de juiste stappen worden ondernomen ten aanzien van het vrijhouden van de luchtweg (Erlich et al, 2004; Singh en Bartlett, 2005). Vanaf week 18-19 kunnen op het echogram de micrognathie en misvormde oren worden geconstateerd. De afwijking kan niet met behulp van een vlokcentest of vruchtwateronder-



Afb. 1a-c. De patiënte op 11-jarige leeftijd met onderontwikkelde onderkaak en open beet ten gevolge van dysgnathia complex. Het röntgenbeeld toont de vrijwel aplastische kaakkopjes.

zoek worden aangetoond. Er zijn in de literatuur sinds 1961 slechts 21 gevallen van patiënten met geïsoleerde dysgnathia complex gerapporteerd: 6 zijn overleden bij de geboorte, 8 overleden kort na de geboorte en slechts 7 patiënten bereikten de kindertijd (Baker et al, 2004).

Differentiaaldiagnostisch kan bij dit soort patiënten worden gedacht aan het Pierre Robin-syndroom en het Treacher Collins-syndroom (Ozden et al, 2000). Het Pierre Robin-syndroom wordt eveneens gekarakteriseerd door een extreem kleine onderkaak, meestal in combinatie met een palatoschisis. Men vermoedt dat deze afwijking wordt veroorzaakt door intra-uterine druk op de onderkaak, waardoor de kin op de borst wordt gedrukt en het palatum niet de mogelijkheid heeft te sluiten. Bij de geboorte kunnen ook vaak ademhalingsproblemen optreden. Wanneer deze worden overwonnen ontwikkelt de kaak zich over het algemeen, in tegenstelling tot dysgnathia complex, zonder operatief ingrijpen op een normale wijze.

Het Treacher Collins-syndroom kenmerkt zich ook door een onderontwikkeling van de onderkaak. Bij dit syndroom zijn echter ook de bovenkaak en de jukbeenderen bij de afwijking betrokken. Misvormde of ontbrekende oren en 'te neer geslagen' (anti-mongoloïde) stand van de ogen zijn daarbij kenmerken.

Afb. 2. De situatie op 17-jarige leeftijd na een verlengingsosteotomie in de onderkaak en augmentatie van de kin met bot van de crista iliaca.



Afb. 3a en b. De situatie op 25-jarige leeftijd nadat de open beet is gesloten door een osteotomie in de bovenkaak.



Behandeling

De behandeling van patiënten met dysgnathia complex is vanzelfsprekend multidisciplinair. Vaak is direct na de geboorte een tracheotomie noodzakelijk om de luchtweg vrij te houden en vindt voeding via een sonde plaats.

Vroege behandeling van de skelettale afwijkingen wordt bepleit om het tracheostoma overbodig te maken en om secundaire misvorming van het middengezicht zoveel mogelijk te voorkomen (Klein en Howaldt, 1996). Tot enige jaren geleden was het verlengen van de onderkaak uitsluitend mogelijk met behulp van osteotomieën. Het gebrek aan weke delen beperkte daarbij de mogelijkheden. Met de ontwikkeling van distractieosteogenese bestaat de mogelijkheid de kaak geleidelijk te verlengen en daarbij ook de weke delen 'mee te nemen' (Becking en Jansma, 2000).

Conclusie

Concluderend kan worden gesteld dat dysgnathia complex een ernstige aandoening kan zijn met verstrekkende consequenties direct al vanaf de geboorte. Gezien de achterblijvende skelettale ontwikkeling van vooral de mandibula zullen er bij deze patiëntengroep na het einde van de lichamelijke groei chirurgische correcties noodzakelijk zijn. Bij deze patiënte was de afwijking mild zodat de diagnose pas

op een veel latere leeftijd werd gesteld. Daarom is het van belang oplettend te zijn bij patiënten met een extreme skelet-tale afwijking opdat een onderliggend syndroom niet wordt gemist.

Literatuur

- Baker PA, Afimos S, Anderson BJ. Airway management during an EXIT procedure for a fetus with dysgnathia complex. *Pediatr Anaesth* 2004; 14: 781-786.
- Becking AG, Jansma J. Distractie-osteogenese in de maxillofaciale chirurgie. *Ned Tijdschr Tandheelkd* 2000; 107: 190-197.
- Erlich MS, Cunningham ML, Hudgins L. Transmission of the dysgnathia complex from mother to daughter. *Am J Med Genet* 2000; 95: 269-274.
- Guion-Almeida ML, Zechi-Ceide RM, Vendramini S, Kokitsu-Nakata NM. Auriculo-condylar syndrome: additional patiënts. *Am J Med Genet* 2002; 112: 209-214.
- Klein C, Howaldt HP. Mandibular distaction osteogenesis as first step in the early treatment of severe dysgnathia in childhood. *J Orofac Orthop* 1996; 57: 46-54.
- Ozden S, Fıccioğlu C, Kara M, Oral O, Bilgiç R. Agnathia-holoprosencephaly-situs inversus. *Am J Med Genet* 2000; 91: 235-236.
- Singh DJ, Bartlett SP. Congenital mandibular hypoplasia: analysis and classification. *J Craniofac Surg* 2005; 16: 291-300.

Summary

Dysgnathia complex

Dysgnathia complex is a rare disorder characterized by a hypoplastic or absent mandible (micro- or agnathia), a limited mouth opening (trismus), a small tongue (microglossia) and ear anomalies. Since 1961 only 21 cases of isolated dysgnathia complex are reported in literature. Diagnosis of this disorder is difficult due to the general unfamiliarity of the disorder as well as the less apparent disparity with other known developmental syndromes of the head and neck area. A case of a female recently diagnosed with dysgnathia complex is discussed.

Bron

M.J. Stuffken, D.B. Tuinzing

Uit de afdeling Mond-, Kaak- en Aangezichtschirurgie/Orale Pathologie van het VU medisch centrum (VUmc)/Academisch Centrum Tandheelkunde Amsterdam (ACTA)

Datum van acceptatie: 20 september 2007

Adres: prof. dr. D.B. Tuinzing, postbus 7057, 1007 MB Amsterdam
db.tuinzing@vumc.nl