



# Een mysterieuze cyste

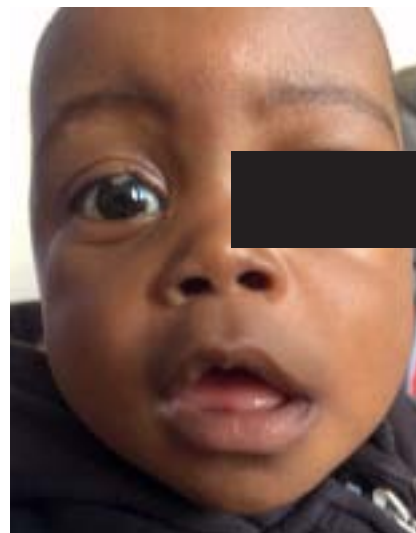
N. Horst<sup>1,2</sup>, H. Kaderbhai<sup>3</sup>, P. Chapa<sup>3</sup>, J. Masenga<sup>1</sup>

Een tien maanden oude baby wordt aangemeld op de polikliniek van het Regional Dermatology Training Centre in Moshi, Tanzania, in verband met een nodule occipitaal rechts op de scalp met een verlittekende zone en twee licht verheven plaques met alopecie (figuur 1). Volgens de ouders zou dit letsel onmiddellijk postnataal ontstaan zijn. Tevens is er een discreet coloboom te zien op het rechterooglid en een witte laesie corneaal (figuur 2 en 3). Ouders ontkennen enig voorgaand trauma aan de scalp en het oog, maar insectenbeten kunnen niet worden uitgesloten. Er wordt een tentatieve diagnose gesteld van geïnfecteerde cyste e causa ignota met cicatrisatie. Een empirische behandeling met mupirocinecrème en erythromycine 25 mg/kg eenmaal daags (naar lokaal gebruik) wordt gestart. Tevens wordt een oftalmologisch consult geadviseerd.

Een week later is de inflammatie rond de letsels afgenomen, maar de grootte is onveranderd gebleven ondanks de ingestelde behandeling (figuur 4). Aanvullend oftalmologisch onderzoek bevestigt een letsel aan het bovenste ooglid en aanwezigheid van dermoïd op de cornea, er zijn geen intraoculaire afwijkingen zichtbaar.

Op basis van de letsels op de scalp en de oftalmologische afwijkingen wordt aan het haberlandsyndroom gedacht, wat aan de hand van de diagnostische criteria (tabel 1) definitief werd bevestigd. De ouders ontvingen counseling. Een vervolgonderzoek met neurologische controle en CT-hersenen werd met klem aangeraden. Omwille van de financiële situatie van de patiënt en zijn familie werd afgesproken dat aanvullend onderzoek gedekt zou worden door het Regional Dermatology Training Centre.

Deze patiënt is jammer genoeg niet teruggekomen voor de vervolgafspraken en een biopsie van de huidletsels en cerebrale beeldvorming werden om die reden niet uitgevoerd.



Figuur 2. Een discreet coloboom op het rechterooglid.



Figuur 1. Een nodule occipitaal rechts en twee licht verheven plaques met alopecie.



Figuur 3. Een witte laesie corneaal.

<sup>1</sup> Dermatoloog, Regional dermatology training centre, Moshi, Tanzania

<sup>2</sup> Dermatoloog, Dermadok huidkliniek, Antwerpen, België

<sup>3</sup> Aios dermatologie, Regional dermatology training centre, Moshi, Tanzania

Het haberlandsyndroom of encefalocraniocutane lipomatose is een zeer zeldzame niet-hereditaire genodermatose. Er zijn sinds de eerste beschrijving in 1970 ongeveer zestig gevallen beschreven. Een exacte oorzaak is nog niet bekend. Men vermoedt echter een afwijking in de ectodermale genese met een dysgenese van de cefalische neurale lijst en de anterieure neurale buis. [1] Een hypothese stelt dat het haberlandsyndroom ontstaat ten gevolge van een letale autosomale mutatie die overleeft wegens mozaïcisme [2], maar er is vooralsnog geen bewijs voor chromosomale afwijkingen.

Het haberlandsyndroom komt evenveel voor bij mannen als bij vrouwen en wordt gediagnosticeerd op basis van anamnese, klinisch onderzoek en beeldvorming.

Deze aandoening presenteert zich met een triade van (bijna altijd) unilaterale dermatologische, (ipsilaterale) oftalmologische, en centraal neurologische afwijkingen. Dermatologisch worden vooral subcutane lipomen, zones van alopecie, aplasie of hypoplasie van de huid en naevus psiloliparus beschreven. Een naevus psiloliparus, een goed afgelijnde vetweefselnaevus met alopecie, wordt in 80% van de casus beschreven. [3]

Tabel 1. Diagnostische criteria voor het haberlandsyndroom.

