

CASOS CLÍNICOS

HOSPITAL DE SANTA MARTA

Serviço de Radiologia

Director: Dr. JOÃO SIMÕES RAPOSO

Serviço N.º 1

Director: Dr. CARLOS H. GEORGE

O VALOR DA RADIOLOGIA NO DIAGNÓSTICO DA PICNODISOSTOSE

A propósito de um caso clínico

JORGE SALDANHA

Interno graduado de Radiologia

J. B. MARTINS PISCO

Interno do Int. Comp. de Radiologia

CASIMIRO MENESES

Interno do Int. Comp. de Medicina

R. MAGALHÃES FARIA

Interno graduado de Medicina

LUDGERO PINTO BASTO

Chefe de Serv.º de Medicina

Esta entidade individualizada do quadro das afecções ósseas condensantes constitucionais por MAROTEAUX e LAMY (1962) caracteriza-se fundamentalmente por densidade anormal e fragilidade dos ossos além de diversas malformações esqueléticas.

É uma doença hereditária cuja transmissão é autosómica recessiva não ligada ao sexo. A consanguinidade, segundo MAROTEAUX, existe em cerca de 20 % dos casos.

Quanto aos sinais clínicos há a assinalar em todos os casos um deficiente desenvolvimento estatural cujo grau não é constante, variando a altura entre 1,35 e 1,52 metros. A altura do tronco é normal, sendo o encurtamento dos membros o responsável pela

baixa estatura dos doentes. O crânio é volumoso com as bossas frontal, parietais e occipital salientes lembrando vagamente o crânio raquítico. A hipoplasia dos ossos da face contribui para acentuar a desproporção crânio-facial.

A fragilidade óssea e consequente tendência para os doentes fazerem fracturas espontâneas, cuja reparação se processa aliás de maneira normal, embora lentamente, constitui uma das causas que levam a família a procurar o médico. As outras causas mais frequentes são o volume anormal da cabeça com falta de encerramento das fontanelas.

O desenvolvimento psicomotor é em regra normal, estando no entanto descritos casos de atraso mental ou, pelo contrário, o de indivíduos superdotados como era o caso de Toulouse-Lautrec.

O diagnóstico correcto da picnodisostose só pode, no entanto, ser feito radiologicamente. Os principais sinais são os seguintes:

- osteoesclerose generalizada mais ou menos intensa, evidente sobretudo ao nível das corticais dos ossos longos. As metafises apresentam-se, pelo contrário, de aspecto normal;
- ausência de encerramento das fontanelas e alargamento das suturas. Há, geralmente, espessamento do frontal e adelgaçamento dos parietais;
- por vezes existe platibasia;
- outro aspecto importante para o diagnóstico é a hipoplasia do maciço facial com deficiente pneumatização das cavidades acessórias do nariz. De entre as alterações dos ossos da face são, no entanto, as do mandibular as mais características. Além da hipoplasia dos ramos verifica-se o desaparecimento praticamente completo dos ângulos da mandíbula. As anomalias de implantação dentária são frequentes;
- na ráquis verifica-se que tanto os corpos das vértebras como os pedículos e lâminas se apresentam de densidade aumentada, o que contrasta com o aspecto normal das apófises

espinhosas. No radiograma de perfil nota-se, por vezes, nos corpos vertebrais, uma zona em faixa horizontal menos condensada devido à persistência dos canais das artérias nutritivas;

— ao nível da cintura pélvica estão descritos alguns casos de coxa valga bilateral com diminuição da profundidade das cavidades acetabulares. Nas mãos e nos pés verifica-se o encurtamento dos ossos tubulares. As falangetas, além de hipoplásticas, apresentam um característico aspecto fragmentado.

O exame laboratorial é negativo não existindo em particular sinais de alterações do metabolismo do Ca, P, K e das fosfatases alcalinas.

CASO CLÍNICO

D.T.M., 30 anos de idade, alfaiate.

Desenvolvimento psicomotor sem alteração na infância. Sempre foi de estatura inferior ao normal.

Desde os 7 anos de idade que refere seis fracturas dos membros inferiores em consequência de traumatismos mínimos tendo sido necessários quatro a nove meses para a consolidação de cada uma delas.

A.P. — Sem interesse.

A.F. — 11 irmãos: dois rapazes têm a mesma configuração das mãos e estatura do doente; um destes já teve também seis fracturas dos membros inferiores. Uma irmã com nanismo e epilepsia faleceu aos 7 anos. Outros quatro irmãos falecidos com sete meses, 1, 2 e 3 anos, desconhecendo o doente se sofriam ou não de nanismo; dois rapazes e duas raparigas saudáveis. Nega ter conhecimento de outros casos de nanismo na família.

