

PDF hosted at the Radboud Repository of the Radboud University Nijmegen

The following full text is a publisher's version.

For additional information about this publication click this link.

<http://hdl.handle.net/2066/23322>

Please be advised that this information was generated on 2021-04-17 and may be subject to change.

wijkingen werden gezien op de thoraxfoto of bij afwijkende shuntmeting werd een DSA van de longen vervaardigd. Bij 36% van de gescreende familieleden werd ROW gevonden. Van deze groep had 33% arterioveneuze malformaties in de longen en 4% cerebrale arterioveneuze malformaties. Bij 9 patiënten met long- en 2 patiënten met hersenmalformaties werd therapie noodzakelijk geacht. Epistaxis werd gevonden bij 12 personen zonder ROW; 17 ROW-patiënten met epistaxis waren onder behandeling geweest van een KNO-arts zonder dat de diagnose gesteld werd. Het verdient aanbeveling om patiënten en familieleden met ROW op te nemen in een screeningsprotocol voor viscerale arterioveneuze malformaties, aangezien deze locaties vaker voorkomen dan aanvankelijk werd verondersteld.

L.J.Hoeve, K.F.M.Joosten en M.Leijala (Rotterdam; Helsinki, Finland), *Congenitale cricoïdstenose bij het syndroom van Larsen behandeld door partiële cricoïdrectie*

Het syndroom van Larsen werd in 1950 door Larsen et al. beschreven.¹ Het wordt gekenmerkt door een prominierend voorhoofd, een diepliggende benige neusrug, hypertelorisme, dislocatie van de grotere gewrichten en afwijkingen van de handen en de voeten. Daarnaast zijn laryngomalacie, tracheomalacie en bronchomalacie in relatie met het Larsen-syndroom gerapporteerd.^{2,3,4}

Twee jonge kinderen met het Larsen-syndroom die in het Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam zijn behandeld, toonden ernstige symptomen van luchtwegobstructie, veroorzaakt door een congenitale subglottische stenose. Een tracheotomie bleek noodzakelijk, gevolgd door een larynxverwijdende ingreep. Deze operaties leidden echter tot een complete collaps van het proximale deel van de luchtweg. De verminderde stevigheid van het kraakbeenskelet, kenmerkend voor het syndroom van Larsen, was waarschijnlijk hiervoor verantwoordelijk. Resectie van een deel van het cricoïd en de trachea en 'end-to-end'-anastomose leidden tot een normaal functionerende luchtweg. Gedurende de respectievelijk 1,5 en 2,5 jaren die zijn verstreken sinds deze ingreep, bleken er geen luchtwegproblemen meer op te treden.

Laryngotracheomalacie kan de behandeling van de congenitale cricoïdstenose, die mogelijk een onderdeel is van het Larsen-syndroom, ernstig verstoren.

LITERATUUR

- 1 Larsen LJ, Schottstaedt ER, Bost FC. Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. *J Pediatr* 1950;37:574.
- 2 Latta RJ, Graham CB, Aase J, Scham SM, Smith DW. Larsen's syndrome: a skeletal dysplasia with multiple joint dislocations and unusual facies. *J Pediatr* 1971;78:291-8.
- 3 Grundfast KM, Mumtaz A, Kanter R, Pollack M. Tracheomalacia in an infant with multiplex congenita (Larsen's) syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1981;90:303-6.
- 4 Rock MJ, Green CG, Pauli RM, Petris ME. Tracheomalacia and bronchomalacia associated with Larsen's syndrome. *Pediatr Pulmonol* 1988;5:55-9.

R.J.B.Hemler, G.H.Wieneke en P.H.Dejonckere (Utrecht), *Het effect van de relatieve luchtvochtigheidsgraad van ingeademde lucht op akoestische stemparameters bij gezonde proefpersonen*

De hypothese dat de relatieve luchtvochtigheidsgraad (RLV) van ingeademde lucht een effect heeft op de menselijke stemkwaliteit is algemeen aanvaard. Een wetenschappelijke basis

hiervoor bestaat echter niet. Het doel van deze studie was daarom te onderzoeken of een dergelijk effect van RLV inderdaad aantoonbaar is.

