

SÍNDROME DE PYLE

RELATO DE CASO

CLAUDIO OPPENHEIMER*, BERENICE C.G. OLIVEIRA*,
MARCELO SOGABE**, WILSON L. SANVITO***

RESUMO - A síndrome de Pyle é um quadro raro de displasia óssea, de transmissão autossômica recessiva com início na infância. Os autores descrevem o caso de uma paciente de 15 anos de idade, com quadro de paralisia facial periférica bilateral, diminuição progressiva da acuidade auditiva do ouvido direito, saliências das bossas frontais, dilatação das metáfises dos membros inferiores e genu valgo. Discutem-se no presente registro os aspectos clínicos da doença, os exames complementares e o diagnóstico diferencial.

PALAVRAS-CHAVE : osteocondrodysplasia óssea, displasia óssea, displasia craniometafisal, síndrome de Pyle.

Pyle's syndrome : case report

ABSTRACT - Pyle's syndrome is a rare picture of osseous dysplasia with autosomal recessive inheritance beginning in early childhood. The authors report the case of a 15-years-old female patient with bilateral lower motor neuron facial palsy, progressive hearing loss, salience of frontal bone, metaphyseal enlargement of the lower limbs and genu valgus. In the present paper we briefly review the clinical features and the differential diagnosis of Pyle's syndrome.

KEY-WORDS : osseous osteochondrodysplasia, osseous dysplasia, craniometaphyseal dysplasia, Pyle's syndrome.

A displasia crânio-metafisária familiar foi descrita pela primeira vez por Pyle, em 1931⁷, em uma criança de cinco anos de idade que apresentava deformidades ósseas nos membros e no crânio. Devido à sua raridade, relatamos um caso da doença salientando os sinais clínicos, os exames subsidiários e o diagnóstico diferencial.

RELATO DO CASO

LFG, 15 anos, feminina, branca, estudante, solteira, natural de São Paulo-SP. Procurou nosso Serviço em 25-outubro-1993 por ter apresentado há uma semana paralisia facial periférica à esquerda (E) acompanhada de zumbido. Ao nascimento não foram observadas anormalidades; apresentou desenvolvimento neuropsicomotor normal e os pais não são consanguíneos. Aos 3 anos de idade, notaram engrossamento das extremidades ósseas dos membros inferiores, mais evidente nas metáfises proximais da tíbia bilateralmente, com aumento do comprimento de caráter simétrico e genu valgo. Os membros superiores também eram longos e simétricos, aspectos mais evidentes nos dedos das mãos. Apresentava escoliose e lordose discreta. Foi submetida a três cirurgias ortopédicas para

Disciplina de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo: *Professor-Instrutor; **Médico Residente; ***Professor Titular. Aceite: 20-outubro-1995.

Dr. Cláudio Oppenheimer - Avenida D. Pedro I, 737 - 01552-001 São Paulo SP - Brasil.

correção das deformidades dos membros inferiores aos 5, 7 e 14 anos de idade. Há 6 meses refere diminuição progressiva da audição no ouvido direito (D). Em fevereiro-1993 apresentou quadro de paralisia facial periférica à D, de instalação subaguda, comprometendo no primeiro dia a região orbitária, no segundo a região maxilar e no terceiro a região mandibular. Após fisioterapia foi observada melhora indiscutível, mas pequena. Uma semana antes da admissão em nosso Serviço, apresentou novo quadro de paralisia facial periférica, desta vez à E, com acometimento simultâneo de toda a hemiface E e acompanhada de zumbido. Submetida a tratamento com prednisona e a fisioterapia, apresentou melhora moderada.

Ao exame clínico observou-se: região frontal saliente, hipomímia, dificuldade para fechar as pálpebras bilateralmente, elevação apenas do lábio superior quando sorri, diminuição da acuidade auditiva à D; dilatação das metáfises dos membros inferiores principalmente nas regiões proximais da tíbia, bilateralmente; aumento do comprimento dos quatro membros de caráter simétrico, sendo os dedos das mãos longos e afilados; escoliose tóraco-lombar e lordose lombar, de grau leve; genu valgo. Exame de fundo de olho normal.

