

E. C. J. FRANK*

Macroglossie bij de ziekte van Von Recklinghausen

Macroglossie ten gevolge van een neurinoom van de nervus hypoglossus is tamelijk zeldzaam;^{1,2} in de Nederlandse literatuur is hierover zelfs niet eerder bericht. In deze bijdrage wordt een korte casusbeschrijving gegeven, gevolgd door een bespreking van de ziekte van Von Recklinghausen.

Casus

Anja P, geboren juli 1972, kwam in september 1977 op mijn spreekuur met de klacht dat zij een nasale stem had en moeilijk te verstaan was. Bij onderzoek zag ik een iets vergrote rechter tonghelft (foto 1). Ik verwees haar naar de KNO-arts, enerzijds voor diagnostiek van de zwelling, anderzijds voor advies met betrekking tot logopedische hulp.

De KNO-arts verrichtte adenotomie en verwees patiëntje naar de logopediste. Een jaar later verwees de schoolarts haar terug wegens onvoldoende resultaat van de logopedie. Na overleg met de KNO-arts en de schoolarts werd besloten de logopedie voort te zetten.

Weer een jaar later (december 1979) zag ik haar op het spreekuur. Op de romp waren verschillende lichtbruine vlekjes te zien (foto 2). Op verzoek van de ouders werd zij gezien door de huidarts. Hij stelde de diagnose op café au lait-vlekken.

De combinatie café au lait-vlekken met de zwelling in de tong deed mij aan de ziekte van Von Recklinghausen denken. De kaakchirurg verrichtte vervolgens op mijn verzoek een biopsie uit de tong. Het PA-verslag luidde: neurofibromatosis.

Mijn vermoeden dat het hier ging om de ziekte van Von Recklinghausen, werd aldus bewezen.

Vervolgens werd, om andere lokaties van de neurofibromatose aan te tonen c.q. uit te sluiten, patiëntje verwezen naar de neuroloog. Tot op heden zijn geen andere uitingen van de neurofibromatose duidelijk geworden. Onlangs is zij wegens geleidelijke groei van de zwelling in de tong (foto 3) gepresenteerd aan de werkgroep tongtumoren van het Academisch Ziekenhuis Dijk-

zigt te Rotterdam. Voorlopig wordt een afwachtende houding aangenomen.

Neurofibromatosis

Neurofibromatosis werd voor het eerst volledig beschreven door Tilesius in 1793. Von Recklinghausen echter was de eerste die de pathologie van de tumoren herkende.

Het is een dominant erfelijke systeemziekte, die zich kan manifesteren in afwijkingen van huid, zenuwstelsel, tractus digestivus, het endocriene stelsel en het skelet. De ziekte wordt beschouwd als een der fakomatosen en er zou een relatie zijn met andere fakomatosen, zoals de tubereuse sclerose van Bourneville, het syndroom van Hippel-Lindau, het syndroom van Sturge Weber Dimitri en de neurocutane melanosis.

Karakteristiek zijn de multipale tumoren, wisselend van grootte, zoals fibromen van de huid, neurofibromen, meningiomen en gliomen. Deze zijn ontstaan als gevolg van een ontwikkelingsstoornis uit het ectoderm. Kenmerkend zijn verder de café au lait-vlekken, waarop de diagnose veelal gesteld kan worden. Het voorkomen is 1 op 3000 geboorten. De man/vrouw verdeling is 1/1, met mogelijk een lichte voorkeur voor het mannelijk geslacht.

De expressie in volgende generaties is variabel: sommigen hebben alleen neurofibromen, terwijl anderen alleen café au lait-vlekken hebben. Maligne degeneratie van de neurofibromen wordt beschreven in 5-15 procent der gevallen.³

Klinische verschijnselen

• *Huid.* Een café au lait-vlek is een onregelmatig begrensd macula met

een uniforme bruine kleur. Café au lait-vlekken komen bij 10-20 procent van de bevolking voor; 80 procent van de patiënten met neurofibromatosis heeft echter zes of meer café au lait-vlekken. Het aantal café au lait-vlekken geeft geen uitsluiting over de uitbreiding van de ziekte naar andere organen. Het aantal en de grootte kunnen in de loop der jaren toenemen. Een exacerbatie kan optreden tijdens puberteit en zwangerschap.

De mollusca fibrosa zijn zacht, subcutaan gelegen en niet met de omgeving vergroeid; ze kunnen gesteeld zijn. Bij samendrukken kunnen ze verdwijnen door de breukpoort. Ze komen over het gehele lichaam voor.

De neurofibromen kunnen door hun lokalisatie, aantal of grootte uitermate ontsierend zijn. Het levensverhaal van Joseph Carey Merrick bijgenaamd de olifantman, spreekt boekdelen.⁴

• *Zenuwstelsel.* De neurologische verschijnselen kunnen centraal of perifeer zijn en focaal of diffuus. Van de hersenzenuwen is de nervus opticus het meest aangedaan. Van alle patiënten met tumoren van de nervus opticus heeft de helft de ziekte van Von Recklinghausen.⁵ Dooftheid, exophthalmus, gestoorde oogbewegingen, visusverlies, insulten en absences kunnen voorkomen.

Het voorkomen van multipale meningiomen is beschreven. Groei van een enkele meningioom kan een focaal neurologisch symptoom veroorzaken. Daarnaast kunnen karakteristieke veranderingen met een röntgenfoto worden aangetoond.

