

Morbus Pyle (Metaphysäre Dysplasie)

H. Ehsani, M. Khalili, M. Pirastah,

Zusammenfassung: Diese Erkankung kommt selten vor, sie ist eine vererbliche Malformation der Wachstumszentren des langen Knochens mit typischen erlenmeyerkolbenförmigen Verbreitungen der Metaphysäre die klinisch nicht sehr auffallen und deren Merkmale wir in diesem Fallbericht analysieren und diskutieren.

Geschichte: Die Metaphysäre Dysplasie ist eine hereditäre Systemmalformation des Skelettes, die selten vorkommt, deren charakteristisches Merkmal ist eine Erweiterung (Erlenmeyerkolbenförmig) peripherer Anteile der Diaphysen und Metaphysen des langen Knochens. Die Krankheit wurde zum erstenmal im Jahre 1931 (8) von Pyle geschildert. Cohn (3) berichtete 1933 über einen Fall mit gleichen Anomalien des langen Knochens, der mit einer Hyperostose in der Gegend des Schädels und der verbreiterten Rippen und des Schlüsselbeins verbunden war. 1937 wurde die andere Schwester der Patientin über die Pyle berichtete durch Bakwin untersucht und es wurde die gleichen Veränderungen gefunden. (1) Jackson (6) berichtete im Jahre 1954 von zwei Familien mit Verbreiterung des langen

Kinderabteilung des Pahlawi Zentralspital der Universität Teheran

Knochens. In einer dieser Familien kamen auch schädel-Rippen-und Schlüssenbeinhyperostosen vor. Jackson (6) nannte dieses Syndrom Kranio-metaphysären Dysplasie. Seit Jaksons Bericht wurde auch Beobachtungen der Kranio-metaphysären Dysplasie als Morbus Pyle berichtet* (4). Erst im Jahre 1970 wurde Metaplysäre Dysplasie (Morbus; Pyle) und Kranio-metaphysäre Dysplasie voneinander abgesondert (4).

Da vorerst noch jecar Keue Pal vom klinischen Gesichtspunkt her Beobachtung verdient, möchten wir hier über einen weiteren Fall dieser Erkrankung berichten:

Eigene Beobachtung:

H.Dj. ist 3 Jahre alt, Wohnhaft in Tabriz. Das Kind wurde am 20.9.1350 (1971) bei Uns in der Kinderabteilung aufgenommen, da es nicht laufen konnte, Die Mutter gab an, dass beim Kind die Beine schon nach der Geburt hypoton and miszgeformt gewesen seien.

Anamnese: Vater und Mutter sind gesund und miteinander verwandt (Cousin und Cousine), sie haben keine weiteren Kinder.

Aufnahmebefund:

Gewicht: 10 Kg., Größe: 73 Cm., Kopfumfang: 49 cm., Schädel Normocephal, vordere Fontanelle noch für Fingerkuppe durchgängig, Ohren und Augen O.B. Lunge und Herz auskultatorisch und perkussorisch O.B., Blutdruck 9/5 cmHg, Abdomen weich, leichtes Meteorismus, Leber und Milz nicht vergrößert. Urogenital O. B., Das Kind sitzt allein, kann jedoch nicht alleine stehen, Coxa Varastellung der Beine, Z.N.S.: Bis auf ein Stottern unauffällig. Laborwette: Serum-Phosphor 3,5 mg %, Ca. lag bei 9 mg %, Alkalische Phosphatase 12 IE Bodansky, Blutbild, BsG, Urinstatus zeigten keine pathologischen Veränderungen eine Knochenbiopsie fand nicht statt.

Röntgenbefunde: Bei der Schädelaufnahme war die vordere Fontanelle noch offen (Abb. 1,2), Thoraaufnahmen zeigten keine Path. Veränderungen, in Extremitätenaufnahme waren sowohl eine Verbreiterung (Erlenmeyer-kolbenförmig) im Bereich des distalen Radius und Ulna (Abb.3) als auch im Bereich des proximalen und distalen Femur, Tibia.

