

بیماری پاییل (Pyle's disease)

علائم رادیولوژیک و گزارش سه مورد

پرفسور فرهنگ باقری * دکتر غلامعلی تیموریان *

علائم بالینی

علائم بالینی در این بیماری کم است. قد این بیماران معمولاً بزرگتر از حد عادی است ولی ممکن است طبیعی و یا حتی کمتر از حد عادی نیز باشد اغلب این بیماران ژنو و الگوم نشان می دهند ندرتاً ممکن است کوکساوالکای دوطرفه - کوپیتوس و الگوس - اکستانسیون آرنج ها - و مختصر محدودیت و اکستانسیون زانو نشان دهند .

تغییر شکل و پهن شدن انتهای استخوانها ممکن است بطور خفیف جلب نظر کند ولی با لمس این نواحی میتوان براحتی بوجود آنها پی برد. این حالت در رانها واضحتر است.

تی بیا بشکل S بوده و خمیدگی استخوانهای ران و ساق پا بجلو و یا داخل دیده میشود. در جمجمه و صورت هیپر تلورسم (افزایش فاصله بین دو چشم) پروگناتیسم - برجستگی پیشانی - گردن کوتاه و عریض - بزرگی جمجمه - دندانهای معیوب - برجستگی ناحیه ماستوئید اغلب دیده میشود . شکستگی پاتولوژیک در این بیماری نسبتاً نادر است .

اختلالات شنوایی و بینایی از عوارض مهم بیماری است گاهی علائم عصبی دیگر مانند فلج عصب صورتی محیطی یک یا دو طرفی دیده میشود .

نیستئاگموس - سندرم پبرامیدال - گرفتگی بینی - آدنیت - گرفتگی مجرای اشکی - ممکن است دیده شود. از نظر هوش اغلب این بیماران در حد عادی میباشند .

بیماری پاییل یا «Cranio metaphysal Dysplasia»

یکی از بیماریهای سرشتی، مادرزادی و خانوادگی استخوانی است که اولین بار در سال ۱۹۳۱ توسط پاییل شرح داده شده است : پسر بچه ای پنجساله بعلت ژنو و الگوم به او مراجعه میکنند. در آزمایش بالینی انتهای تمام اندام های کودک حجیم و درشت جلوه میکرد ولی هیچگونه درد و تورم نسوج نرم موجود نبود. حرکات مفصلی تقریباً طبیعی بودند رادیولوگرافی استخوانها پهن شدن متافیز - های استخوانهای طویل را نشان میدادند و تمام قسمت میانی تنه استخوان عادی بود .

امتحانات آزمایشگاهی طبیعی بودند .

در عمل استئوتومی که بمنظور اصلاح ژنو و الگوم صورت

گرفت مشاهده شد که پریوست قوام طبیعی دارد و برداشتن نسج کم مقاوم زیر آن به آسانی صورت میگرفت .

اپی فیزها سالم بودند . خواهر این بیمار نیز که شش سال بعد مورد معاینه قرار گرفت تغییراتی مشابه از لحاظ علائم بالینی و رادیولوژیک و آزمایشگاهی نشان داد ولی پدر و مادر آنها از لحاظ استخوانی سالم بودند . در سال ۱۹۴۹ هالیدی (Halliday) تظاهرات جمجمه ای این بیماری را شرح داد و بیمار او علاوه بر تغییرات استخوان های طویل هیپر استوز جمجمه نیز نشان میداد .

این بیماری بسیار نادر است بطوریکه Chaptal در سال ۱۹۶۳ مجموعاً ۲۲ مورد آنرا از نشریات پزشکی جمع - آوری نموده است و بررسی های بعدی نیز نشان میدهد که کمتر از ۶۰ مورد از این بیماری تا کنون در کتب پزشکی منتشر شده است.

میلوپاتی حسی یا حرکتی بنماید. زائده های ماستوئید اغلب برجسته میباشند.

در استخوان های صورت هیپر تروفی و افزایش تراکم در فك بالا، استخوان گونه و بینی و در فك پایین گاهی پرو گناتیسیم مشهود است.

گاهی حالت لئونتیازیس (Léontiasis osséa) یا هیپر-تلوریزم دیده میشود تنگی سوراخ بینی و انسداد مجرای اشکی ممکن است دیده شود در این حال Epiphora دیده میشود و با تزریق ماده حاجب بخوبی انسداد مجاری اشکی را میتوان نشان داد.

باید متذکر شد که تغییرات سرو صورت در پایل سبب پیدایش عوارض شدید و ناراحت کننده ای میگردد (برخلاف ضایعات اندامها) و شدت آن از عوامل مهم پیش آگهی بیماری است.

