

OTRO CASO DE DISPLASIA METAFISIARIA FAMILIAR O ENFERMEDAD DE PYLE

Por

VÍCTOR JIMÉNEZ R.,
JAIME BOHÓRQUEZ R.
Y
MANUEL ARIAS E.

Se trata de una enfermedad congénita y familiar con múltiples trastornos de desarrollo óseo, de los cuales el más característico es el ensanchamiento suave y progresivo de la región metafisiaria de los huesos largos, con adelgazamiento de la cortical y exageración de la trama del tejido esponjoso.

Es una entidad extremadamente rara, cuya primera descripción fue hecha por Smith y Jones en el año de 1910, pero tan sólo hasta 1931 Pyle dio la primera descripción clínica y radiológica considerándola como enfermedad específica. En el año de 1937 Bakwin y Krida le dieron el nombre de Displasia Metafisiaria Familiar.

L. C. A., H. C. N° 320.454 del Hospital de San Juan de Dios de Bogotá: varón de 15 años, procedente de Villahermosa (Tolima), en buenas condiciones generales que consulta por deformidad de las rodillas y dificultad para la marcha, de siete años de evolución.

Examen físico.—Paciente dolicocefalo, con ligero aumento del tamaño

de la cabeza y dificultad para la modulación. En la boca hay piezas dentarias defectuosamente implantadas y en pésimo estado. Amígdalas hipertroficadas y crípticas; adenopatías submaxilares. A la auscultación cardíaca presenta un soplo sistólico grado II, mejor audible en la base. En las manos hay desviación dorsal de las falanges media y distal en todos los dedos. Genu valgum bilateral a expensas del tercio superior de la tibia; ensanchamiento de las extremidades distales de los huesos tubulares largos. (Figuras números 1 y 2).

Laboratorio.—C. H.: normal. Proteínas totales: 5,4 mg. Albúminas: 3,65 mg. y globulinas 1,75 mg. Fosfatasa alcalina: 1,85 u. b. Fosfatasa ácida: 0,21 u. b. Calcio: 10,2 mg. Fósforo: 4,0 mg. Serología: negativa.

Rayos X. Cráneo.—El cráneo presenta aspecto dolicocefalo moderado y aumento de densidad de los huesos de la base. La silla turca es pequeña y las

clinoides posteriores están ensanchadas. En las mastoides no se ha producido la neumatización normal; las celillas etmoidales y los antros maxilares muestran escaso desarrollo, en tanto que los senos frontales son agénicos. Los huesos de la cara están ensanchados y hay aumento de la trabeculación del tejido esponjoso. El maxilar inferior se presenta ensanchado, más hacia sus ramas ascendentes. La implantación dental es anómala, con múltiples raigones. (Figuras números 3, 4 y 5).

Columna.—La lordosis lumbar fisiológica se encuentra rectificad y los cuerpos vertebrales muestran adelgazamiento de la cortical y exageración de la trama del tejido esponjoso. Espina bífida oculta de S1.

Tórax.—Las clavículas se encuentran ensanchadas en toda su extensión; las costillas predominantemente en su extremo posterior. La silueta cardiovascular es normal. (Fig. número 6).

Húmeros. — Están simétricamente deformados, con ensanchamiento de los dos tercios proximales y adelgazamiento de la cortical. Omoplato normal. (Fig. número 7).

Antebrazos. — Ensanchamiento simétrico de los dos tercios distales de ambos huesos con incurvación del radio; también está adelgazada la cortical. En el tercio medio del radio derecho se encuentra una fractura correctamente consolidada; hay líneas de crecimiento en los radios. (Fig. número 8).

Manos.—La mitad distal de todos los metacarpianos se encuentra ensanchada, la cortical adelgazada y aumentada la trama del tejido esponjoso. Cambios similares se observan en las falanges, pero en la mitad o dos tercios proximales. (Fig. número 9).

Pelvis.—Se encuentra disminución del diámetro transversal, especialmente a nivel de los acetábulos, con moderada protrusión de los mismos; hay aumento de la trama del tejido esponjoso y ensanchamiento más notorio de las ramas isquiopúbicas. (Fig. número 10).

