

tegiën en beslissingsmodellen kan ons hierbij van dienst zijn, de informatietheorie kan zijn bijdrage leveren enz. 7). Maar ik wil u gezien de gevorderde tijd niet verder met een opsomming van in gang gezette ontwikkelingen vermoënen. Ik hoop u door deze simpele demonstratie, de voorlopige evaluatie hiervan en de kort aangegeven perspectieven enig inzicht geboden te hebben in de manier van werken van de sociale psychologie op dit intrigerende gebied van de communicatie. Misschien zijn een aantal ontwikkelingen vruchtbaar voor uw eigen werkterrein en als ik u hiervan op het spoor heb gebracht, acht ik deze demonstratie met een praatje ruimschoots beloond.

## HET SYNDROOM VAN TREACHER COLLINS

door S. HOTTENTOT, arts

(uit het Hendrik van Boeyenoord, Assen, gen.-directeur E. Hoejenbos)

Aan de hand van een beschrijving van een patiëntje breng ik u gaarne nog eens in herinnering het *Treacher Collins syndroom* (synoniem: syndroom van Franceschetti, dysostosis mandibulo-facialis).

Het is van belang dit syndroom te herkennen omdat kinderen met de hierin begrepen verschijnselen niet zelden ten onrechte voor zwakzinnig worden gehouden.

### *Voorgeschiedenis*

Laat ik beginnen u iets te vertellen van ons patiëntje. Als 6-jarig jongetje werd het in 1955 in het 'Hendrik van Boeijen-Oord' opgenomen.

De reden tot opname was 'zwakzinnigheid' en onaangepast gedrag in een groeiend gezin. Anamnestic bleek het volgende: tijdens de graviditeit had de moeder weinig leven gevoeld en veel last gehad van pruritus vulvae welke de laatste maanden met irrigaties werd behandeld.

De partus was spontaan à terme, en verliep vrij vlot, zonder injecties. Het kind schreeuwde niet direkt. Vanaf de geboorte hebben de ouders gemerkt dat er iets niet in orde was met hun kind. Toen het 14 dagen oud was kreeg het een beklemde breuk waarvoor het werd geopereerd. Na de operatie wilde het kind niet meer drinken. Het werd opnieuw in het

7. Zie voor literatuur de onder 1 genoemde boeken en M. Haire e.d., *Modern organization theory*, New York, 1959, en voor de plaats van het overleg in de huidige organisatie: R. Likert, *New patterns of management*, New York, 1961.

ziekenhuis opgenomen en kreeg gedurende 4 maanden sondevoeding. Hierna lukte het thuis de voeding weer normaal toe te dienen. Zijn verdere ontwikkeling was duidelijk vertraagd, terwijl al spoedig bleek dat het kind niet of nauwelijks hoorde. Een onderzoek op het audiologisch centrum gaf als resultaat: 'slechts enkele onbeduidende gehoorresten'. Van zijn vierde tot zijn zesde jaar bezocht hij de kleuterschool. Hij deed dit met veel plezier en werd door de onderwijzeres goed opgevangen. Hij ging op zijn zesde jaar naar de B.L.O.-school. Hier voelde hij zich helemaal niet thuis. Hij huilde veel en werd na drie maanden thuis gehouden. Spoedig daarna werd hij wegens niet meer vertrouwd zijn in huis (sneed met mes in tafel, stak lucifers aan, gooide allerlei dingen op de kachel) hier opgenomen.

### *Somatisch onderzoek*

Bij onderzoek wordt het volgende gevonden: antimongoloïde scheefstand der oogspleten, ectropion, berustend op een te wijd onderooglid, (vooral aan temporale zijde), strabismus convergens, in linker oogfundus een groot litteken, waarin de papil ligt, atresie van de traanbuizen met als gevolg tranenvloed, fistel onder mediale linker ooghoek, aanduiding van hypertelorisme, meerdere kruinen, onderontwikkelde jukbeenderen, oren te klein en misvormd, praktisch geen gehoorsfunctie (uitwendige gehoorgang en trommelvliezen geen bijz.), zeer hoog verhemelte, kleine uvula, beiderzijds kromme en vergroeide 3e teen, syndactylie tussen 2e en 3e teen, 2e teen > 1e teen en ruimte tussen I en II, te kleine penis, niet ingedaalde testikels, aanduiding van holvoeten.