استخوانهای دیگر

۳- گرچه ناهنجاری های استخوانی غیر از جمجمه و استخوان های طویل در این بیماری کمتر گزارش شده ولی وجود این تغییرات نشان میدهد که عیب استخوانی منتشر است. در ترقوه پهن شدن و تغییر ساختمان در انتهای داخلی آن دیده میشود. در لگن خاصره پهن شدن ایلئون بخصوص ایسکیون و پوبیس دیده میشود.

در دنده ها: تغییرات بیشتر در انتهای دنده ها دیده میشود. در فقرات ممکن است کم شدن ارتفاع جسم مهره با افزایش دانسیته مرکزی و با افزایش دانسیته طبق های مهره ای بطور زیاد دیده شود.

بطور خلاصه میتوان گفت که تغییر شکل استخوان های طویل در این بیماری ثابت و تغییرات جمجمه و صورت شایع است. استخوان های ترقوه، لگن، دنده ها ممکن است مبتلا باشند ولی ابتلای ستون فقرات بسیار نادر است. تغییر ساختمان استخوان از نظر رادیولوژیک در اندامها استئوپرویتیک و در جمجمه و صورت استئواسکلروتیک است. در سنین پائین علائم بالینی و تغییرات رادیولوژیک خفیف میباشد و هر قدر سن بیمار بالاتر میرود علائم واضحتر میشوند.

شرح حالها

شرح حال اول - بیمار پسر سه ساله ای است که بعلت اختلال در راه رفتن و کجی پاها مراجعه مینماید در سابقه شخصی و فامیلی طفل نکته مهمی مشاهده نمیشود.

در معاینه طفل دستها از لحاظ شکل ظاهراً طبیعی جلوه میکنند ولی پاها در حال ایستاده بطرف خارج چرخش پیدا مینماید

در ۴۴ مورد که Lejeune شرح داده است درده مورد کم - شدن قدرت شنوایی، در هفت مورد کم شدن بینایی و اتروفی عصب باصره، در سه مورد فلج عصب صوتی و در دو مورد فلج عصب محرك خارجی چشم وجود داشته است.

بطور کلی علائم بالینی شامل تغییر شکل مورفولوژیک اندامها و - و صورت و عوارضی است که مهمترین آن اختلالات قدرت شنوایی و بینایی پیشرونده میباشد.

علائم رادیولوژیک بیماری پایل

۱- استخوانهای طویل در اثر اختلالات بنیادی مودلینگ قسمت های انتهایی شان بتدریج که از وسط تنه به انتها نزدیک میشوند پهن و عریض میگردد و این ناحیه تقریباً یک چهارم تا یک سوم انتهای استخوان را شامل میشود. این علامت ثابت میباشد.

عریض شدن متافیز گاهی به ۳ تا ۴ برابر عادی میرسد و استخوان منظره گریزی و یا بطری شکلی را بخود میگیرد. این تغییرات بیشتر در اپی فیزهایی که فعالیت زیاد دارند مانند انتهای تحتانی استخوان ران و انتهای فوقانی تی بیا (نزدیک زانو)، انتهای فوقانی استخوان بازو و انتهای تحتانی استخوانهای رادیوس و کوبیتوس (دور از آرنج) دیده میشود هر دو انتهای تی بیا بطور یکنواخت پهن میشود.

تغییرات فوق با افزایش سن کودک مشخص تر میگردد.

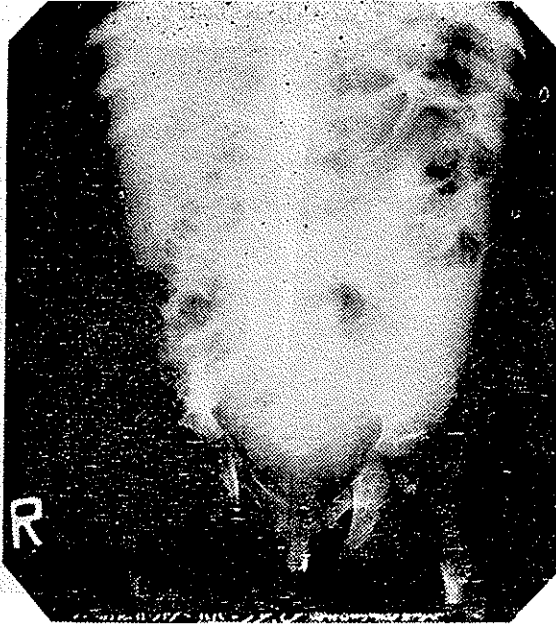
تغییر ساختمان استخوان

۲- در قسمت های عریض شده نازکی کراتکس و کم شدن تا رو بود و شفافیت شیشه ای شکل استخوان دیده میشود گاهی خطوط عرضی توقف رشد نیز نمایان است. ساختمان قسمتهای دیگر استخوان عادی است.

