

# Een slappe zuigeling met dysmorphe kenmerken

### Diagnose

Dysostosis multiplex congenita.

De thoraxfoto (figuur 1) laat typisch spatelvormige ribben zien: opvallend breed anterieur en lateraal en relatief smal paravertebraal. De claviculae zijn kort. De scapulae zijn grof gevormd, met een ondiep glenoïd.

Op de opname van het bekken (figuur 2) staan de iliumvleugels relatief ver naar buiten gekanteld (*flaring*) en zijn de basale delen van het os ilium beiderzijds relatief onderontwikkeld (overconstrictie van de corpora iliaca). De femurkopepifysen zijn klein (dysplastisch) en de femurhalzen breed. De opname van de hand (figuur 3) toont een abnormale configuratie van de korte tubulaire botten. De diafysen van

de metacarpalia zijn verbreed, met een wat smal proximaal uiteinde.

Deze afwijkingen zijn karakteristiek voor dysostosis multiplex congenita, een overkoepelende term voor skeletafwijkingen bij lysosomale stapelingsziekten. Naast de hier getoonde radiologische afwijkingen, zien we bij het patroon van dysostosis multiplex congenita vaak diffuse osteoporose met grove trabeculatie, macro-/dyscefalie, 'J-shaped' sella en ovale en 'hook-shaped' wervellichamen.

In dit geval ging het om een mucopolipidosis II (*I-cell disease*) of mucopolipidosis III (pseudo-hurlerpolydystrofie). Deze beide entiteiten worden gekenmerkt door het volledig (mucopolipidosis II) of partieel (mucopolipidosis III) ontbreken van het transportenzym N-acetylglucosamine-1-fosfotransferase.