

SAMENVATTING

In 1862 beschreef PASSAVANT een vierjarig meisje bij wie het spreken alle kenmerken had van een *open verhemelte-spraak*; zij was onverstaanbaar *wie bei einer Gaumenspalte*. Het onderzoek van de mondkeelholte bracht een zichtbaar te kort verhemelte en een gespleten huig aan het licht. Bij palpatie was midden-achter in het harde verhemelte een defect in het bot waarneembaar onder een intacte slijmvliesbedekking. PASSAVANT was de mening toegedaan dat hier sprake was van een *Naturheilung* van een aangeboren spleet in het harde en zachte verhemelte, en gaf als zijn zienswijze: *Es ist aber wohl nicht denkbar, dass je die Kunst auf eine schonendere Weise die Gaumenspalte heilt, als es hier die Natur gethan hat. Hier sind keine Wundränder abgetragen worden, keine Durchschneidung der Muskeln hat stattgefunden, keine Narbencontraction ist eingetreten; und dennoch bleibt das Gaumensegel insufficient.*

Daarmede zijn de uitgangspunten geschetst die aan dit proefschrift ten grondslag liggen, bijeengehouden door de omschrijving: aangeboren te kort verhemelte. Op het eerste gezicht een afwijking waarover nauwelijks misverstand of verschil van mening behoeft te bestaan; te weten een embryonale ontwikkelingsstoornis van het verhemelte, waarbij de slijmvliesbedekking van het verhemelte intact is en desondanks een open neusspraak bestaat.

Toch is deze afwijking in de literatuur van 1862 tot heden zeer uiteenlopend benaderd. Reeds meer dan een eeuw houdt een deel der onderzoekers in opeenvolgende generaties de aandacht gevestigd op de soms aanwijsbare anatomische misvormingen in het harde en het zachte verhemelte en in de huig. Maar waar het om gaat, is de functie van de palato-pharyngeale klep; en de consequenties van een gestoorde functie voor het zuigen, slikken, ademen, blazen en spreken. In Deel I worden de anatomische, fysiologische, embryologische en logopedische aspecten van het normale verhemelte besproken aan de hand van de actuele literatuur. Het blijkt dat de beheersing der palato-pharyngeale apertuur plaats vindt door het zachte verhemelte, dat als een vliezige klep functioneert en waarvan het middelste derde deel, door RUDING het functionele centrum genoemd, de sluitrand vormt. Iedere aanzet tot spreken veroorzaakt een heffing van het functionele centrum tot een z.g. *ready position*; van deze positie uit wordt de palato-pharyngeale klep gedurende het spreken selectief gesloten of juist verder geopend.

Dit functionele centrum van het zachte verhemelte is het gebied waar alle voor het spreken onder normale omstandigheden benodigde spieren een vervlechting vertonen. De hoofdmotor voor het bereiken van de *ready position* en de afsluiting der klep tijdens het spreken wordt gevormd door de Mm levatores veli palatini, met beperkte synergistische bijstand door de pars pterygopharyngea der M. constrictor pharyngis superior. Deze laatstgenoemde spier heeft de vorm van een naar frontaal open hoefijzer, waarbij een wisselend aantal spiervezels afbuigt aan de frontale zijde naar mediaal en het functionele centrum van het zachte verhemelte bereikt. Deze laatstbedoelde spiervezels zijn in de literatuur bekend als de *spier van WHILLIS*.

De antagonisten zijn, zoals FRITZELL heeft aangetoond, vooral de Mm palatoglossi met beperkte bijstand door de Mm palatopharyngei. De Mm tensores veli palatini zijn voor de beheersing der palato-pharyngeale klep gedurende het spreken niet van betekenis, en evenmin de z.g. *wrong* van PASSAVANT.