Neurologisch valt verder op: geringe links-rechts verschillen ten nadele van rechts, myocloniëën (tics?) in het gelaat.

Rö.schedel: vrij veel granulaties, bevestiging van reeds genoemde afwijkingen.

Rö.halswervels: open bogen C1, C2, C3, C4 en C5.

Tandheelkundig: fase tandwisseling normaal, geen agenesiëën.

Onder-ontwikkeling van de kaken ten opzichte van aanwezig tandmateriaal, sterk afgevlakte onderkaakshoek met verticale open beet.

### *Psychiatrisch-psychologisch onderzoek*

Patiëntje werd 3x psychologisch getest ('56, '58 en '60). In '56 verkeerde hij nog geheel in de orale fase en was hij ernstig in zijn contact gestoord, agressief en perseverend. In '58 duidelijke vooruitgang in zijn contact, stemming iets verbeterd, niveau plm. 2 jaar.

In '60 contact redelijk, kan zich lang ergens mee vermaken, niveau plm. 4 jaar.

#### *Laboratorium*

*Urine* o.a.: phenylpyrodruivenzuur: negatief.

aminozuren-uitscheiding: niet afwijkend.

*Bloed*: o.a. toxoplasma: negatief.

*E.E.G.* 1958: slaap-e.e.g. vertoont geen bijzonderheden.

1960: slaap e.e.g. rechts-voor wat minder gedifferentieerd beeld dan links. Laesie aldaar?( klopt niet met neurologische bevindingen).

#### *Familie-anamnese*

Patiëntje is het 2e kind uit een gezin van 5 kinderen, de 4 andere kinderen vertonen geen afwijkingen.

P. aangeboren eenzijdige doofheid, duidelijk achterblijven van beide jukbeenderen.

M. congenitale heupluxatie, linker 2e teen > 1e teen.

Fm. heupluxatie links.

P2. liet linker ooglid wat hangen.

Fp. strabismus convergens o.s.

Sp. strabismus convergens o.s.

#### *Diagnose*

Op grond van de genoemde afwijkingen, vooral die welke het aangezicht betreffen, werd de diagnose gesteld op het Treacher Collins syndroom.

#### *Historie*

Reeds in 1889 beschrijft *Berry* (een Engelse oogarts) twee gevallen met congenitaal defect aan het onderste ooglid, namelijk moeder en dochter.

In 1900 beschrijft *Treacher Collins* eveneens twee gevallen met congenitale symmetrische inkepingen in het laterale gedeelte van elk onderste ooglid en gebrekkige ontwikkeling van de kaakbeenderen.

In 1927 beschrijft *Isakowitz* een vrouw, haar zuster en haar vader met oog- en kaakafwijkingen.

*Fisher* vermeldt in 1929 twee gevallen.

In Nederland verschijnt een eerste publikatie in 1930 van *Waardenburg* (7-jarige jongen), waarbij tevens oorafwijkingen voorkwamen (uitvoerig beschreven door *H. Navis*).

In 1944 beschrijven *Franceschetti* en *Zwahlen* twee gevallen en brengen tevens alle tot dan toe gepubliceerde gevallen bij elkaar. Zij spreken van dysostosis mandibulo facialis. Het beeld krijgt bekendheid en het aantal herkende gevallen, welke en-

kele of meerdere symptomen van dit syndroom vertonen, neemt toe.

Nog enige Nederlandse publikaties: Waardenburg 1948, Keizer 1950, Versteeg 1955, Wildervank 1960.

