Displasia craneometafisiaria o enfermedad de Pyle

DRS.: CARLOS PEREZ LAHUERTA*, HERNAN MOYA SUAREZ*.

La displasia craneometafisiaria o enfermedad de Pyle es una afección ósea, congénita, muy poco frecuente que se caracteriza por alterar la forma de los huesos al actuar sobre los procesos de remodelación ósea.

Descrita por primera vez por Pyle el año 1931, desde entonces sólo se ha informado en la literatura médica occidental de aproximadamente medio centenar de casos. Por otra parte no conocemos en Chile presentaciones, publicaciones o comunicaciones personales sobre este tema. A pesar de todo, la Enfermedad de Pyle parece ser tan antigua como el hombre mismo. Recientes trabajos arqueológicos así parecen demostrarlo. (5). Pero sólo alrededor de 1950-1960 se hizo énfasis necesario en las manifestaciones craneofaciales de esta enfermedad, configurando el cuadro tal como ahora lo conocemos.

La D. C. M. afecta a todos los huesos del esqueleto siendo, sin embargo, más notoria en los huesos largos y en el cráneo. Como resultado de esta afección los huesos no desarrollan la forma normal, resultando exageradamente anchos en las metafisis. Según Rubin, (6) al parecer la forma característica de un hueso normal se regula por la acción de crecimiento y desarrollo del hueso y la reabsorción de éste en determinadas zonas. Los procesos que crean tejido óseo se conocen como osteoblastos. La reabsorción ósea se conoce como osteoclastos. La osteoclastosis es particularmente intensa en las metafisis normales. La consecuencia de este último fenómeno (osteoclastosis) es la disminución de calibre del hueso, en forma de embudo, que se produce en la metafisis. En la epífisis el hueso es fundamentalmente esférico, así como en la diáfisis es cilíndrico y de sección menor. Esta disminución gradual de tamaño de la epífisis a la

diáfisis se produce en la metafisis por la intensa reabsorción ósea que se encuentra en esta zona.

En la D. C. M. los procesos de reabsorción ósea están disminuidos en todos los huesos; pero como estos procesos son más notorios en las metafisis, éstas no adquieren la forma infundibuliforme característica, sino que por el contrario permanecen largos, anchos, ocupando gran parte de la diáfisis, que queda confinada a unos pocos centímetros. En los huesos cortos y planos la reabsorción ósea también ocurre en zonas bien precisas. Su ausencia hace que los huesos tomen un aspecto más denso, gruesos, ensanchados, notable sobre todo en el cráneo y la pelvis.

CASO CLÍNICO. En enfermo presentado se ajusta muy exactamente a la primitiva descripción hecha por Pyle y a las referencias posteriores. De sexo masculino, 13 años de edad consultó por primera vez al Servicio de Urgencia de nuestro hospital por una contusión simple de tórax. La casualidad hizo que uno de nosotros recibiera el enfermo y constatará las curiosas deformaciones esqueléticas que hasta entonces no habían motivado una consulta médica, lo que es un hecho frecuente en estos enfermos. Los rasgos más notables eran la facies y un curioso genuvalgo. La estatura era normal. El estudio radiológico confirmó el diagnóstico. A los pocos días de control apareció bruscamente la parálisis facial. Se completó el estudio corrigiendo el genuvalgo de una tibia y aprovechando la intervención para el estudio histológico del hueso.

1) Cuadro clínico:

- a) Estatura normal.
- b) Genuvalgo bilateral, simétrico e intenso.

* Hospital Exequiel González Cortés.

- c) Facies: hipertelorismo, base de implantación nasal ancha.
- d) Palpación de las metáfisis de los huesos largos ensanchada.
- e) Parálisis facial. Figura 1 y 2.
- f) Alteraciones ortodóncicas.

Figura N° 1.

Figura N° 2.

2) Estudio radiológico:

a) Huesos largos y tubulares

Es típico el ensanchamiento de las metáfisis en forma de matraz de Erlenmeyer. La diáfisis está restringida a su pequeño sector en la mitad del hueso con canal medular y paredes corticales de aspecto normal. Las epífisis, aunque grandes, son de forma normal. El resto del hueso está formado por metáfisis gigantescas con abundante tejido esponjoso, y corticales adelgazadas. (Fig. 3).

b) Huesos del cráneo

Hay un engrosamiento generalizado. Los senos frontales aparecen muy disminuidos. Las células etmoidales muy pequeñas; los senos esfenoi-

Figura N° 3.

dales ausentes. Muy escasa neumatización de la mastoides. Notorio engrosamiento del frontal en la región supra orbitaria (Fig. 4).

c) Huesos cortos y planos

Las vértebras muestran escasos cambios radiológicos. Los huesos del carpo también se ven normales, no habiendo retardo de la maduración ósea. Las clavículas muestran notorio ensanchamiento de su extremo esternal. Las costillas, ensanchamientos en ambos extremos aunque menos marcados. Es muy evidente el ensanchamiento global de la mandíbula en sus ramas y en el ángulo mentoniano. Estos mismos cambios se observan en la pelvis, apareciendo el agujero obturador formado por gruesas ramas siendo de menor diámetro. Fig. 5 y 6.