Deel II is geheel gewijd aan een bespreking van de gegevens die de schrijver in de li-

teratuur heeft kunnen opsporen omtrent het aangeboren te kort verhemelte. Aan de hand van een historische beschouwing wordt vastgesteld dat de aandacht der onderzoekers, die aanvankelijk was gericht op de bijkomende anatomische stigmata zoals submuceuze misvormingen in het harde en het zachte verhemelte en een gespleten huid, geleidelijk is verschoven naar de embryologische aspecten en naar de gestoorde functie. Gezien in deze veranderende benadering nog geen eenheid van denken is te herkennen, ontstaat de noodzaak een eigen definitie op te stellen als basis voor het verdere betoog. Deze definitie luidt: *Onder -aangeboren te kort verhemelte- dient te worden verstaan die situatie waarin ten gevolge van een ontwikkelingsstoornis in het palato-pharyngeale gebied, het zachte verhemelte te kort is om tijdens het spreken de palato-pharyngeale apertuur af te sluiten, alhoewel vliezig intact en in het bezit van spieren die tot functie in staat zijn.*

De nadere bestudering der causale genese maakt het aannemelijk dat de verschillende bekende aangeboren misvormingen van het verhemelte formatieve variaties zijn, gestoeld op een voor al deze afwijkingen in grote lijnen identiek causaal-genetisch patroon. Met uitzondering van die misvormingen waarbij tevens afwijkingen bestaan in het z.g. primaire palatum en de bovenlip. Verder worden aanwijzingen gevonden dat voor wat betreft de overerfde gevallen sprake kan zijn van een selectieve overdracht van één omschreven afwijking van generatie op generatie.

De literatuurstudie geeft voedsel aan de veronderstelling dat er ten aanzien van de genetisch opgewekte misvormingen van het verhemelte (waarschijnlijk 10-20% der gevallen) een binding bestaat aan het vrouwelijk geslacht. Er is een numerieke verschuiving naar het vrouwelijk geslacht aanwijsbaar, die minder uitgesproken wordt naarmate de misvorming minder uitgebreid is. De bifide huid lijkt qua causale genese een uitzondering te vormen en een *eigen leven* te leiden, althans voor zover intredend als geïsoleerde afwijking en dus niet samenhangend met een gestoorde ontwikkeling van het verhemelte *sensu strictiori*.

De analyse der gegevens over de formale genese van het verhemelte maken het zeer waarschijnlijk dat de verhemeltespleet, voor zover deel uitmakend van het z.g. *Syndroom van PIERRE ROBIN*, voortvloeit uit een causale factor van in feite externe, puur mechanische aard. Alhoewel er hieromtrent nog geen zekerheid bestaat, lijkt het waarschijnlijk dat de onderontwikkeling of compressie der onderkaak in het tijdperk der fusie van de beide processus palatini, geen rol kan worden toegekend in het ontstaan van een aangeboren te kort verhemelte.

Aan de hand van de uit het dier-experiment en uit de kliniek verworven kennis over de inactiviteits-atrofie van tijdelijk buiten werking gestelde spieren, en over de in de spier aanwezige natuurlijke reserve-capaciteit, worden gedachten ontwikkeld over de functie der palatinale musculatuur. De veronderstelling wordt onderbouwd dat de onderontwikkelde palatinale spieren door adequate training alsnog bruikbaar moeten kunnen worden gemaakt aan de functionele behoefte, en omgekeerd dat bij uitblijven van effect de patiënt de beheersing van deze spieren zal opgeven met als gevolg een inactiviteits-atrofie van deze spieren die zelfs de indruk kan gaan wekken dat er een paralyse in het spel is. Voor zover de palatinale spieren in staat blijken uit hoofde van de natuurlijke reserve-capaciteit de door de ontwikkelingsstoornis verwekte insufficiëntie van het palato-pharyngeale klepmechanisme te overwinnen, wordt het begrip *compensatie* ingevoerd, evenals het begrip *acute decompensatie* voor de alsnog intredende insufficiëntie in geval van bezwijken van de bedienende en tot het uiterste belaste, spieren voor een plotselinge overmatige belasting.

In geval van een diastasis der palatinale musculatuur in de raphé in de zin der *muscle de la fente van VEAU* is sprake van een geheel abnormaal beloop der spieren en feitelijk van het ontbreken van het functionele centrum van het zachte verhemelte. Alle beschikbare gegevens wijzen er op dat in deze situatie slechts door het langs chirurgische weg herstellen van dit functionele centrum zinvolle hulp kan worden geboden. Alhoewel nog niet geheel opgehelderd, geven de door KRAUS verrichte onderzoeken naar de aanleg der palatinale botelementen een voorlopige verklaring voor het feit dat deze *muscle de la fente* steeds haar insertie vindt aan de nasale zijde in het harde verhemelte.