Exames complementares - Hemograma: hemoglobina 14,2g/dL, hematócrito 42%, leucócitos 6.500/mm³, plaquetas 210 000/mm³. Glicemia 78mg/dL, T3 111mg/dL, T4 8,8mcg/dL, TSH 1,30mUI/mL, cálcio 9,6mg/dL, fósforo 3,2mg/dL, magnésio 2,2mg/dL, Cintilografia de tireóide normal, Exame oto-neurológico: na audiometria, hipoacusia neuro-sensorial no ouvido D, exame vestibular normal. Radiografia de crânio: hiperostose da tábua interna com espessamento da diploe craniana (Fig 1); Tomografia computadorizada dos ossos temporais: esclerose pericoclear bilateral; forames dos nervos faciais mal definidos bilateralmente; espessamento ósseo irregular da diploe com aspecto de "vidro despolido". Tomografia computadorizada axial de crânio (TC): hiperostose cortical generalizada (Fig 2). Ressonância magnética encefálica (RM): encéfalo normal; espessamento da diploe craniana (Fig 3). Potencial evocado visual normal. Potencial evocado auditivo: ausência de alterações retro-cocleares. Eletroneuromiografia: quadro compatível a lesão parcial do nervo facial D e E, recente à E.

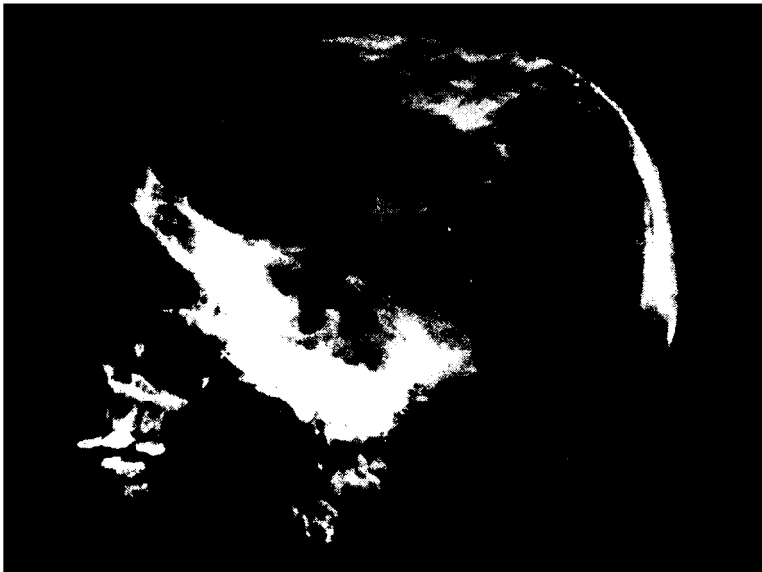


Fig 1. Radiografia de crânio com perfil. Hiperostose da tábua interna com espessamento da diploe craniana.



Fig 2. Tomografia axial de crânio. Hiperostose cortical generalizada.

DISCUSSÃO

A síndrome de Pyle é uma osteocondrodissplasia hereditária de transmissão autossômica recessiva⁸. É quadro raro de displasia óssea com envolvimento principal dos membros e do crânio com início na infância. Faz parte do grupo das atrofia cócleo-vestibulares hereditárias, podendo levar a: perda auditiva progressiva, de condução ou neuro-sensorial ou ambas; estreitamento do forame estilomastóideo, ocasionando paralisia facial periférica; e também, ocasionalmente, amaurose unilateral ou bilateral devida a estreitamento do canal óptico²⁴. Os sinais clínicos encontrados na síndrome de Pyle são pouco específicos. O caráter pauci-sintomático e a existência de outras osteocondrodissplasias ósseas com anomalias de remodelagem metafisária conduzem a dúvidas diagnósticas. Castera, em 1971, enumerou 95 observações publicadas da síndrome de Pyle, em 11 o diagnóstico estando equivocado³. Salientamos a existência de algumas deformidades: dilatação

das metáfises predominantemente em membros inferiores, muitas vezes palpáveis ou visíveis; genu valgum; membros longos, principalmente os membros inferiores que são acometidos simetricamente; escoliose moderada; saliência das bossas frontais; prognatismo discreto; oclusão dentária defeituosa, ocasionalmente dentes com muitas cáries; limitações articulares, em particular nos cotovelos.



Fig 3. Ressonância magnética. Espessamento da diploë craniana e encéfalo normal.