### *Syndroom van Treacher Collins*

Het volledige syndroom omvat:

1. *Antimongoloïde*, scheve richting der oogspleten;
2. *Coloboom* aan de temporale zijde van het onderooglid;
3. gebrekkige wimpervorming aan het onderooglid. Soms: ectropion, atresia can. lacrimalis, strabismus convergens, gestoorde oogfunctie;
4. *hypoplastische jukbeenderen*, hypoplastische onder- en bovenkaak, met gebrekkige kinvorming en open beet. Hoog en soms gespleten palatum;
5. *hypertelorisme* met grote sinus frontalis;
6. soms *macrostomie met fistels op lijn mond-oor*;
7. *oorafwijkingen* — te laag ingeplant, te groot of te klein oor, misvormde schelp, smal of afwezig zijn van uitwendige gehoorgang, meer of minder ernstige deformatie van het middenoor, soms ook van het binnenoor (ontbreken, of aan elkaar groeien van gehoorbeentjes, afsluiting van tuba Eustachiï), als gevolg van oorafwijkingen: geleidingsdoofheid soms: perceptie doofheid.

Soms: gestoorde spraak; hazenlip, ontbreken van duim, synostosis (is abnormale aangroei van beenderen) van de gewrichten; hersenafwijkingen (zoals: hydrocephalie, microcephalie, encephalocèle, *zwakzinnigheid*);

afwijkingen in de wervelkolom zoals: blokvorming, het niet gesloten zijn van een of meerdere wervelbogen (vooral halswervels en occiput vertonen afwijkingen).

Al deze afwijkingen kunnen een of dubbelzijdig aanwezig zijn of aan de ene zijde meer uitgesproken dan aan de andere zijde. In typische gevallen krijgt het gezicht iets van een vogel of vis.

### *Pathogenese*

De ontwikkelingsstoornis die aanleiding geeft tot het Treacher Collins syndroom ontstaat waarschijnlijk tussen de 6e en 8e embryonale week en doet zich voor als een abnormale en onvoldoende ontwikkeling en verbening in het mesodermale weefsel van de 1e kieuwboog.

Deze ontwikkelingsstoornis berust zeer waarschijnlijk op een erfelijke aanleg met een onregelmatig dominant karakter (Berry: moeder en dochter; Isakowitz: vader en 2 dochters; Leopold

Mahoney-La Price: moeder, dochter en moeders vader — ne-  
gerfamilie —, Swarth en Lewis: moeder en 4 kinderen).

Onze landgenoot Wildervank beschreef in 1960 een jongetje  
dat het volledige syndroom vertoonde en kon een of meerdere  
symptomen tot aan de overgrootvader terug vinden. Zijn con-  
clusies waren:

1. er is een grote variatie in het vóórkomen van het syndroom;
2. in sommige gevallen is er een toeneming van de ernst van  
het syndroom.

Genetisch gezien is er de 'gelukkige' bijkomstigheid dat de  
meeste behepten een onaantrekkelijk uiterlijk hebben, waardoor  
de kans op voortplanting geringer wordt.

Tenslotte wil ik terugkomen op hetgeen ik in het begin heb  
gezegd. Door: 1. uiterlijk (vogel- of visachtig), 2. gehoorstoornis,

3. visus stoornis, 4. spraakstoornis wekken deze kinderen vaak  
de indruk van zwakzinnigheid. Doorgaans gaat dit beeld echter  
*niet* gepaard met zwakzinnigheid. Kulezycki heeft op het 1e  
Internationale congres voor zwakzinnigheid in 1959 hier vooral  
op gewezen. Vooral de dubbelzijdige aangeboren gehoorstoornis  
is veelvuldig en vormt begrijpelijkerwijs een ernstige belem-  
mering voor een normale ontwikkeling.

Therapeutisch is dan ook belangrijk dat de gehoorstoornis, die  
zo vaak een geleidingsstoornis is, wordt gesaneerd.