3) Biopsia ósea

El tejido óseo es histológicamente normal. Sin embargo, en las metáfisis parece haber más cantidad de tejido esponjoso que lo que correspondería a un hueso normal. Esto, sin embargo, es difícil de establecer.

Figura Nº 4.

Figura Nº 5.

Figura Nº 6.

4) Examen neurológico:

La parálisis facial periférica total se estableció bruscamente sin mostrar signos de recuperación. Esta parálisis está descrita en la mayoría de los casos, siendo su frecuencia un hecho importante para el diagnóstico y el pronóstico. Tal vez se deba

a una constricción del trayecto del facial intrape-
toso. Por lo tanto, es posible que se presente en
ambos lados durante el período de crecimiento
y formación general del esqueleto, disminuyendo
las posibilidades de aparecer la parálisis una vez
fusionadas las epifisis y detenido el crecimiento
óseo. Por esto tal vez sea peor el pronóstico quan-
to menor sea la edad del enfermo al momento de
aparecer la parálisis facial. Si aceptamos la teoría
de la constricción del facial en algún punto de su
trayecto, esto también debe ser válido para otros
pares craneanos. Aegerter y Kirpatrick citan la
ceguera como una complicación de esta enfer-
medad. (1-3).

5) Examen otorrinolaringológico:

Aparentemente normal. El examen debe di-
rigirse al estudio del VIII par.

COMENTARIOS. La D. C. M. aporta pruebas
clínicas para explicar algunos aspectos de la teo-
ría general de la formación y remodelación de los
huesos. La falla parece ser la disminución de la
actividad osteoclástica de las metáfisis. Los osteo-
clastos responsables de esta actividad son difíciles
de demostrar histológicamente, aun en condiciones
normales, pero hay fuertes pruebas experimenta-
les que parecen confirmar la disminución de su
actividad normal en las displasias metafisiarias
provocadas del animal de laboratorio. (6).

En la literatura sólo hay un caso en que se
realizó estudio necrópsico (6) sin encontrarse le-
siones importantes asociadas. Tampoco se ha de-
mostrado alteraciones de los valores del Ca y P.
en los líquidos corporales, ni disfunciones endo-
crinas.

En algunos casos la enfermedad parece tener
un carácter familiar. Por último Gorlin y Col. (3)
creen distinguir dos entidades, una con manifes-
taciones metafisiarias y craneanas como la descrita
en este caso y otra con manifestaciones metafisia-
rias exclusivamente, que correspondería a la en-
fermedad de Pyle propiamente tal.

RESUMEN

*Se presenta un caso de D. C. M. o enfermedad
de Pyle. Esta rara enfermedad modifica la forma
normal de los huesos durante su desarrollo. Al
parecer se debe a una disminución de la capacidad
de reabsorber el tejido óseo en las metáfisis, to-
mando el hueso entonces, una forma muy caracte-
rística. Las displasias metafisiarias experimentales
siguen de muy cerca la evolución clínica de la en-
fermedad. Es por esto importante conocer esta
enfermedad para comprender algunos procesos que
intervienen en la maduración ósea.*

SUMMARY

A case of Pyle's Disease is presented. This rare disease modifies the normal forms of the bones during their development. This appears to be due to a diminution of the reabsorptive capacity of the osseous tissue in the metaphysis so that the bone takes on a very characteristic shape. The experimental metaphyseal dysplasias follow very closely the clinical evolution of the disease. It's important to appreciate the changes involved in this condition as they aid the understanding of some of the processes involved in bony modelling.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—*Aegerter, E.; Kirpatrick, J.*: Orthopaedic Diseases. Philadelphia, Saunders, 1968.
- 2.—*Caffey, J.* Pediatric X-Ray Diagnosis. 4th ed. Chicago, Year Book Publishers, 1961.
- 3.—*Gorlin, R.; Koszalka, M.; and Spranger, J.*: Pyle's Diseases (Familial Metaphyseal Dysplasia). J. Bone and Joint Surg. 52-A: 347-354, 1970.
- 4.—*Jiménez, V.; Bohórquez, J.; Arias M.*: Otro caso de Displasia Metafisiaria Familiar o Enfermedad de Pyle. Revista de la Facultad de Medicina (Bogotá) 31: 83-89, 1963.
- 5.—*Ross, M. W.; Altman, D. H.* Familial Metaphyseal Dysplasia. Clinical Pediatrics 6: 143-149, 1967.
- 6) *Rubin, P.*: Dynamic Clasification of Bone Dysplasias. Chicago, Year Book Publishers, 1964.