

# Resultaten van behandeling van patiënten met Muenke syndroom in Erasmus MC Rotterdam

Drs. Bianca K. den Ottelander, Drs. Robbin de Goederen, Dr. Marie-Lise C. van Veelen, Stephanie D. C. van de Beeten, Dr. Maarten H. Lequin, Drs. Marjolein H.G. Dremmen, Dr. Sjoukje E. Loudon, Marieke A.J. Telleman, Drs. Henriëtte H.W. de Gier, Prof. Dr. Eppo B. Wolvius, Drs. Stephen T.H. Tjoa, Dr. Sarah L. Versnel, Dr. Koen F.M. Joosten, Prof. Dr. Irene M.J. Mathijssen

Craniofaciaal Centrum Nederland – Erasmus MC Sophia Kinderziekenhuis, Rotterdam.

## SAMENVATTING

### Doel

Beoordelen of de behandeling van patiënten met het Muenke syndroom in het Erasmus MC Rotterdam op de lange termijn goede resultaten geeft ten aanzien van het voorkomen van verhoogde hersendruk.

### Methode

In deze studie zitten alle kinderen met Muenke syndroom die een schedeloperatie hebben onderaan in hun eerste levensjaar. Aanwijzingen voor verhoogde hersendruk zoals vocht bij de oogzenuw (*papiloedeem*), ademhalingsproblemen tijdens de slaap, het te laag hangen van de kleine hersenen (*Chiari-I malformatie*), de grootte van de hersenkamers en de schedelgroei werden bestudeerd. Andere factoren die in de studie werden bekeken waren gehoor, spraak, zien en schoolniveau. Alle resultaten tot aan het laatste ziekenhuisbezoek van de kinderen werden bestudeerd.

### Resultaten

De 38 patiënten met Muenke syndroom hebben een operatie ondergaan waarbij het voorhoofd naar voren is verplaatst. Bij 2 patiënten werd eerst een operatie in een ander ziekenhuis uitgevoerd, waarbij alleen de te vroeg gesloten schedelnaad werd verwijderd, waarna ze een helm moesten dragen. Omdat de schedelvorm onvoldoende verbeterd was door deze ingreep, werd alsnog een operatie aan het voorhoofd in ons ziekenhuis uitgevoerd. De mediane leeftijd (de middelste waarde van alle leeftijden van de patiënten) bij het laatste bezoek aan het ziekenhuis was 13 jaar. Voor de operatie hadden 3 patiënten vocht bij de oogzenuw (8%), wat bij 2 patiënten veroorzaakt werd door een afwijking aan het oog en wat dus geen teken van verhoogde hersendruk was. In de jaren na de operatie kreeg één patiënt verhoogde hersendruk, waarvoor een tweede schedelverruimende ingreep werd verricht. 3 patiënten hadden milde ademhalingsproblemen tijdens slapen en bij 2 verdween dit zonder behandeling. Bij de andere patiënt werden de amandelen verwijderd. Bij 3 patiënten hingen de kleine hersenen lager dan normaal (*Chiari-I malformatie*). De positie van de kleine hersenen had geen relatie met verhoogde hersendruk. Een behandeling was hiervoor niet nodig, omdat de kinderen geen klachten hadden. 10 patiënten hadden grote hersenkamers (*ventriculomegalie*) waarvoor geen behandeling nodig is, maar niemand had een waterhoofd (*hydrocephalus*). De schedelgroei was iets te traag bij 3 patiënten. 22 patiënten hadden gehoorverlies en dit is bij maar één patiënt ontdekt bij de gehoortest op het consultatiebureau. 13 patiënten hadden een gehoorapparaat en 22 patiënten hadden logopedie nodig. Scheelzien was aanwezig bij 18 patiënten en 10 patiënten hadden een lui oog. Op de leeftijd van 8 jaar of ouder hadden 14 patiënten een bril nodig.

28 patiënten volgden regulier onderwijs. 5 patiënten zaten op speciaal onderwijs: 3 vanwege spraakproblemen en 2 vanwege gedragsproblemen. 4 kinderen zaten ten tijde van de studie nog niet op school, van één patiënt was het schoolniveau onbekend.

### **Conclusie**

Bij vrijwel alle kinderen met het Muenke syndroom is één enkele schedeloperatie van het voorhoofd in het eerste levensjaar voldoende om verhoogde hersendruk te voorkomen. Dit sluit aan bij het lage risico op ademhalingsproblemen tijdens de slaap, vergrote hersenkamers en te weinig schedelgroei. Een tweede schedeloperatie is vrijwel nooit nodig. Bij kinderen met het Muenke syndroom moet gedurende de ontwikkeling met name gelet worden op oogafwijkingen, spraak en het gehoor. De gehoortest op het consultatiebureau is niet voldoende om problemen met horen vast te stellen.