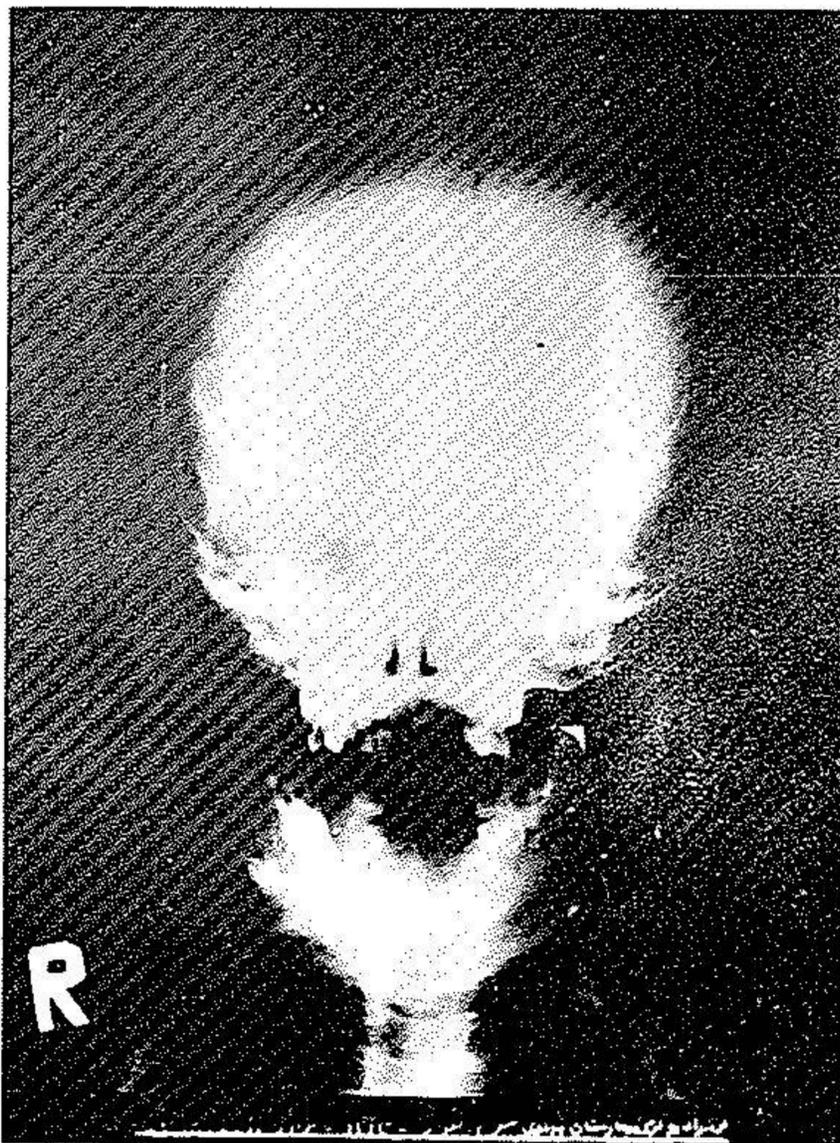
