

Diagnose in beeld (315). Een mentaal geretardeerde vrouw met huidafwijkingen in het gelaat

P.van den Hombergh en H.Veeken



Multipete fibromateuze huidafwijkingen in het gelaat.

Casus. Een 20-jarige vrouw werd op de polikliniek van een ruraal ziekenhuis in Afrika gezien met ernstige retardatie en al jaren bestaande huidafwijkingen in het gelaat (figuur). De familie vroeg zich af of behandeling mogelijk was. Er was moeilijk contact te krijgen met patiënte. Zij was van kinds af aan mentaal geretardeerd, kon niet normaal praten en had epileptische aanvallen. Zij was verder niet ziek. De multipete fibromateuze afwijkingen in haar gezicht hadden een stevige consistentie. De combinatie van mentale retardatie en deze huidafwijkingen in het gelaat, ook wel angiofibromen of fibromen van Koenen genaamd, zijn pathognomonisch voor de ziekte van Bourneville-Pringle. De moderne naam van deze ziekte is 'tubereuze-sclerosecomplex'. Alle orgaansystemen, behalve de dwarsgestreepte spieren, kunnen zijn aangedaan. De aandoening treft echter meestal het centrale zenuwstelsel, de huid en de mondholte, de nieren, het hart en de ogen. Behalve de angiofibromen zijn intracardiaal rbdomyoom, hypomelanotische maculae, epilepsie, verstandelijke handicap, putjes in het tandglazuur en gingivafibromen bekende ziekteverschijnselen. Bij deze patiënte waren er geen andere huidmanifestaties. Er zijn nog andere neurocutane ziekten (facomatosen) waarbij hersenafwijkingen samengaan met karakteristieke huidverschijnselen, zoals de ziekte van Von Recklinghausen (neurofibromatosis generalisata) en de ziekte van Sturge-Weber (wijnvlek, naevus flammeus). De familie begreep dat er geen wonderen te verwachten waren en keerde na uitleg terug naar huis.

Diagnose. Tubereuze-sclerosecomplex.

Aanvaard op 19 juli 2006

Abstract

Diagnostic image (315). A mentally retarded woman with facial skin lesions. – A 20-year-old African woman had mental retardation and multiple fibromatous facial skin lesions caused by tuberous sclerosis complex.

Ned Tijdschr Geneeskd. 2007;151:641

Hr.dr.P.van den Hombergh, huisarts n.p., Kolhornseweg 67, 1213 RS Hilversum.

Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde, Amsterdam.

Hr.dr.H.Veeken, huisarts en uitvoerend hoofdredacteur.

Correspondentieadres: hr.dr.P.van den Hombergh (p.hombergh@chello.nl).