Juist de laatste jaren zijn de operatieve correctie-mogelijkheden  
van de congenitale geleidingsstoornis aanzienlijk uitgebreid.

Hiernaast moet dan nog genoemd worden de plastisch-chirur-  
gische behandeling van het gelaat.

## LITERATUUR

- Heuyer G.; M. Feld J. Gruner    *Les malformations mandibulo-faciales. Malformations congénitales du cerveau*, blz. 182.
- Keizer, D. P. R.    *Dysostosis mandibulo-facialis. Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde*. 1950 II 1195.
- Kenzie, J. Mc., J. Craig    *Mandibulo-facial Dysostosis (Treacher-Collins Syndroom). Archive of diseases in childhood* 1955, 391.
- Kulezycki, L. L.    *The Treacher Collins Syndroom and Mental Deficiency. Mental Retardation (Proc. 1ste Int. Med. Conf.)* 1960 blz. 211.
- Navis, H.    *Dysostosis mandibulo-facialis. Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde* 1948 I. 740.  
Aanvullende mededeling over de dysostosis mandibulo-facialis. *Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde* 1949 III. 2852.
- Waardenburg, P. J.    *Dysostosis mandibulo-facialis. Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde* 1948 IV. 3455.  
Nieuwe gevallen van dysostosis mandibulo facialis. *Ned. Tijdschrift voor Geneeskunde* 1949 IV. 3588.

Wildervanck, L. S. Dystostosis mandibulo-facialis (Franceschetti-Zwahlen) in four generations. *Acta Genet. Med. et Gemellolog.* vol. IX, 1960 no. 4.

## BOEKAANKONDIGING

**Dr. TH. B. KRAFT: De jeugdpsychiatrische diensten in Nederland**  
Erven J. Bijleveld, Utrecht, 1963, pp. 245

Deze handelsuitgave van Krafts proefschrift werd van een voorwoord voorzien door dr. L. N. J. Kamp. Omdat collega Kraft op de j.l. zomervergadering van de Vereniging een exposé gaf over het belang van jeugdbureaus voor de geestelijke volksgezondheid, dat in een der volgende nummers van de Voordrachtenreeks wordt gepubliceerd, mag hier worden volstaan met te vermelden dat in het onderhavige boek achtereenvolgens worden behandeld: de historische ontwikkeling van de geestelijk-hygiënische jeugdzorg in Nederland en speciaal in Gelderland, de jeugdpsychiatrische dienst van de gelderse stichting voor de geestelijke volksgezondheid, de analyse van 358 aangemelde kinderen met nader onderzoek, aard en intensiteit van de samenwerking van j.p.d. met andere maatschappelijke organisaties in de provincie Gelderland, andere jeugdpsychiatrische en verwante diensten in Nederland; de afsluiting bestaat uit enkele kritische beschouwingen, conclusies, perspectieven, een samenvatting en een grote literatuurlijst.

De studie van Kraft is plezierig leesbaar. De aard van het onderwerp noodt tot opnemng van vele details die een strakke betoogtrant in de weg staan. De grote waarde van het boek is niet zozeer gelegen in een pleit voor de j.p.d. als zodanig maar wel in de verantwoording van dit nut tegen de achtergrond van regionale structuren. Instanties die overwegen een j.p.d. te vestigen zullen in het door Kraft bewerkte materiaal — voor een groot deel zijn eigen jarenlange ervaringen in deze sector van geestelijke gezondheidszorg — pro- en contra-argumenten te over aantreffen. Bijzonder belangwekkend zijn ook de weergegeven criteria waarom op bepaalde plaatsen een j.p.d. de voorkeur verdient boven (voorpost-) m.o.b.'s, en de wijze waarop de activiteiten van m.o.b., schoolpsychologische dienst en j.p.d. effectief in elkaar grijpen.

Een afzonderlijk te noemen charme van het gehele werk is dat het discussiepunten open laat zonder dat deze nadrukkelijk vermeld worden. Gaarne aanbevelen.

J. J. C. M.