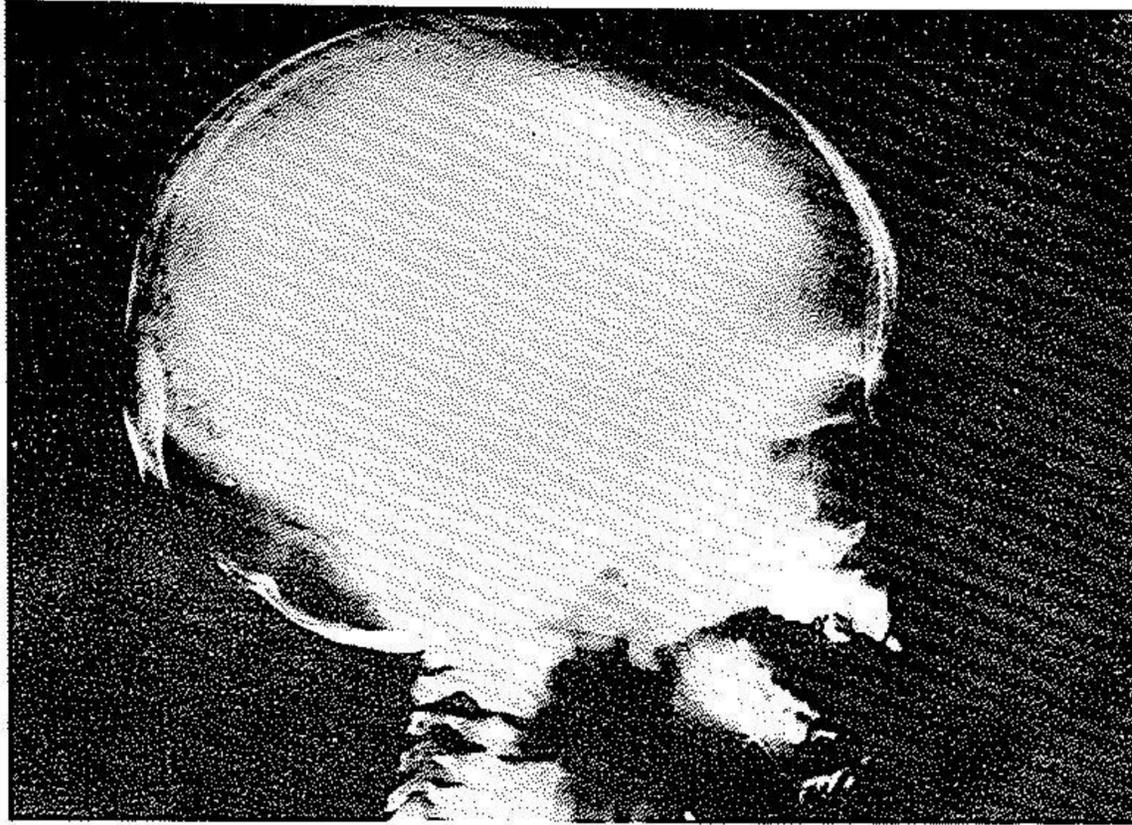


