

# De introductie vanacrocefalosyndactylie en erfelijke craniofaciale dysostose door Eugène Apert en Octave Crouzon in 1906 en 1912

B. Haeseker

Een eeuw geleden beschreven twee Franse artsen, met een tussenpoos van zes jaren, twee zeer zeldzame aangeboren misvormingen van de schedel met en zonder hand- en voetafwijkingen. Apert en Crouzon oefenden hun geneeskundige specialismen, kindergeneeskunde en neurologie, in verschillende Parijse ziekenhuizen uit. Zij beschreven twee syndromen die zoveel met elkaar gemeen hadden, dat hun eigennamen later vaak in een adem werden genoemd zoals in het apert-crouzonsyndroom. Gebruikelijker was evenwel de afzonderlijke naamgeving: syndroom van Apert en syndroom van Crouzon. De gelaatsmisvorming was in beide gevallen zo kenmerkend en opvallend dat men gemakshalve, maar weinig respectvol, soms sprak over ‘een Crouzon’ en ‘een Apert’.

## EUGÈNE APERT, KINDERARTS EN EUGENETICUS

Eugène Charles Apert (1868-1940) was een geboren en getogen Parijzenaar die vanaf 1893 geneeskunde studeerde en in 1897 promoveerde, waarna hij solliciteerde in het Hôpital-Dieu ziekenhuis. In 1902 werd hij benoemd tot ‘Médecin des hôpitaux de Paris’. Hij werd opgeleid tot kinderarts door Antoine Marfan (1858-1942) en vestigde zich daarna in het Hôpital Saint-Louis. Tot zijn belangrijkste leermeesters behoorde Georges Dieulafoy (1839-1911), die een lovend woord schreef voor zijn leerboek *Traité des maladies familiales et des maladies congénitales* (1907) dat Apert aan hem had opgedragen. Eugène Charles Apert (1868-1940) publiceerde zijn bevindingen overacrocefalosyndactylie in 1906 in de *Bulletins et Mémoires de la Société Médicale des Hôpitaux de Paris*. Apert was overigens niet de eerste die bovengenoemde congenitale ontwikkelingsstoornis van de schedel in combinatie met syndactylie beschreef. Robert Troquart in Bordeaux was hem voor met zijn beschrijving van een dergelijke patiënt in 1886. Ook in Engeland was dat het geval. De Londense arts Samuel Walton Wheaton (1874-1949) verrichtte in het St Thomas Hospital op verzoek van zijn collegae in het Royal Hospital for Children and Women postmortaal onderzoek bij twee baby’s van slechts enkele maanden oud die met dit syndroom geboren waren. De kinderen vertoonden een ‘very repulsive appearance’ volgens Wheaton. Zijn pathologisch onderzoek was gericht op de schedel, hersenen, borst- en buikorganen en zijn bevindingen werden op 16 januari 1894 gepubliceerd in de *Transactions of the Pathological Society*



Figuur 2. Eugene Charles Apert (1868-1940).

of London, onder de titel *Two specimens of congenital cranial deformity in infants associated with fusion of the fingers and toes*. Hoewel het niet te bewijzen was, schreef hij de genoemde afwijkingen aan handen, voeten en schedel toe aan aangeboren syfilis. Het uiterlijk aspect van de lepelvormige handen en voeten werd wel vastgelegd, maar er vond geen dissectie van plaats omdat hij al diverse voorbeelden van lepelhanden en -voeten in het pathologische museum van het St Thomas Hospital in de vitrines had staan. Zoals het vaker bij eponiemen gaat, werd niet de naam van de meest oorspronkelijke auteur aan het ziektebeeld gegeven, maar de naam van diegene die er de grootste bekendheid aan had gegeven door er uitvoerig over te publiceren in een medisch tijdschrift met een grote lezerskring. Naamsbekendheid, kennis van de Franse taal en het Franse tijdschrift speelden een beslissende rol. Apert was in het buitenland ook bekend om geheel andere activiteiten. In 1912 was hij één van de oprichters van de Franse eugenetische vereniging, waarvan sociologen, antropologen en kinderartsen deel uitmaakten.