No exame objectivo: doente de configuração anã, com 1,39 metros de altura e 40 kg de peso, de nível intelectual normal. Há a referir a proclividade exagerada das bossas frontais e uma depressão ao nível da sutura lambdoideia. Existem alterações da implantação dentária. Nas mãos há redução de comprimento dos metacárpicos e falanges, sendo ainda visíveis alterações tróficas das unhas.

Nota-se ainda encurtamento pronunciado dos membros em relação ao tronco, cuja altura é normal.

Os exames laboratoriais são todos normais, nomeadamente a calcemia, a fosforemia, a kaliemia e as fosfatases alcalinas.

ESTUDO RADIOLÓGICO DO ESQUELETO

De um modo geral, a estrutura óssea não está alterada, notando-se, contudo, um aumento difuso da densidade por osteoesclerose.

1 — CABEÇA (Fig. 1)

a) no crânio (Figs. 1 e 2)

Notamos uma alteração da ossificação membranosa com persistência das fontanelas e falta de encerramento das suturas, inclusive da metópica. Na lambdoideia reconhecem-se alguns wormianos. Há dolicocefalia estando diminuída a diferença habitual de altura das três fossas. Sela turca pouco profunda e de diâmetros ântero-posteriores aumentados.

No seu conjunto os ossos da calote estão apenas espessados por exagero da altura do diploe com conservação da espessura das tábuas Hipopneumatização das células mastoideias. É' nítida a desproporção crânio-facial.

b) na face (Fig. 2)

Há a referir em primeiro lugar a hipoplasia, sobretudo do segmento posterior da mandíbula com desaparecimento quase completo do ângulo. Devem coexistir alterações dentárias.

Hipogenesia das cavidades acessórias do nariz.

2 — RÁQUIS

O aspecto radiológico do ráquis está pouco alterado notando-se apenas uma leve redução dos diâmetros ântero-posteriores dos corpos vertebrais e uma discreta deformação cuneiforme de vértice ventral ao nível do segmento dorso-lombar. Mantêm-se visíveis os canais das artérias nutritivas. Não existem alterações aparentes dos arcos neurais. Está conservada a espessura dos discos.

3 — COSTELAS (Fig. 3)

Não muito alteradas, as costelas têm, todavia, um aspecto tosco, mais espessas do que o normal por hipercilindrização. Notam-se fracturas antigas, já consolidadas, em ambas as primeiras costelas.

4 — OMBROS

Sem grandes alterações notando-se apenas um certo espessamento das extremidades externas das clavículas. À esquerda, reconhece-se uma fractura do terço médio do acromion já consolidada.

5 — MÃOS

Os ossos do carpo são normais. Encurtamento pronunciado dos metacárpicos e das falanges com intensa displasia das falangetas que apresentam um aspecto fragmentado (Fig. 4).

6 — OSSOS LONGOS

Os dos membros superiores não parecem alterados. Nos fêmures é bastante nítida a deformação em balão de Erlenmeyer das suas metades distais (Fig. 5).

Simetricamente, nos terços médios das diáfises das tíbias, notam-se sinais de antigas fracturas consolidadas (Fig. 6).

O aspecto dos calos e o facto de serem bilaterais e simétricos sugere a possibilidade de se tratar de fracturas de fadiga. Embora não se notem encurvamentos das diáfises tibiais os seus eixos maiores não são perpendiculares às superfícies articulares para os astrágalos. Genu valgu bilateral.

RESUMO

Os autores apresentam um caso de picnodisostose e fazem um breve resumo dos aspectos radiológicos e clínicos desta anomalia congénita.

RÉSUMÉ

Les auteurs présentent un cas de Picnodisostose et en même temps font un bref résumé des aspects radiologiques et cliniques de cette rare anomalie congénitale.

SUMMARY

The authors report a case of picnodisostosis and the radiological and clinical aspects of this rare congenital anomaly.

Separatas (Tirés à part/Reprints):
Dr. JORGE SALDANHA
Serviço de Radiologia
Hospital de Santa Marta
Lisboa-2