Abb. 1,2 : Offene vordere Fontanelle, wenig intensiver Schatten.

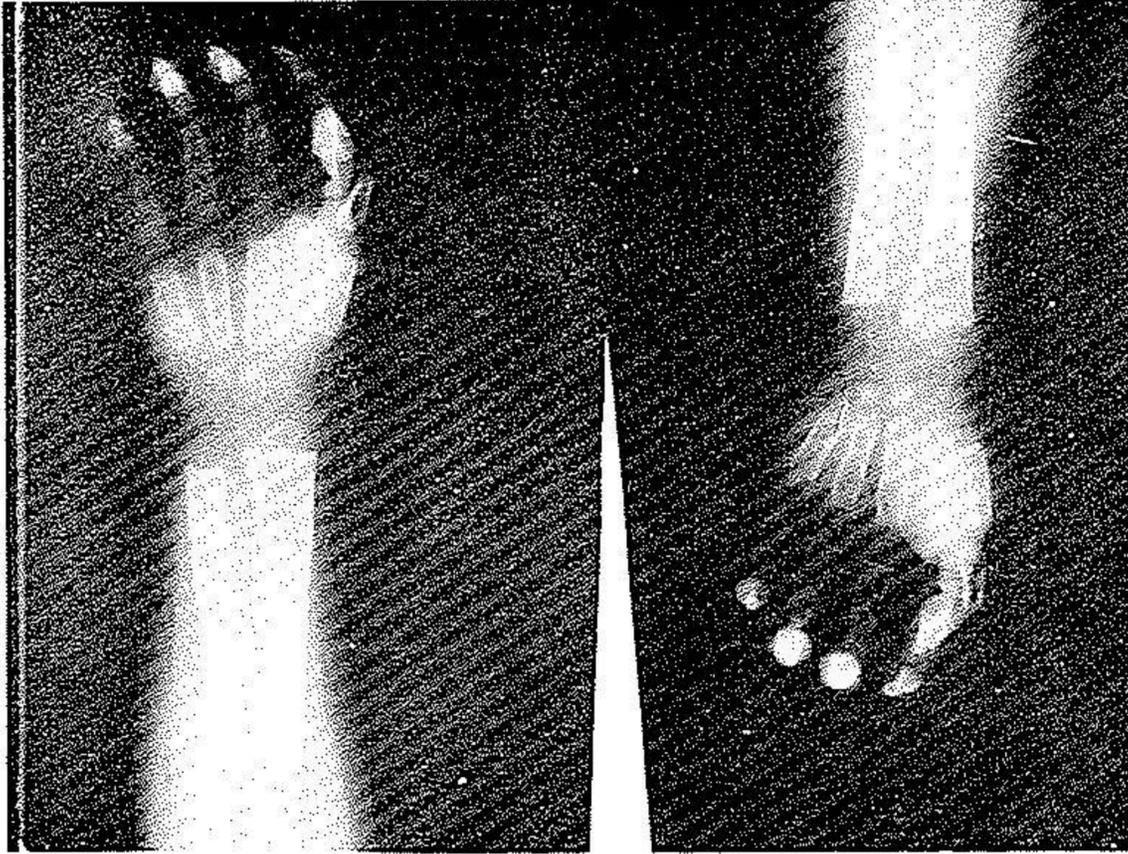


Abb. 3: Verbreitung d. distalen Abschnitts mit typischen Strukturveränderungen.

Fibula (Abb.4,5) zu sehen. Die Kortikalis in allen obengenannten Knochen war Schmal und Spongiosa fein. Die röntgenologischen Befunde deuten auf eine Metaphysäre Dysplasie hin.

Diskussion: Morbus Pyle ist eine seltene, erbliche Anomalie im Bereich des langen Knochens, die wahrscheinlich genetisch unter Einfluß der Verwandtschaftsehen(4) steht, so wie es auch bei dem von Uns geschilderten Fall war.

Einige Autoren berichten, dass diese Erkrankung autosomal dominant vererbt wird (4), Die Metaphysäre Dysplasie wird meistens zufällig entdeckt (4). Die leidenden sind in der regel von normaler Gestalt, ein Minderwuchs ist selten (10). Die Diagnose wird nur röntgenologisch gestellt (4). Bis 1972 wurde in der Literature Über 13 Falle berichtet. Meistens wurde die Brkrankung zufällig entdeckt. Die erkrankten haben einen normalen Intellekt, die Laborbefunde sind bei dieser Brkrankung

intensive Verschattung der Knochen charakteristisch, die Verknöcherungsstörung ist auf Metaphysären Anteile der Epiphysen beschränkt. Das Epiphysenwachstum u. die periostale Verknöcherung sind normal. Therapie:

Symptomatisch, schwere Deformitäten des Bewegungsapparates wie X-u-O-Beine machen unter Umständen Orthopädisch-chirurgische Mas-

