



De ziekte van van Buchem, presentatie op de kinderleeftijd

M.E. van Egmond¹, F.G. Dikkers², A.M. Boot³, O.F. Brouwer¹

¹Afdeling Neurologie, ²Afdeling KNO, ³Afdeling Kindergeneeskunde, Universitair Medisch Centrum Groningen, Groningen

Introductie

Uitval van de n. facialis bij kinderen heeft een uitgebreide differentiaal diagnose. Wij beschrijven drie kinderen die zich presenteerden voor het 4^e levensjaar met een perifere aangezichtsverlamming, aanvankelijk eenzijdig, later bilateraal. Zij bleken allen de ziekte van Van Buchem te hebben, een ziekte die tot nu toe wereldwijd bij slechts circa 25 patiënten werd beschreven.

Casus

Patiënt 1, een 4-jarige jongen, patiënt 2, zijn 6-jarige zus (consanguïne ouders), en patiënt 3, een 4-jaar oud meisje, hadden vanaf de leeftijd van resp. 9 maanden, 2 jaar en direct post-partum meerdere episodes met perifere n. facialis uitval rechts of links. De duur van de episodes was enige weken tot maanden. Er trad steeds slechts gedeeltelijk herstel op. Inmiddels hebben zij alle drie een permanente bilaterale uitval variërend van House-Brackmann gr. IV tot gr. VI. Verder is bij alle drie beiderzijds licht gehoorverlies vastgesteld (conductief bij pat. 1 en 2 en gemengd bij pat. 3).



Figuur 1. Gelaatsfoto's van patiënt 1 (links) en patiënt 2 (rechts), in rust (A, C) en tijdens zo krachtig mogelijk dichtknijpen van de ogen (B, D).*

Discussie

De ziekte van Van Buchem, ofwel hyperostosis corticalis generalisata, is een autosomaal recessief overervende bot-aandoening. Verminderde functie van het eiwit sclerostin leidt tot ongeremde osteoblastactiviteit en daarmee tot ongebreidelde groei van botweefsel. De oorzaak is een homozygote 52-kb deletie op chromosoom 17q.

Neurologische verschijnselen:

- Hersenzenuwuitval door vernauwing van neuroforamina in de schedelbasis: meestal uitval van n. VII en VIII

Bij volwassenen (fig. 4) tevens kans op:

- Cervicale wervelkanaalstenose met myelopathie
- Verhoogde intracranieële druk door hyperostosis van het benige schedeldak

Conclusie

De ziekte van Van Buchem is een zeldzame botaandoening die voornamelijk in Urk voorkomt. Bij kinderen presenteert de ziekte zich meestal door perifere uitval van de n. facialis ten gevolge van vernauwing van de meatus acusticus internus.

Een beter begrip van de onderliggende pathofysiologische mechanismen van de ziekte leidt hopelijk in de toekomst tot een effectieve behandeling. Er zijn aanwijzingen dat patiënten met Van Buchem baat hebben bij behandeling met corticosteroiden.



Figuur 4. Fenotype van een volwassen patiënt met de ziekte van Van Buchem. Opvallend is de hyperostosis van de mandibula en de bilaterale uitval van de n. facialis.*

*De foto's van figuur 1 en 4 werden afgedrukt met toestemming van belanghebbenden



Figuur 2. Beeldvorming van de schedel. CT-cerebrum, transversale coupes ter hoogte van het middenoor, van patiënt 2 op zesjarige leeftijd (links) met forse verdikking van de schedel. Ter vergelijking een CT-cerebrum van een gezonde leeftijdgenoot (rechts).



Figuur 3. Overmatige botaanmaak bij de ziekte van Van Buchem. Weegschaal met daarop drie schedels van gezonde personen (links) en een schedel van een patiënt met de ziekte van Van Buchem (rechts).