Ten aanzien van de mogelijkheden tot behandeling komt naar voren dat behoefte bestaat aan duidelijke normen voor die gevallen, die slechts met behulp van een operatief ingrijpen kunnen worden geholpen. Een logopedische behandeling mag dan ook slechts worden ingesteld nadat een evaluatie van de ernst der situatie heeft plaatsgevonden, en dient daar op te zijn afgestemd. In geval van logopedische behandeling alléén bij voorbaat geen effectieve verbetering der toestand wordt verwacht, dient deze logopedische benadering zeer voorzichtig te geschieden en vooral te zijn afgestemd op het opbouwen van de vertrouwenssituatie die in de post-operatieve rehabilitatie dringend wordt behoeft. De operatieve behandeling dient naar onze mening gericht te zijn op het alsnog langs chirurgische weg kunstmatig scheppen van een normaal functionerende beheersing der palato-pharyngeale klep gedurende het spreken. De operatieve techniek volgens SANVENERO ROSELLI – HONIG biedt daartoe in onze opvatting de maximale mogelijkheden.

Het lijkt op grond van de literatuurstudie van belang de operatieve behandeling wanneer nodig op een zo vroeg mogelijk tijdstip uit te voeren. Met name om het engrammatisch gefixeerd raken van onjuiste en later nauwelijks of niet redresseerbare foutieve spraak-mechanismen te verhinderen.

Dank zij het feit dat het hoofd van de afdeling Foniatrie van de Utrechtse Universiteitskliniek voor Keel-, neus- en oorheelkunde al vele jaren alle onder zijn behandeling gekomen gevallen van palato-pharyngeale insufficiëntie had geregistreerd, konden uit dit register 126 gevallen worden geselecteerd die voldeden aan de door ons als uitgangspunt genomen definitie. In Deel III zijn de protocollen omtrent deze patiënten bijeengebracht. Ten overvloede zijn de van belang zijnde feitelijke gegevens in een uitvouwbaar schema opgetekend.

De uit deze protocollen verkregen feiten zijn vanzelfsprekend van retrospectief karakter; behoudens voor zover het de patiënten betreft die in het onderzoek naar de resultaten van de operatieve behandeling waren betrokken. De over deze laatstgenoemde patiënten aanvullend verkregen gegevens zijn achteraf in de protocollen toegevoegd; uitgaande van de overweging dat een retrospectief onderzoek ten aanzien van de substantiële gegevens steeds aan de ondergrens van de waarheid uitkomt en dus met ieder aanvullend gegeven de werkelijke omstandigheden dichter worden benaderd.

Deel IV is gevuld met de uit dit retrospectief onderzoek verkregen feiten. In het algemeen bevestigen deze bevindingen de door ons uit het literatuur-onderzoek opgebouwde visie op de problematiek.

Als originele vondsten komen naar voren :

— dat in de ernstige gevallen van aangeboren te kort verhemelte de palato-pharyngeale insufficiëntie zich reeds openbaart tijdens het slikken in de baby-fase : de moe-

dermelk keert tijdens het drinken aan de borst ten dele terug naar buiten door de neus. Dit anamnestic gegeven duidt met vrijwel absolute zekerheid op het bestaan van een palato-pharyngeale dysproportie van een dusdanige omvang dat bij voorbaat kan worden gesteld dat slechts van een operatieve behandeling nog verbetering der anatomisch-fysiologische situatie in functionele zin behoeft te worden verwacht.

- de verdeling naar geslacht van deze patiënten blijkt zeer goed te passen in de door FOGH ANDERSEN opgestelde hypothese dat de aangeboren misvormingen van het verhemelte (zónder bijkomende misvormingen van het z.g. *primaire palatum* en van de lip) een opvallende voorkeur voor het vrouwelijk geslacht te zien geven, welk voorkeur geleidelijk afneemt naarmate de uitgebreidheid van de misvorming geringer is. (wij konden op ons beperkte materiaal echter niet aannemelijk maken dat deze merkwaardige voorkeur voor het vrouwelijk geslacht vooral zou berusten op een chromosomale factor).