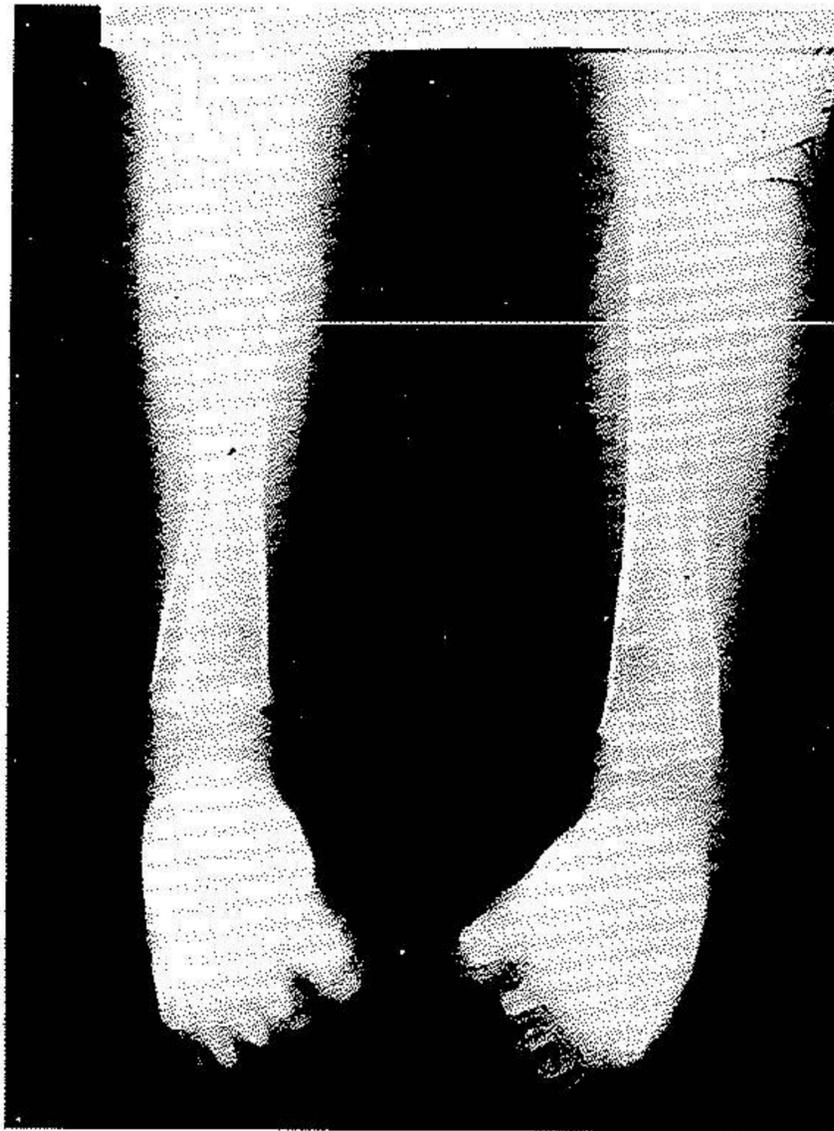


Abb. 4: Die Metaphysen u. Proximalen Abschnitte d. Diaphsen sind (Erlenmeyersförmig) verbreitert, die Kortikalis ist schmal.