BIBLIOGRAFIA

- BRAUN, S. P.; PEPE SCHMITT, J. — L'aspect radiologique de la pycnodistoses. *Journal de Radiologie*, 46: 50, 1965.
- DUNSENBERRY, J. and KANE, J. — Pyknodysostosis: report of three new cases. *Amer. J. of Roentgen*, 99: 717-723, 1967.
- ELMORE, S. M.; NANCE, W. E.; MCGEE, B. J.-ENGLE DE MONT-MOLLIN, M.; ENGLE, E. — *Amer. J. Med.*, 40: 273-282, 1966.
- GRUNBAUM, M. and SANDAN, B. — Pyknodysostosis. *Brit. J. Radiol.*, 41: 359-361, 1968.
- MAROTEAUX, P.; LAMY, M. — La pycnodysostose. *Press Med.*, 70: 999-1002, 1962.
- MAROTEAUX, P. — Étude radiologique de trois nouvelles affections osseuses constitutionnelles. *Ann. Radiol.*, 5: 551, 1962.
- SEDANO, M. D.; GORLIN, R. J. and ADERSON, V. E. — Pyknodysostosis. Clinical and genetical considerations. *Amer. J. Dis. Child.*, 116: 70-77, 1968.
- SHULER, S. E. — Pyknodysostosis. *Arch. Dis. Child.*, 38: 620-625.
- THOMS, J. — Cleidocranial dysostosis: Report of two cases with special characteristics. *Acta Radiol.*, 50: 514, 1958.
- THOMSEN, G. and GUTTADANY, M. — Cleidocranial dysostosis associated with osteosclerosis and bone fragility. *Acta Radiol.*, 37: 559, 1952.