- de indruk ontstaat dat de voor het ontstaan van een geïsoleerd aanwezige spleet van het verhemelte soms oorzakelijke, de normale aanleg en ontwikkeling van het palatum in uitwendige zin hinderende, langdurige interpositie van de tongaanleg (het z.g. *Syndroom van PIERRE ROBIN*), ten aanzien van de ontstaanswijze van het aangeboren te kort verhemelte nauwelijks of geen betekenis kan of mag worden toegekend.

- bij patiënten met een aangeboren te kort verhemelte dient rekening te worden gehouden met de gelijktijdige aanwezigheid van andere aangeboren afwijkingen, met name van de hartkleppen, de extremiteiten, de wervelkolom en de oorschelp, evenzeer als het geval is bij patiënten met een aangeboren spleet van het verhemelte. Bij nauwkeurig onderzoek mag in 20% der gevallen worden verwacht dat dergelijke gelijktijdig aanwezige andere misvormingen bestaan.

- de waarneming van een submuceuze spleet in het zachte en/of harde verhemelte is een zekere aanwijzing voor een gestoorde ontwikkeling van het verhemelte, al geeft deze misvorming als zodanig geen aanwijzing voor de ernst der resulterende dysproportie van het palato-pharyngeale klepmechanisme. De waarneming van een uvula bifida daarentegen is op zich genomen niet bruikbaar als bewijs voor het bestaan van een ontwikkelingsstoornis van het palatum : deze misvorming heeft geen enkele invloed op de spraak, en het is vrijwel zeker dat deze misvorming langs een autonome genetische weg tot stand komt. Behoudens in die gevallen waarin deze afwijking deel uitmaakt van, c.q. voortvloeit uit, een meer uitgebreide stoornis van de ontwikkeling van het palatum en dus in combinatie intreedt met het aangeboren te kort verhemelte.

- de bevinding van een submuceuze spleet in het zachte verhemelte, dus van het bestaan van een *Muscle de la fente* beiderzijds binnen de intacte slijmvliesbekleding van het zachte verhemelte, duidt op een dusdanige verstoring van de normale ontwikkeling dat onder die anatomisch-fysiologische omstandigheden zonder de reconstructie en achterwaartse verplaatsing van het functionele centrum van het zachte verhemelte geen herstel van een normale functie tijdens het spreken mogelijk lijkt.

- in eenderde deel der gevallen blijkt een hypertrofisch adenoïed de uit een aangeboren te kort verhemelte voortvloeiende palato-pharyngeale insufficiëntie te compenseren, c.q. te maskeren. Deze bevinding geeft reden om te adviseren, voorafgaand aan een adenotomie systematisch een Röntgenonderzoek naar de configuratie en functie van het zachte verhemelte te doen instellen, en de indicatie tot dit ingrijpen zwaar te onderbouwen.

- het recidiverend intreden van middenoor-ontstekingen dient de geraadpleegde K.N.O.-arts te waarschuwen voor de mogelijkheid dat er een gestoorde ontwikkeling van het palatum in het spel is! Deze dient zich te realiseren dat een chronisch ontstoken, hypertrofisch adenoïed weliswaar de bron van deze bacteriële invasie kan zijn, doch tevens slechts symptomatisch kan zijn voor de aanwezigheid van een palato-pharyngeale insufficiëntie als gevolg van een aangeboren te kort verhemelte.
- uit ons onderzoek ontstaat de indruk dat het automatisch overschakelen naar compensatoire spraak-mechanismen in geval van een niet door oefening compenseerbare palato-pharyngeale insufficiëntie door een aangeboren te kort verhemelte, voert tot een selectie der beschikbare mogelijkheden; in exclusieve zin. Met name hebben wij de indruk gekregen dat de patiënt ofwel een —wrong van PASSAVANT— zal ontwikkelen danwel bedreven zal raken in de —glottisslag—, doch het een bij uitsluiting van het andere.
- met coöperatie van Professor VAN AKEN kon een Röntgentomografisch onderzoek worden ingesteld naar de vorm van de tand der tweede halswervel; gemotiveerd uit de met name door FLETCHER naar voren gebrachte gedachte dat het aangeboren te kort verhemelte veelal deel uitmaakt van een veel uitgebreidere ontwikkelingsstoornis, waarin ook de bovenste halswervels zijn betrokken. Onze bevindingen geven ons reden om, tenminste ten aanzien van de tand der tweede halswervel, deze door FLETCHER verwoorde opvatting in twijfel te trekken.
- de spiegelproef blijkt een zeer betrouwbaar hulpmiddel om de palato-pharyngeale insufficiëntie te objectiveren; de manometerproef daarentegen blijkt uitsluitend in gevallen van ernstige dysproportie van het palato-pharyngeale klepmechanisme bruikbaar. De reden hiervan blijkt dat het zachte verhemelte zich gedurende het blazen wezenlijk anders, passief verder rekbaar dus ook sufficientier, gedraagt dan tijdens het spreken.