Intraspinale solitaire tumoren geven klachten afhankelijk van de lokalisatie. De café au lait-vlekken kunnen over het hoofd gezien worden, zodat de solitaire tumoren niet gezien worden als onderdeel van de ziekte van Von Recklinghausen.

Een van de meest voorkomende verschijnselen bij de ziekte van Von Recklinghausen is dat de perifere zenuwen door tumoren zijn aangetast. Ondanks hun grootte en hun plaats geven zij soms weinig of geen neurologische verschijnselen.

• *Skelet.* Orbitadefecten met daardoor een exophthalmus pulsans is reeds eerder beschreven.⁶

Scoliose kan in lichte tot ernstige mate voorkomen⁷ en is de meest voorkomende skeletafwijking bij de ziekte van Von Recklinghausen.

• *Tractus digestivus.* Ernstige bloedin-

* Huisarts te Axel.

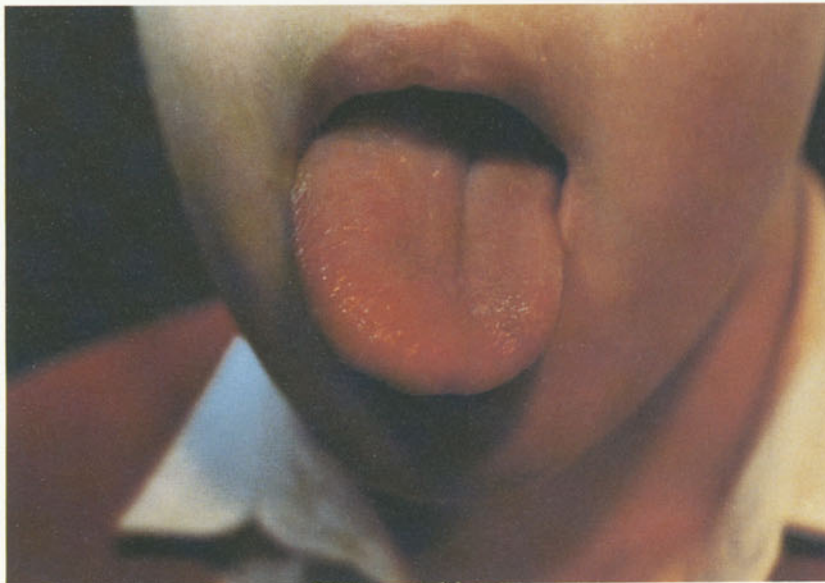


Foto 1 (boven). ...een iets vergrote rechter tonghelft... (september 1977). Foto 2 (midden). Café au lait-vlekken (december 1979). Foto 3 (onder). ...geleidelijke groei van de zwelling... (december 1981).

gen ten gevolge van een neurofibroom in de tractus digestivus zijn bekend.⁸ De klinische verschijnselen kunnen echter zo divers zijn, dat de diagnose zelden voor de operatie gesteld wordt.⁹

Prognose en verloop

Zowel café au lait-vlekken als neurofibromen kunnen in de eerste levensjaren al aanwezig zijn. Snelle uitbreiding voor de puberteit zou een slechte prognose betekenen, evenals uitzaaiing naar tractus digestivus of zenuwstelsel. Gelukkig heeft het merendeel echter een gunstig verloop.

Genetisch advies lijkt door de dominante overerving op zijn plaats.¹⁰

¹ Ayres WW, Delaney AJ, Backer MH. Congenital neurofibromatosis macroglossia associated in some cases with von Recklinghausen's disease. *Cancer* 1952; 5: 721-6.

² Haase E. Neurinoma of the twelfth nerve. *J Neuropath Exp Neurol* 1946; 5: 66-71.

³ Rook A. Genetics in dermatology. In: Rook A, Wilkinson DS, Ebling FJG, eds. *Textbook of dermatology*. 2nd ed. Oxford: Blackwell, 1975.

⁴ Howell M, Ford P. *The true history of the elephant man*. Harmondsworth (Middlesex): Penguin Books, 1983.

⁵ Manschot WA. Gezwollen van de nervus opticus bij de ziekte van Von Recklinghausen. *Ned Tijdschr Geneesk* 1954; 98: 973-4.

⁶ Elslo FR. Demonstratie van een patiënte met exophthalmus pulsans en neurofibromatosis. *Ned Tijdschr Geneesk* 1951; 95: 1934-5.

⁷ Enklaar JE. Scoliose bij neurofibromatosis (Recklinghausen); demonstratie van twee patiënten. *Ned Tijdschr Geneesk* 1962; 106: 2019-20.

⁸ Knobens JMAM, Gossink-Schaafsma EH, Vrints L. Intestinale bloeding bij een patiënte met de ziekte van Von Recklinghausen. *Ned Tijdschr Geneesk* 1976; 120: 1409-12.

⁹ Vroonhoven ThJMV van. Een gezwel van het duodenum bij een patiënt, lijdende aan de ziekte van Von Recklinghausen. *Ned Tijdschr Geneesk* 1970; 114: 1291-4.

¹⁰ Anoniem. Genetisch advies aan een neurofibromatosis patiënte [Vraag en antwoord]. *Ned Tijdschr Geneesk* 1974; 118: 1199.