Er werden 8 gezonde proefpersonen onderzocht. Gedurende 10 minuten werden onder de volgende 3 luchtcondities ingeademd: droge lucht (RLV < 5%), standaard-omgevingslucht (RLV tussen 40 en 60%) en vochtige lucht (RLV = 100%). Na inhalatie produceerden de proefpersonen een aantal maal een aangehouden a-klank van gestandaardiseerde en gecontroleerde luidheid en toonhoogte. De toon werd digitaal opgenomen, waarna de volgende akoestische parameters werden berekend: toonhoogte- en luidheidsperturbatie, alsmede een signaalruisverhouding. De luidheids- en de toonhoogteperturbatie (variatie in periodeduur respectievelijk in amplitude van trilling tot trilling) waren significant hoger na inhalatie van droge lucht; inhalatie van vochtige lucht en standaardlucht maakte geen verschil. De signaalruisverhouding werd niet significant beïnvloed door de RLV van de ingeademde lucht.

Onze conclusie is dat het trillingspatroon van de menselijke stembanden zeer gevoelig is voor lage luchtvochtigheidsgraad van ingeademde lucht, daar reeds na 10 minuten inhalatie van droge lucht een significante verslechtering van perturbatieparameters bestaat.

H.A.M.Marres, P.B.J.van Vierzen en F.B.M.Joosten (Nijmegen), *Variatie in radiologische bevindingen bij mandibulofaciale dysostosis*

Het gen verantwoordelijk voor de autosomaal dominant erfelijke mandibulofaciale dysostosis (MDF) of het Treacher-Collins-syndroom is zeer recentelijk geïsoleerd op chromosoom 5q. De vermoede fenotypische variatie in expressie kan nu ook op genetisch niveau ondersteund worden.

Als onderdeel van een klinische studie werd een radiologische studie verricht bij 2 families (n = 59) met 16 genotypische MDF-patiënten. Het conventionele diagnostische gedeelte bestond uit diagnostiek met behulp van Waters-opnamen en orthopantogrammen (n = 16). Bij de patiënten met MDF met hieraan toegeschreven gehoorverlies (n = 6) werd CT-scanning verricht van de ossa petrosa (n = 12). De resultaten van de conventionele studie waren als volgt: aplasie zygoma 12/16; concave mandibula 6/16; afwijkingen kaakgewricht 4/16; asymmetrie links en rechts 2/16. De bevindingen van de CT-scanning waren: spleetvormig cavum tympani 7/12; afwijkende gehoorbeenketen 6/12; afwijkend verloop N. facialis 4/12; afwijkende pneumatiasie mastoïd 9/12; asymmetrie links-rechts 4/6. Aplasie van het os zygoma is op eenvoudige wijze aan te tonen met behulp van een Waters-opname en is een belangrijk kenmerk ten behoeve van diagnostiek en differentiaaldiagnose. CT-scanning met hoge resolutie is onontbeerlijk met betrekking tot de analyse van de diverse ooranomalieën bij MDF-patiënten met gehoorverlies bij wie oorchirurgie overwogen wordt. Naast de karakteristieke bevindingen, zoals gehoorgangatresie en hypoplasie van het middenoor, wordt een hoge incidentie van asymmetrie gevonden.

A.J.G.E.Peeters, G.C.M.Vreeburg en F.J.M.Hilgers (Maastricht), *Chirurgische behandeling van spraakbuttonlekkage*

Lekkage langs de spraakbutton is een vaak voorkomend probleem bij alle in gebruik zijnde prothesen. Dit vormt een ernstig risico, is belastend voor de patiënt en vergt tijdrovende en intensieve behandeling (opname, sondevoeding), die hoge kosten met zich meebrengt. Veelal kan worden volstaan met het plaatsen van een ander type of een kortere of dikkere prothese.