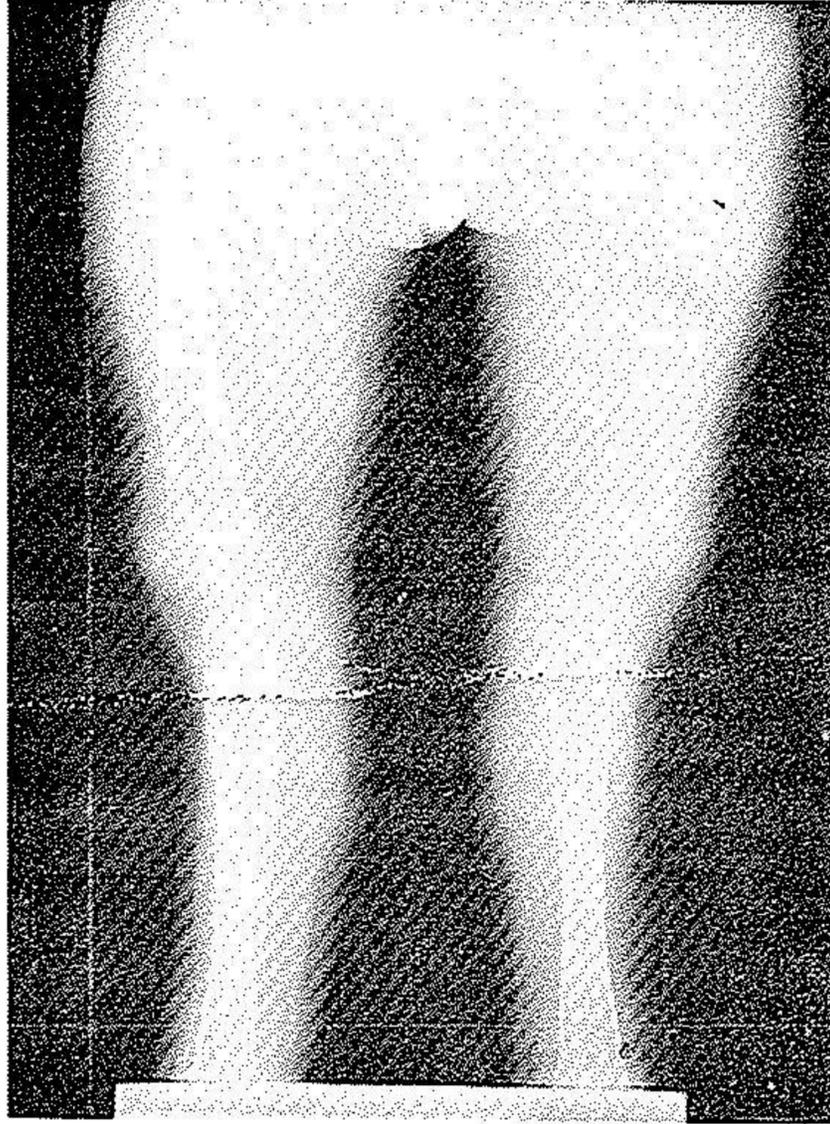


Abb. 5: Die distale Hälfte d. Femurdiaphyse ist flaschenförmig erweitert, die Kortikalis ist verschmälert, die Struktur der Spongiösa fein..

REFERENCES

- 1) Bakwin, H., A.Kridia: Familial metaphyseal dysplasia. Amer. J. Dis. Child. 53: 1521, 1937.
- 2) Cathala, J., G. Lepercq, Blanc: Dystrophie Nutritionelle par acurie chez un enfant atteint d.hypertelorisme et de dysplasie metaphysaire type Pyle. Nourisson 46: 50 1958.

- 3) Cohn, M.: Konstitutionelle Hyperspongiosierung des Skelettes mit Partiellem Riesenwuchs. Fortschr. Röntgenstr. 47:293 1933.
- 4) Fried K. und J. Krause: Die Metaphysäre Dysplasie -M.Pyle. Fortschr. Röntgenstr. 2: 116 1972.
- 5) Gorlin, R.J., M.F. Koszalka, J. Spranger: Pyle's disease J. Bone Jt. Surg. 52 A: 347 1970.
- 6) Jackson, W.P.U., F. Albright, G. Dewry, J. Hanelin, M.J. Rubin: Metaphyseal Dysplasia and related conditions. Arch. Int. Med. 94:871 1954.
- 7) Lejeune, E., A. Anjou, M. Bouvier, L. Robert, J.L. Vauzelle, J. Jeanneret: Dysplasia cranio - metaphysaire familiale. Rev. Rhumat. 33:714 1966.
- 8) Pyle, E.: A case of unusual bone development. J. Bone Jt. Surg. 29:874 1931.
- 9) Spranger, J., u. Mitarb': Konstitutionelle Knochenkrankheiten. Fortschr. Röntgenstr. 115:283 1971.
- 10) Verger, P., Guchard, Puyjalon: La maladie de Pyle ou dysplasie metaphysaire Pediatrice 16:27 1960.