Ogen	Huid	Centraal zenuwstelsel	Andere
Majeur criterium	Majeur criterium	Majeur criterium	Majeur criterium
Choristoma met of zonder geassocieerde afwijkingen	Bewezen naevus psiloliparus	Intracranieel lipoom	Kaaktumor (osteoom, odontoom, of ossificerend fibroom)
	Mogelijke naevus psiloliparus en > 1 van mineure criteria 2-5	Intraspinaal lipoom	Multipele botcysten
	> 2 van mineure criteria 2-5	> 2 van de mineure criteria	Aorta coarctatio
Mineur criterium	Mineur criterium	Mineur criterium	Mineur criterium
Afwijkingen van de cornea of ander deel van de voorste kamer	Mogelijke naevus psiloliparus	Abnormale intracranieële bloedvaten (bijv. angioom of overtollige vaten)	
Coloboom van oog of ooglid	'patchy' of 'streaky' alopecie zonder fatty naevus	Arachnoïdale cyste of andere meningeale afwijking	
Calcificatie van de oogbol	Subcutaan lipoom (of meerdere) in frontotemporale regio	Complete of partiële atrofie van een hemisfeer	
	Focale aplasie of hypoplasie van de huid op de scalp	Porencefalische cyste(n)	
	Kleine nodulaire skin tags op oogleden of tussen buitenste canthus en tragus	Asymmetrisch gedilateerde ventrikels of hydrocefalus	
		Calcificatie (niet van de basale ganglia)	
Definitieve casus		Waarschijnlijke casus	
Drie systemen betrokken, meer dan twee majeure criteria		Twee systemen betrokken, met majeure criteria in beide systemen	
Drie systemen betrokken, bewezen naevus psiloliparus		Twee systemen betrokken, bewezen of mogelijke naevus psiloliparus	
Naevus psiloliparus of vermoedelijke naevus psiloliparus en twee mineure huidcriteria 2-5			

Vertaald van Moog U. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. *J Med Genet* 2009;46(11):721-9.



Figuur 4. Na een week is de inflammatie rond de letsels afgenomen.

Choristoma (normaal weefsel op een abnormale plaats) is de meest voorkomende oculaire afwijking en komt bij 80% van de patiënten voor. [4] Andere oculaire letsels zijn ooglidcolobomen, corneale afwijkingen of calcificatie van de oogbol.

De centraal neurologische pathologie kan zeer uitgebreid zijn en omvat intracranieële of intraspinale lipomen in 61% van de gevallen en intracerebrale cysten die in sommige gevallen epilepsie tot gevolg hebben. [5] Vroegtijdig neurologisch onderzoek (klinisch neurologische screening) en beeldvorming (echografie, CT, MRI) is belangrijk om neurologische complicaties te vermijden. Er is echter geen correlatie beschreven tussen de afwijkingen zichtbaar op beeldvorming en de ernst van de neurologische klachten enerzijds, en de cutane en oftalmologische bevindingen anderzijds. [5] Een mogelijke verklaring hiervoor is functionele reorganisatie van de hersenen. [6]

Voor de differentiële diagnose moet gedacht worden aan onder andere het proteussyndroom, delleman-oorthuyssyndroom en goldenharsyndroom.

Behandeling is symptomatisch door middel van anti-epileptica en chirurgische correctie van huid-, oog- en hersenafwijkingen indien nodig.

## LITERATUUR

- Haberland C, Perou M. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. A new example of ectomesodermal dysgenesis. *Arch Neurol* 1970;22(2):144-55.
- Happle R, Steijlen PM. [Encephalocraniocutaneous lipomatosis. A non-hereditary mosaic phenotype]. *Hautarzt* 1993;44(1):19-22.
- Happle R, Kuster W. Nevus psiloliparus: a distinct fatty tissue nevus. *Dermatology* 1998;197(1):6-10.
- Moog U. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. *J Med Genet* 2009;46(11):721-9.
- Moog U, Jones MC, Viskochil DH, Verloes A, Van Allen MI, Dobyns WB. Brain anomalies in encephalocraniocutaneous lipomatosis. *Am J Med Genet A* 2007;143A(24):2963-72.
- Donaire A, Carreno M, Bargallo N, et al. Presurgical evaluation and cognitive functional reorganization in Fishman syndrome. *Epilepsy Behav* 2005;6(3):440-3.

Behandeling is symptomatisch door middel van anti-epileptica en chirurgische correctie van huid-, oog- en hersenafwijkingen indien nodig.

## SAMENVATTING

Het syndroom van Haberland of encephalocraniocutane lipomatose is een zeer zeldzame niet-hereditaire genodermatose met ongeveer zestig beschreven gevallen wereldwijd. Het wordt waarschijnlijk veroorzaakt door ectodermale dysgenese met als gevolg een triade van cutane, oculaire en cerebrale afwijkingen. De cerebrale afwijkingen kunnen aanleiding geven tot epilepsie. Screening met beeldvorming en regelmatig neurologische controle is imperatief ter voorkoming van complicaties. Behandeling is symptomatisch.

## TREFWOORDEN

haberlandssyndroom – encephalocraniocutane lipomatose – naevus psiloliparus – niet-verlittekende alopecie – cystes – choristoma

## SUMMARY

Haberland syndrome or encephalocraniocutaneous lipomatosis is a rare nonhereditary genodermatosis with 60 reported cases worldwide. It is probably caused by ectodermal dysgenesis. It presents itself with a triad of cutaneous, ocular and cerebral malformations, the latter causing epilepsy. Screening with cerebral imaging and repeated neurological examination is imperative to prevent complications. Treatment is symptomatic.

## KEYWORDS

Haberland syndrome – encephalocraniocutaneous lipomatosis – nevus psiloliparus – non scarring alopecia – cysts – choristoma

Gemelde (financiële) belangenverstrengeling  
Geen

## CORRESPONDENTIEADRES

Niels Horst

E-mail: horstniels@gmail.com