

## Een soepele zuigeling

### Diagnose

Ter evaluatie van het klinische beeld werd een röntgenfoto van de thorax gemaakt, die beiderzijds hypoplastische claviculae liet zien. Aan de longen werden geen afwijkingen gezien. In twee dagen tijd kon de respiratoire ondersteuning probleemloos worden afgebouwd. Vooral vanwege de hypoplastische claviculae werd gedacht aan cleidocraniale dysostose (CCD). Aanvullende röntgenfoto's toonden verschillende bijpassende afwijkingen, zoals schedelbothypoplasie met *wormian bones* (benigne groei-eilandjes in de schedelnaden), achterblijvende ossificatie van het os pubis en beiderzijds zeer kleine scapulae. Ook lijkt er een aanleg voor extra tanden zichtbaar. Genetisch onderzoek bevestigde uiteindelijk de diagnose. Vanwege eerdere gebitsproblematiek bij moeder werd ook zij gecounseld; bij haar bleek sprake van dezelfde mutatie in mozaïekvorm.

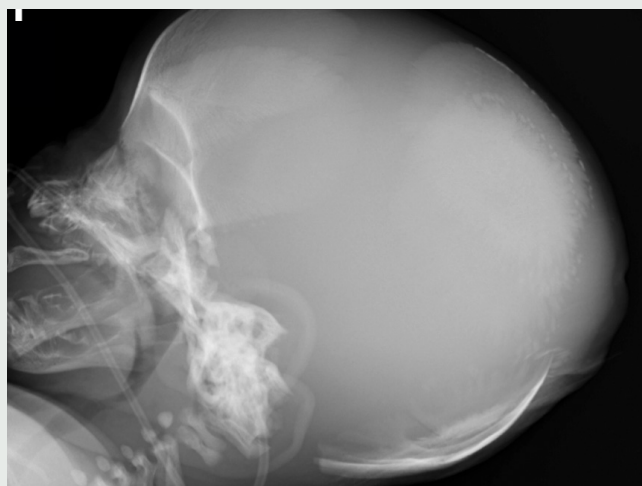
CCD heeft een incidentie van 1 per miljoen. Het is een autosomaal dominante skeletdysplasie die wordt veroorzaakt door een mutatie in het gen RUNX2. Dit gen bevindt zich op chromosoom 6 en speelt een rol in de differentiatie van osteoblasten.<sup>1</sup> De mutatie resulteert in vertraagde en verminderde botontwikkeling, vooral in de midline.<sup>2</sup> CCD kent een grote variatie in symptomen, zowel in aantal als in ernst. Bij pasgeborenen kunnen naast een grote fontanel, hypertelorisme en hypoplastische claviculae ook benauwdheidsklachten op de voorgrond staan. Waarschijnlijk worden deze veroorzaakt door de afwijkende vorm van de borstkas, met kortere ribben. Bij de patiënt in deze casus luidde de werkdiagnose transiënte tachypneu van de neonaat. Vanwege de kortere claviculae kunnen deze kinderen gemakkelijk de schouders ver naar voren draaien. Op lange termijn zijn kleinere lengte, osteoporose en gebitsproblemen kenmerkende verschijnselen. Belangrijke overige kenmerken kunnen slechthorendheid (door hypoplastische gehoorbeenderen), scoliose en dysplasie van het bekken zijn.<sup>3</sup> De diagnose moet worden overwogen bij kinderen met een grote, laat sluitende fontanel, een kleine lengte en afwijkende kenmerken van de thorax. Röntgendiagnostiek van thorax en schedel kan het vermoeden versterken.<sup>4</sup> Een definitieve diagnose kan worden gesteld op basis van een DNA-onderzoek.<sup>3</sup> De behandeling van CCD is afhankelijk van de symptomatologie. Ter beoordeling van het gehoor moeten kinderen met CCD in ieder geval eenmaal worden gezien door een KNO-arts. De tandarts en de orthodontist zullen regelmatig het gebit moeten controleren, waarbij niet zelden tandheelkundige ingrepen nodig zijn.<sup>5</sup> Vanwege de vergrote kans op osteoporose kan worden overwogen om vanaf het vierde levensjaar suppletie van vitamine D te continueren en calciumsuppletie te starten.

Patiënten met CCD hebben een normale levensverwachting en een normale intelligentie.<sup>6</sup> Als er sprake is van een 'de novo'-mutatie, is het herhalingsrisico laag: maximaal 1% op basis van mogelijk mozaïcisme bij een ouder. Wanneer een ouder de mutatie ook heeft, is de herhalingskans wel 50% en dienen ouders gecounseld te worden door een klinisch geneticus.



Figuur 2

Röntgenfoto van de thorax en het abdomen, waarop hypoplasie van de claviculae en scapulae, achterblijvende ossificatie van het os pubis, een afwijkende vorm van de thorax en een hemivertebra zichtbaar te zien zijn.



Figuur 3

Een röntgenfoto van de schedel toont hypoplasie van het schedelbot en *wormian bones*. Tevens lijkt er aanleg voor extra tanden te zijn.

Voor alle referenties bij dit artikel verwijzen wij u naar [www.praktischepediatrie.nl](http://www.praktischepediatrie.nl).