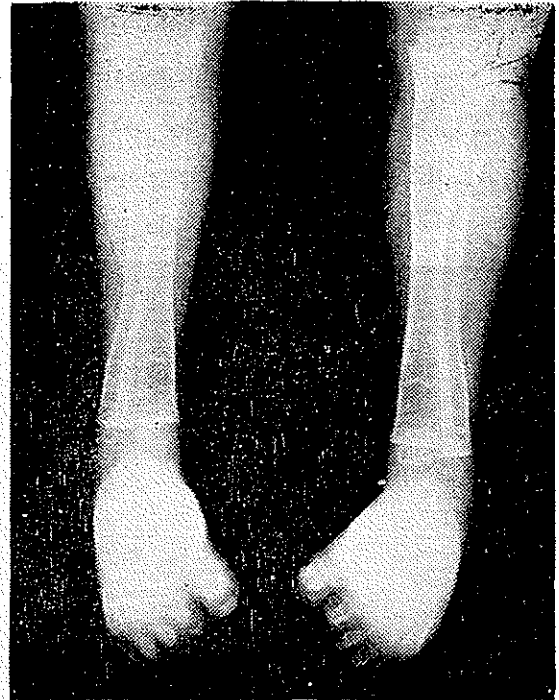
گاهی انحناهای استخوانی بخصوص در استخوانهایی که وزن بدن را تحمل میکنند نیز ممکن است دیده شود مثل ران، تی بیا و غیره. ژنوالکوم بطور شایع دیده میشود. تغییر شکل و تغییر ساختمان استخوانی منتشر و متقارن است تغییرات فوق در استخوانهای دست و پا نیز دیده میشود و بیشتر در انتهای دیستال متاکارپ و متاتارس و انتهای پروگزیمال انگشتان اول محسوس است.

در جمجمه ضخیم شدن استخوان غالباً همراه با افزایش تراکم آن دیده میشود. Lejeune در ۲۴ مورد از ۴۱ موردی که بررسی کرده آنرا مشاهده نموده است. در اشکال شدید اسکروز و هیپر استوز کف جمجمه و تأخیر در پنوماتیزاسیون حفره های صورت مشاهده میشود. اسکروز کف جمجمه از نظر پیش آگهی مهم است زیرا باعث تنگی سوراخ های قاعده جمجمه (کوری، کری، فلج عصب صوتی و محرك چشم و غیره) میشود و در ناحیه سوراخ پشت سری ممکن است بر نخاع فشار آورده و ایجاد

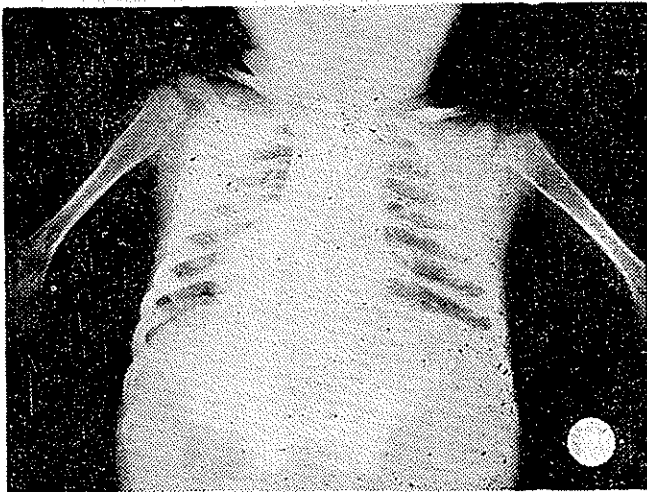
زانوها کمی بخارج منحرف شده طفل میتواند بنشیند یا بایستد ولی راه رفتن با تکیه دادن فقط امکان دارد .
 قدرت بینایی درحد عادی است لکنت زبان وجود دارد
 امتحانات آزمایشگاهی درحدعادی است .
 درماینات رادیولوژیک (شکل های ۱-۲-۳-۴-۵-۶-۷)