No caso relatado as alterações ortopédicas predominavam no início e as manifestações neurológicas apareceram posteriormente. A esclerose peri-coclear bilateral evidenciada pela tomografia dos ossos temporais, a diminuição da acuidade auditiva no ouvido direito, documentada pela audiometria, e a ausência

de lesões retro-cocleares no potencial evocado auditivo levam a concluir que a paciente apresentava diminuição do diâmetro do conduto auditivo interno. A paciente apresentou paralisia facial periférica bilateral, registrada à eletroneuromiografia, e os canais dos nervos faciais se apresentavam mal definidos bilateralmente. Concluímos portanto, que existe oclusão do forame estilomastóideo bilateralmente. Até o momento da observação a paciente não apresentava acometimento do nervo óptico, pois tinha acuidade visual normal, exame de fundo de olho normal e potencial evocado visual normal.

A patogenia da doença é desconhecida; sabe-se porém que o ponto essencial nesta enfermidade é a ausência de reabsorção óssea^{5,6}.

A confirmação diagnóstica da síndrome de Pyle pode ser feita pelos exames de neuro-imagem. Tanto a radiografia de crânio como a TC e a RM, mostraram a mesma expressão: hiperostose com espessamento da diploe craniana⁹. Como na síndrome de Pyle não há comprometimento encefálico, a radiografia de crânio se mostrou o exame mais adequado para revelar as alterações ósseas, mesmo considerando a resolução de imagem da TC e da RM.

Em relação ao diagnóstico diferencial⁶, a síndrome de Pyle se assemelha à displasia crânio-metáfisária de Jackson e a principal diferença é que nesta última o início da doença ocorre em idade mais avançada; talvez seja a mesma entidade mas com expressividade diferente. A síndrome de Van Buchem, doença de herança autossômica recessiva de início na infância ou adolescência, com perda de audição progressiva neuro-sensorial ou de condução ou ambas, pode levar a osteoesclerose do crânio e mandíbula com estreitamentos foraminais e paresia facial, podendo assim, ser confundida com a síndrome de Pyle. A doença de Paget faz parte das atrofia cócleo-vestibulares hereditárias de transmissão autossômica dominante, que se inicia na idade adulta: ocorre disacusia de condução na fase aguda, seguida de disacusia neuro-sensorial progressiva; osteíte deformante com envolvimento do crânio, levando a múltiplas pequenas fraturas decorrentes de pequenos traumas e podendo determinar estreitamento foraminais^{2,4}.

Não há tratamento específico para a síndrome de Pyle. Existem relatos de descompressão cirúrgica ao nível dos forames para tentar preservar os nervos periféricos¹, com benefício discutível e com complicações intracranianas (hidrocefalia, hipertensão intracraniana). Entretanto, os pacientes com a síndrome devem ser seguidos com apoio fisioterápico e tratamento ortopédico. O prognóstico geralmente é reservado devido à possibilidade de evoluir para cegueira e surdez bilateral e devido ao aparecimento de fraturas ósseas após traumas menores.

REFERÊNCIAS

1. Benecke J. Facial nerve dysfunction in osteopetrosis. *Laryngoscope* 1993; 103: 494-497.
2. Borget C, Le Bail-Darne JL, Bardin T, Bard M, Kuntz D. Maladie de Pyle: revue de la littérature à propos d'un cas. *Rev Rhum* 1991; 58:291-294.
3. Castera D. La maladie de Pyle: problèmes diagnostiques et nosologiques (à propos d'une observation personnelle). Thèse. Dijon, 1971.
4. Diamant AJ, Wajntal A, Sandanha PH. Síndrome de Pyle com fragmentação cromossômica. *Arq Neuropsiquiatr* 1971; 29:93-102.
5. Gorlin RJ, Kozzalka MF, Spranger J. Pyle's disease (familial metaphysal dysplasia). *J Bone Joint Surg*, 1970; 52A, 344-354.
6. Lejeune E, Anjou A, Bouvier M, Robert J, Vauzelle JL, Jeanneret J. Dysplasie crânio-metaphysaire familiale. *Rev Rhum Mal Osteoart* 1966; 33: 714-725.
7. Pyle E. A case of unusual bone development. *J Bone Joint Surg* 1931; 13:874-882.
8. Raad MS, Beighton P. Autosomal recessive inheritance of metaphyseal dysplasia (Pyle disease). *Clin Genet* 1978; 14: 251-256.
9. Shibuya H, Suzuki S, Okyama T, Yukawa Y. The radiological appearances of familial metaphyseal dysplasia. *Clin Radiol*, 1982; 33:439-444.