Fémures. — Hay ensanchamiento uniforme de los cuellos femorales, adelgazamiento de la cortical y coxa valga bilateral; las extremidades diafisarias se encuentran ensanchadas con la cortical muy delgada y exageración de la trama esponjosa, viéndose a nivel de los tercios proximal y medio, de aspecto normal. (Fig. número 11).

Piernas.—La tibia presenta en sus tercios proximal y distal cambios similares a los ya anotados en los huesos tubulares largos, con una zona intermedia de aspecto normal. Hay líneas de crecimiento. En los peronés los cambios son iguales.

Pies.—Ensanchamiento de los huesos del tarso y adelgazamiento de la cortical. En el metatarso los cambios predominan en la parte proximal del grueso artejo y distal de los demás. (Fig. número 12).

Discusión.

Este paciente tiene cuatro hermanos varones y tres hermanas, de los cuales solamente un varón de 5 años presenta cambios somáticos semejantes. No ha sido posible mejor investigación al respecto, pues tan sólo se hizo estudio clínico-radiológico de la madre, la cual no presenta ninguna alteración relacionada con la entidad. Si logramos demostrar la enfermedad en el hermano menor, el aspecto familiar queda completo como en la mayor parte de los casos anteriormente descritos.

El aspecto radiográfico de este paciente tiene de particular el ser muy completo y típico, según las diferentes descripciones de casos anteriores. Sólo hay que anotar el ensanchamiento de las clavículas, uniforme en toda su extensión, diferenciándose de los descritos, en los cuales únicamente afectaba la mitad interna. También conviene agregar que no encontramos alteraciones de los cuerpos vertebrales y que la curvatura de la región dorsal es normal.

Diagnóstico diferencial.

La etiopatogenia de la enfermedad parece ser una falla en la acción de los

osteoclastos en la región metafisiaria durante la época del crecimiento; esta falla también ocurre en otras entidades distróficas y en algunas metabólicas adquiridas, con las cuales se puede confundir cuando solamente se tienen estudios radiográficos parciales; esto ocurre con la Enfermedad de Gaucher, secuelas de raquitismo, osteopetrosis o enfermedad de Albers Schönberg, osteomalasia, gargolismo, disostosis cleidocraneal, envenenamiento por plomo, enfermedad poliquística y leontiasis ósea; sin embargo, cuando se dispone del estudio radiográfico completo, basta conocer la enfermedad para que su confusión sea difícil.

RESUMEN

Se presenta un caso más de Displasia Metafisiaria Familiar, en un paciente con manifestaciones clínicas radiográficas características de la enfermedad. Tiene un hermano de cinco años que es probable que padezca la enfermedad.

SUMMARY

Another case of familial Metaphyseal Dysplasia is presented, in a patient showing manifestations by clinical radiographs of having characteristics of the sickness. He has a brother five years old that probably is suffering from the sickness.

BIBLIOGRAFIA

1. *Familial Metaphyseal Dysplasia (Pyle's disease)* by CECIL KOMINS. *The British Journal of Radiology*. Vol. XXVII, N° 324. December 1954.
2. *Familial Metaphyseal Dysplasia*, by HAROLD FELD, M. D. ROBERT A. SWITZER, M. D. MORRIS W. DEXTER, M. D. and EDWARD M. LANGER, M. D. *Radiology*. Vol. 65, N° 2. August 1955.
3. HERMEL, M. B., GERSHON-COHEN, J., and JONES D. T., *American Journal Roentgenology*. Vol. LXX, N° 413, 1953.
4. NEUHAUSER, E. B. D., *American Journal Roentgenology*. Vol. LXIX, N° 723, 1953.
5. *Dysplasie Metaphysaire Familiale (Maladie de Pyle)*. Par J. LEFEBRE, E. GUY. *Enciclopedia Medico Chirurgicale*.