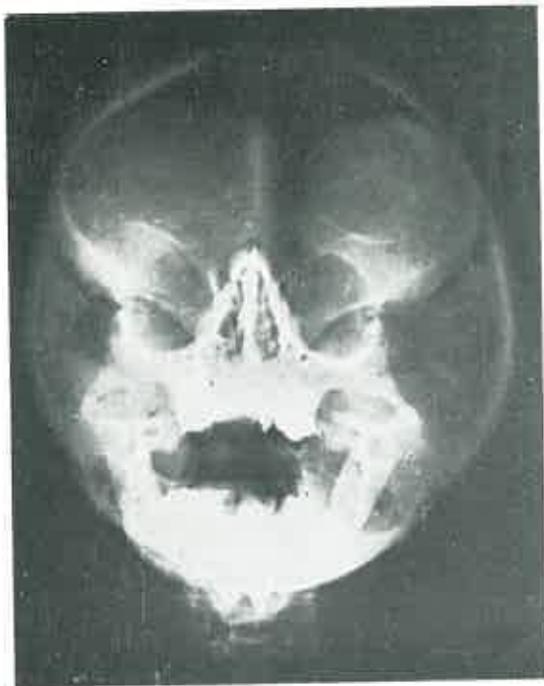


Fig. 1

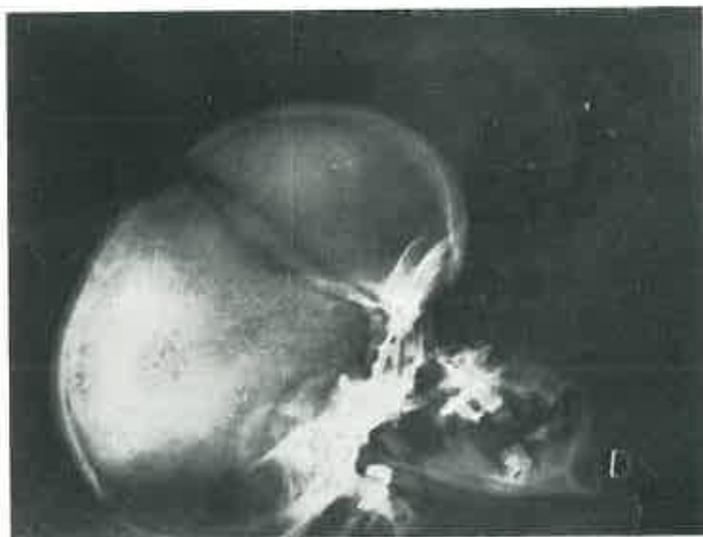


Fig. 2

oses.
ases.
e, E.
361,
962.
nsti-
and
tcte-
with

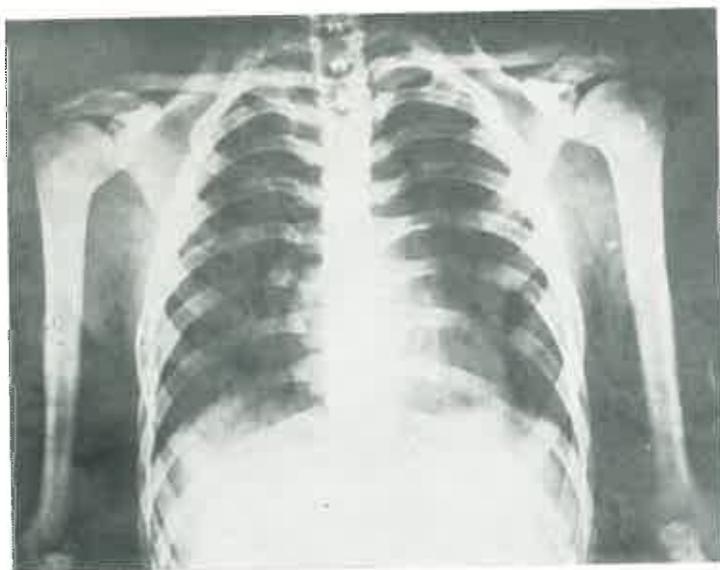


Fig. 3

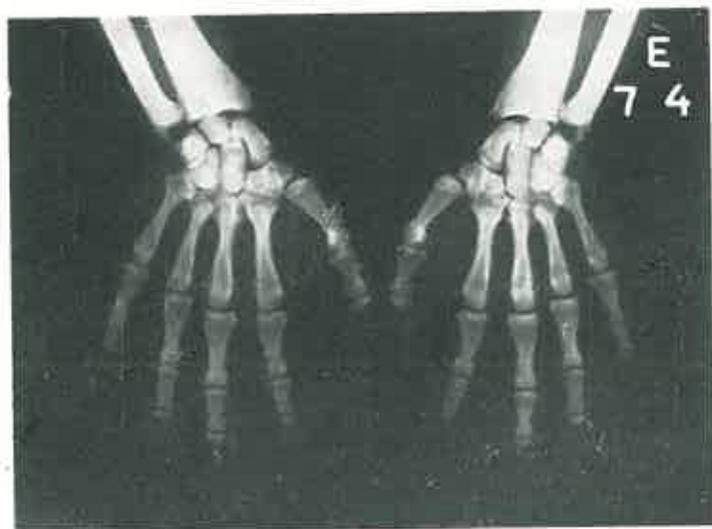


Fig. 4

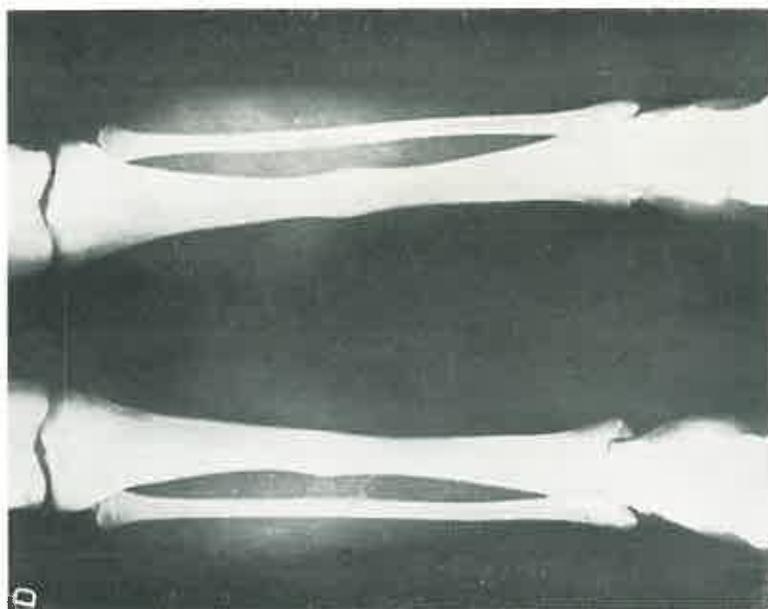


Fig. 6

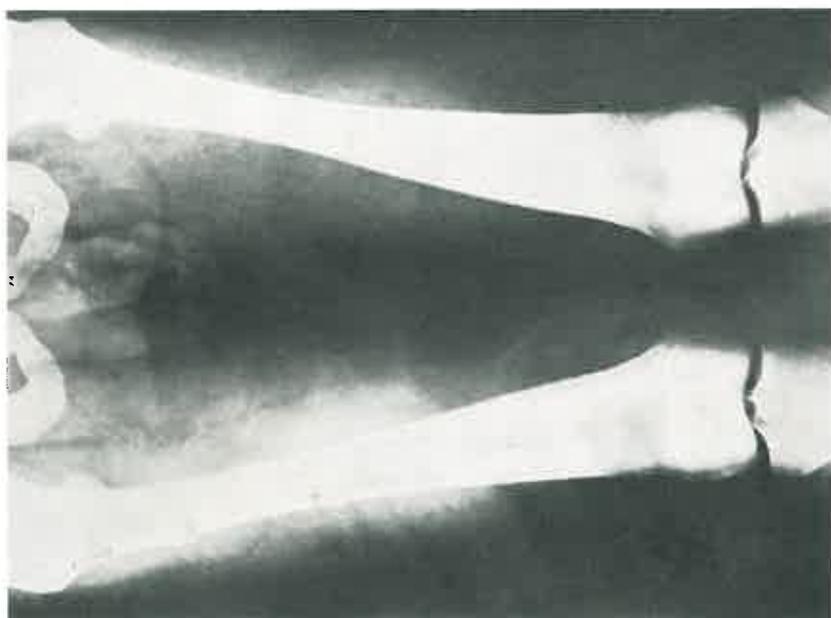


Fig. 5