In Deel V wordt tenslotte een poging gedaan om aan de hand van de resultaten van een na afloop van het operatief ingrijpen met behulp van de methode SANVENERO ROSELLI — HONIG uitgevoerd onderzoek van 27 patiënten deze chirurgische behandeling te evalueren.

Het blijkt dat de operatieve behandeling in hoge mate voldoet aan de primaire opzet: in 80% der gevallen wordt een tevoren insufficient palato-pharyngeaal klepmechanisme na het operatief ingrijpen feitelijk sufficient. Tevens blijkt dat in de gevallen waarbij ná de operatieve behandeling het palato-pharyngeale klepmechanisme nog steeds insufficient is, de verklaring voor het falen van het operatief ingrijpen waarschijnlijk en uitsluitend zal moeten worden gezocht in een manco aan voor de reconstructie en achterwaartse verplaatsing van het zachte verhemelte ter beschikking staande weefselementen. Deze gevallen blijven naar onze mening in aanmerking komen voor deze operatieve behandelingsmethode, doch als nieuwe gedachte wordt naar voren gebracht dat deze patiënten in aanmerking komen voor een aanvullend operatief ingrijpen met als doelstelling het naar frontaal verplaatsen der achterwand van de keelholte op het niveau van de klepsluitlijn; een operatieve techniek die vooral door HYNES is geperfectioneerd.

Als opvallende uitkomst wordt geconstateerd dat de interpretatie van de Röntgen-pharyngografische beelden tot beduidende divergentie van mening aanleiding geeft. Naar onze mening kan systematische standaardisering der Röntgen-opnametechniek hier een belangrijke bijdrage leveren tot het objectiveren van de bevindingen. De

door Professor VAN AKEN ontwikkelde techniek geniet onze voorkeur.

Het tijdstip waarop, en de duur van, de logopedische behandeling ná het operatief ingrijpen blijken niet van doorslaggevende betekenis voor het resultaat. In het algemeen zal de patiënt zeer snel ontdekken welke mogelijkheden met behulp van de operatieve behandeling te zijner beschikking zijn gekomen en deze uitbuiten. Indien ondanks langdurige logopedische behandeling ná het operatief ingrijpen geen merkbare verbetering van het spreken kan worden vastgesteld, moet worden aangenomen dat de binnen de operatieve techniek aanwezige mogelijkheden ontoereikend waren om een sufficient palato-pharyngeaal klepmechanisme te construeren.

Specifieke contra-indicaties ten aanzien van een operatief ingrijpen in geval van een aangeboren te kort verhemelte hebben wij niet kunnen vaststellen, behoudens één geval van geheel ontoereikende intellectuele capaciteiten waardoor iedere zin aan de behandeling werd ontnomen. Voor zover er al contra-indicaties in dit kader bestaan, zijn deze van algemene aard en vallen binnen de verantwoordelijkheid van de bijstand verlenende anaesthesioloog.

Het sluitstuk van deze dissertatie vormt de verwijzing naar de relevante literatuur, Niet slechts naar de door de auteur geraadpleegde literatuur, doch ook die bronvermeldingen die op grond van hun historische of wetenschappelijke mérites niet onvermeld mochten blijven. Zoveel mogelijk is getracht de niet persoonlijk geraadpleegde bronnen als zodanig herkenbaar te maken. Desondanks is de schrijver zich er pijnlijk van bewust niet alle van wezenlijk belang zijnde publikaties te hebben achterhaald of herkend.