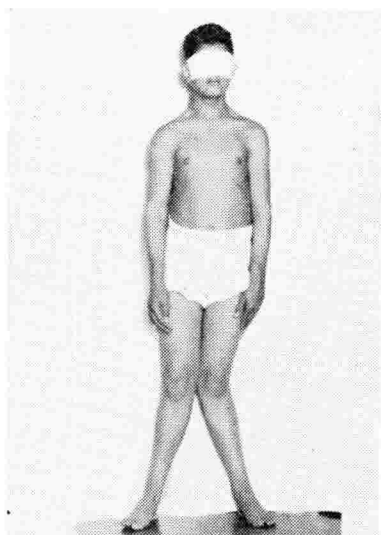


Fig. 1

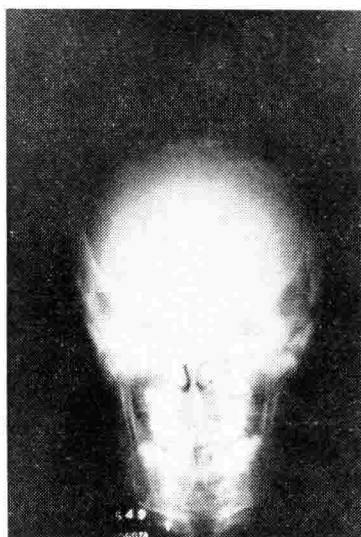


Fig. 3

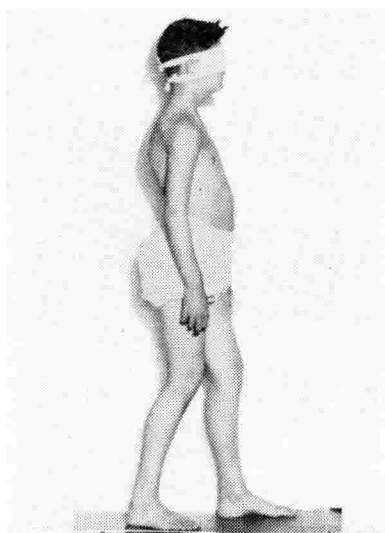


Fig. 2

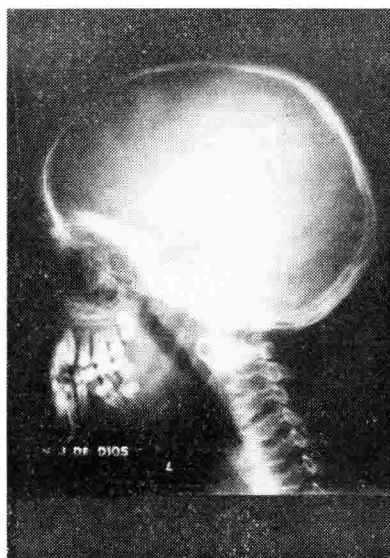


Fig. 4



Fig. 5

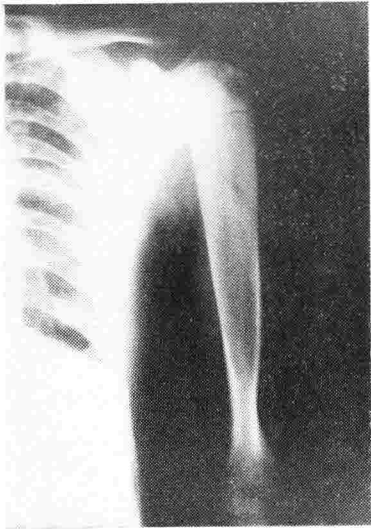


Fig. 7