## EUGENETICA

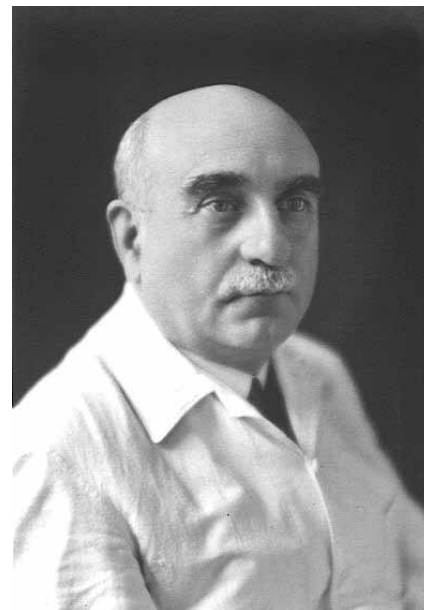
De oorsprong van de eugenistische beweging lag in Engeland en wel bij de neef van Charles Darwin, Francis Galton (1822-1911) genaamd. In 1883 introduceerde hij het begrip

eugenetica dat letterlijk goede geboorte betekent. In de praktijk ging het erom ernstige misgeboorten te voorkomen, waardoor een beter en zuiver ras ontstaat. De belangstelling voor bevolkingsvraagstukken en rassenverbetering verspreidde zich in de volgende decennia over Europa en Amerika. Apert toonde als Fransman grote belangstelling voor de erfelijkheidsleer van Jean-Baptiste Lamarck (1744-1829), voor erfelijke ziektes in het algemeen en voor aangeboren misvormingen. Lamarckianen sloten omgevingsfactoren als oorzakelijke factor niet uit, waardoor de beweging in Frankrijk wat milder verliep dan elders. In sommige landen werden zelfs wetten gebaseerd op de eugenetiek ingevoerd. Tot het uitbreken van de Eerste Wereldoorlog in 1914 was Apert verbonden aan het Hôpital St Louis. Net als andere jonge Franse artsen werd hij opgeroepen om zijn militaire dienstplicht te vervullen. Na afloop van de oorlog werd hij in 1919 opgenomen in de staf van het Parijse kinderziekenhuis Hôpital des Enfants-Malades, waar hij tot zijn pensionering in 1934 aan verbonden was. Sinds de Amerikanen E.A. Park en G.F. Powers in 1920 de naam van Apert aan het syndroom verbonden, is Apert onlosmakelijk aan het begrip craniosynostose gekoppeld. In de Nederlandse literatuur komt de naam Apert weinig voor, hoewel in 1922 een boek van hem, getiteld *Vaccins et sérums*, in het Nederlands tijdschrift besproken werd door de bacterioloog-oogarts Ludwig Karl Wolff (1879-1938). Hij velde een mild oordeel over het boekje en vond het aardig, vlot geschreven en aanbevelenswaardig maar de opvatting dat de serum- en vaccinothérapie vrijwel uitsluitend van Franse makelij zou zijn, vond hij te gortig. De eugenetische belangstelling van Apert is tegenwoordig veel minder bekend. De Franse eugenetici bogen zich met hun buitenlandse partners destijds over het vraagstuk van geneeskundig onderzoek vóór het huwelijk. Apert leverde daartoe een bijdrage met een hoofdstuk over de geschiktheid voor het huwelijk in het algemeen en het daarvoor vereiste medische onderzoek. Als uiterste consequentie werd in sommige landen een huwelijksverbod serieus overwogen. In 1927 werden de voordrachten van het wereldcongres van de International Federation of Eugenic Organizations (IFEEO) in Parijs door Apert gebundeld en uitgegeven als *L'Examen médical en vue du mariage*. Dit boek werd in 1927 kritisch besproken in het *Nederlandsch Tijdschrift voor Geneeskunde* door de erfelijkheidsdeskundige en vicevoorzitter van de IFEEO, Marianne van Herwerden (1874-1934). In de jaren dertig kwam de eugenetiek zwaar onder vuur te liggen door de nazificatie van Duitsland die de theorieën voor uiterst verwerpelijke doelen inzette. Eugenetica, rassenleer, rasverbetering en erfelijkheid in het algemeen werden besmette begrippen waarover men liever zweeg.

Apert wordt in zijn necrologie beschreven als een rustige, zwijgzame man met een rijzige gestalte die liever schreef dan zijn stem verhief bij wetenschappelijke vergaderingen. Hij was vriendelijk en beleefd en werd op handen gedragen door zijn personeel en patiënten. Na het neerleggen van zijn functie als kinderarts in 1934 functioneerde hij nog enige jaren als consulterend endocrinoloog in het Hôpital Beaujon. Hij stierf op 72-jarige leeftijd en liet een vrouw en drie zonen achter. Eén zoon trad in zijn voetsporen en werd ook arts.