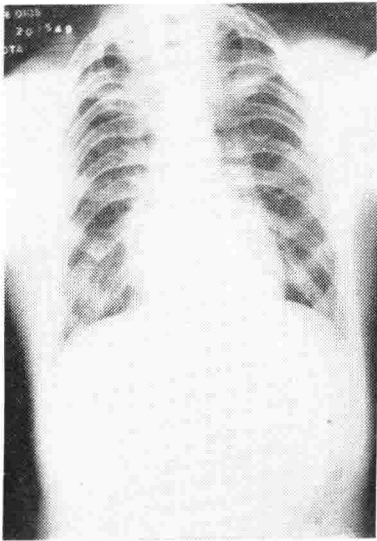


Fig. 6

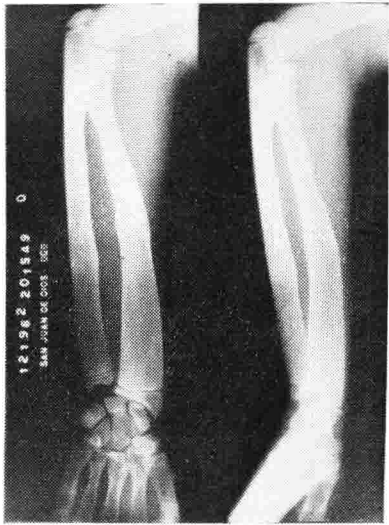


Fig. 8

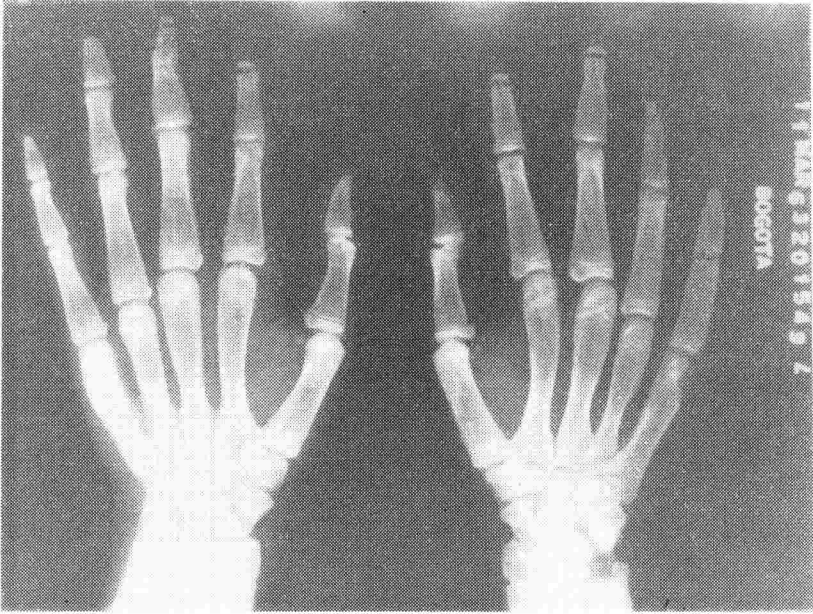


Fig. 9

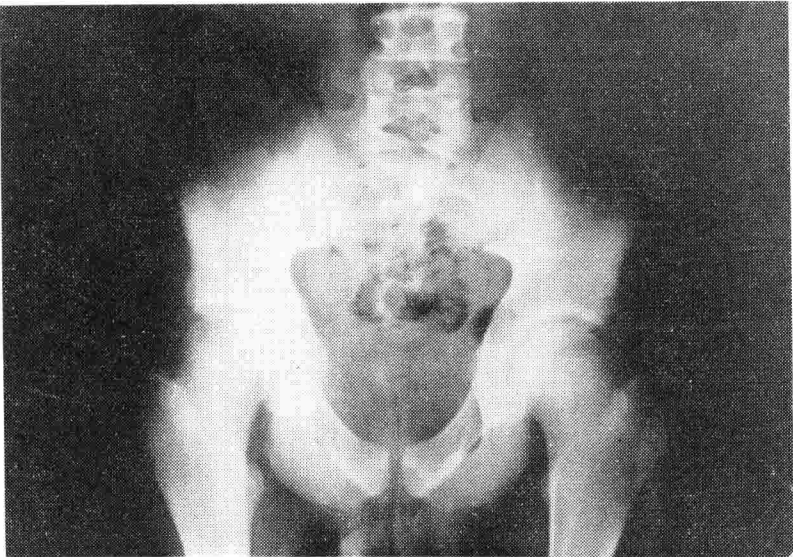


Fig. 10

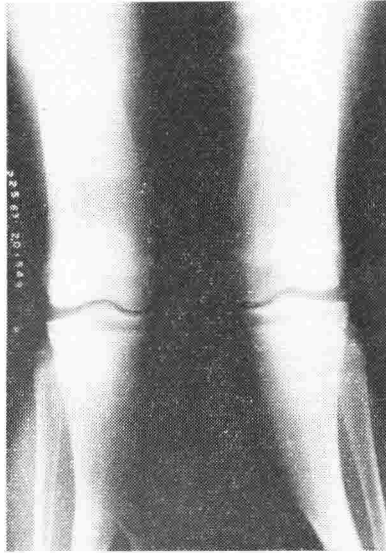


Fig. 11



Fig. 12