## OCTAVE CROUZON, KINDERNEUROLOOG EN SOCIAAL GENEESKUNDIGE

Louis Edouard Octave Crouzon (1874-1948) was eveneens een Parijzenaar, maar zes jaar jonger dan Apert. De vader van Crouzon was Frans en zijn moeder Vlaams. Tijdens zijn middelbareschooltijd aan het Collège Rollin werd Crouzon sterk beïnvloed door Pierre Janet (1859-1947) die filosofie doceerde en zich daarna op de geneeskunde toelegde. Janet sloeg een brug tussen de psychologie en psychiatrie. Onder de leermeesters van Crouzon bevonden zich de patholoog Dieulafoy en de neurologen Joseph Babinski (1857-1932) en Pierre Marie (1853-1940). Octave Crouzon werd in 1900 tot arts bevorderd, promoveerde in 1904 en werd Médecin des hôpitaux de Paris in 1912. Zijn verdere loopbaan lag in het Hôpital de la Salpêtrière, de voormalige salpeterfabriek en destijds het neurologische centrum van Parijs. Met een onderbreking in de Eerste Wereldoorlog, toen hij werd ingelijfd door de militaire geneeskundige dienst voor de afdeling neurologische aandoeningen, verbleef hij daar. Crouzon produceerde kort voor het uitbreken van de oorlog, in 1912, een artikel over twee patiënten, een moeder en haar zontje, met 'dysostose craniofaciale héréditaire' in de *Bulletins et Mémoires de la Société des Hôpitaux de Paris*. Bernard Brouwer (1881-1949) hoogleraar neurologie te Amsterdam memoreerde hieraan bij een boekbespreking in 1930 in het *Nederlandsch tijdschrift voor geneeskunde*. *Études sur les maladies nerveuses et dystrophiques* van Octave Crouzon was een jaar eerder in Parijs uitgekomen. Het rijkelijk geïllustreerde boek was voorzien van een inleiding van Pierre Marie en er werd aandacht geschonken aan wat Brouwer destijds noemde die 'merkwaardige aandoening die Crouzon in 1912 onder de naam van 'dysostose craniofaciale' voor het eerst had beschreven. Hierbij vindt men een combinatie van knobbelige misvorming van het voorhoofdsbeen, prognathie en exophthalmus met strabismus'. In het boek waren tal van foto's aanwezig, ook die van beide crouzonpatiënten. Over de oorzaak en we-



Figuur 1. Louis Edouard Octave Crouzon (1874-1938).  
© Académie national de médecine

zen van deze zeldzame aandoening tastte men nog volledig in het duister en aan een operatieve therapie durfde men nog niet te denken. Toch voerde de Franse chirurg Odilon Lannelongue (1840-1911) al een stripcraniëctomie uit in 1890 bij een microcefaliepatiënt met craniosynostose in een poging enige ruimte voor de hersenen te verschaffen. Hij verwijderde een smalle strook bot naast de voortijdig gesloten sagittale botnaad.

In 1937 deed F.R. Atkinson een belangrijk literatuuronderzoek naar het voorkomen van wat hij toen 'Crouzon's disease' noemde. Hij vond 86 patiënten met deze ziekte en publiceerde zijn bevindingen in het van oorsprong Ierse geneeskundige tijdschrift *The Medical Press and Circular* onder de titel *Hereditary cranio-facial dysostosis or Crouzon's disease*, waarna het eponiem Crouzon zich een vaste plaats in de medische wereld verwierf.

Crouzon was een hardwerkende neuroloog met een brede belangstelling voor de kinderneurologie, psychiatrie, reumatologie en sociale geneeskunde. Hij vervulde tal van nevenfuncties waaronder het voorzitterschap van de Société de Neurologie de Paris en de redactieraad van de *Revue Neurologique*. Hij leverde veel bijdragen over neuropathologische en neurogenetische onderwerpen. In 1937 werd hem de Parijse leerstoel in de sociale geneeskunde aangeboden, de Chaire d'assistance médico-sociale. Diverse onderscheidingen vielen hem ten deel waaronder het oorlogskruis en het commandeurschap van het Légion d'Honneur. Crouzon stierf in 1938 op 64-jarige leeftijd.

## LITERATUUR

1. Lannelongue O. *De la craniectomie dans la microcéphalie. Comptes Rendus Acad Sci Paris* 1890;110:1382-5.
2. Wheaton SW. *Two specimens of congenital cranial deformity in infants associated with fusion of the fingers and toes. Trans Pathol Soc Lond* 1894;45:238-41.
3. Apert E. *De l'acrocephalosyndactylie. Bull Soc Med Hop Paris* 1906;23:1310-30.
4. Bruin J. de, *Acrocephalosyndactylie. Ned Tijdschr Geneesk* 1925;69:901.
5. Brouwer B. (Boekbespreking) O. Crouzon: *Études sur les maladies familiales nerveuses et dystrophiques. Ned Tijdschr Geneesk* 1930;74:1100.
6. Beighton P, Beighton G. *The man behind the syndrome. Berlin, Springer Verlag, 1986.*
7. Ashwell S. *The founders of child neurology. San Francisco, Norman publishing, 1990.*

## CORRESPONDENTIEADRES

Dr. Barend Haeseke  
George Washingtonlaan 22  
2285 CG Rijswijk  
E-mail: haeseke34@zonnet.nl