شکل ۳



شکل ۱



شکل ۴

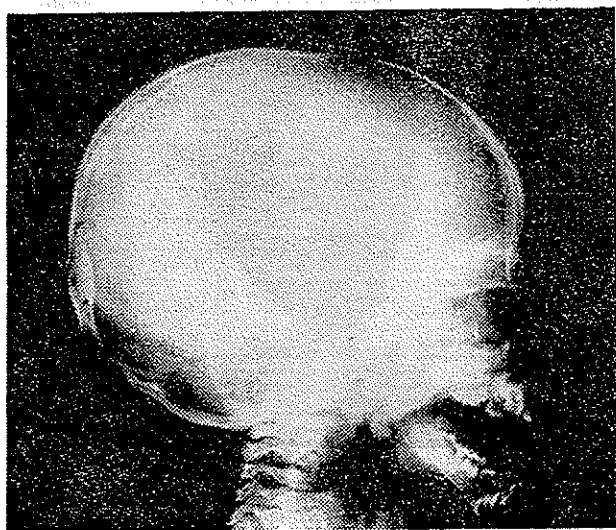
دررادیوگرافی ساق پا وپا، تلت فوقانی و تحتانی درشت نی
 متسع شده وخطوط عرضی وعمودی بر آن مشهود است. قسمت میانی
 استخوان طبیعی است کورتکس درقسمت های انتهائی نازک شده
 است نظیر چنین تغییراتی در نازک نی دیده میشود واستخوان های



شکل ۲

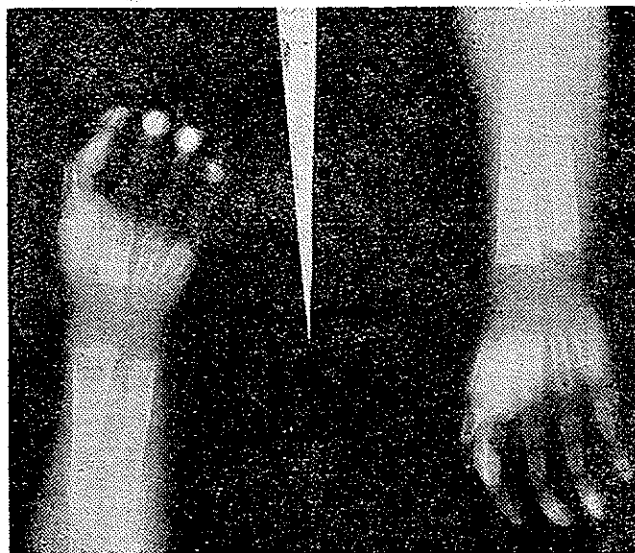
دردندها پهن شدن انتها های قدامی و خلفی آن مشاهده گردیده قلب و ریه طبیعی بوده و در استخوانهای مچ دست سه مرکز استخوانی مشاهده میگردد .
 حجمه کمی بزرگتر از حد عادی بود و تراکم آن کمی افزایش نشان میداد در فک تحتانی علائم پروگناتیسم موجود بود .
 اختلالات دندانی واضحی مشهود نبود .

ساق پا انحناء یا قعر بخارج نشان میدهند . استخوانهای تارس و متاتارس پوروتیک میباشد نظیر چنین تغییراتی در استخوانهای بلند دیگر دیده میشود .
 در استخوان ران اتساع ثلث تحتانی منظره بطری بآن داده است و انحناء با قعر بداخل دیده میشود . در ستون فقرات کم شدن ارتفاع جسم مهره با منظره دو بل کونورواسکلروز دیده میشود .

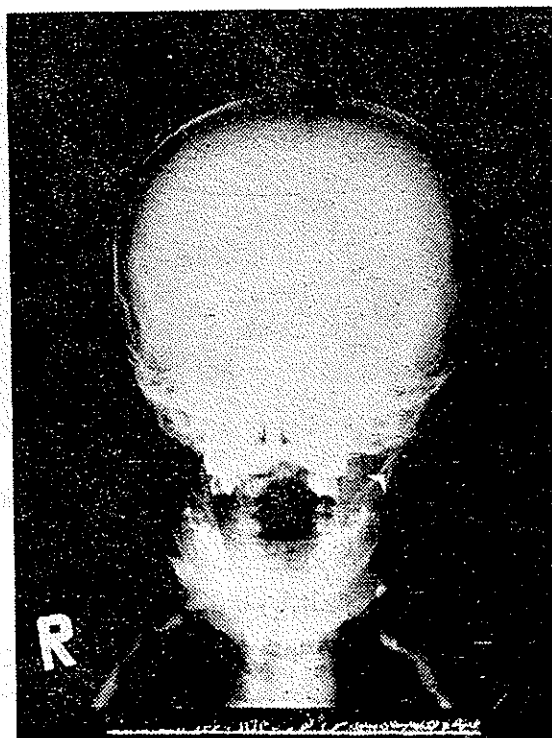


شکل ۲

شرح حال دوم - بیمار دختر ۱۵-۱۴ ساله است که بعلت کری و اختلال بینائی مراجعه مینماید . در معاینه قد بیمار کمی کوتاه ، سر نسبت به تنه کمی بزرگ ، چانه جلو آمده ، قاعده بینی پهن و فاصله بین چشمها بیش از حد عادی بود . کری و اختلال بینائی دو طرفه بود دندانها نامرتب کج و معوج و گردن کوتاه بود در معاینه قلب و ریه تغییرات مرضی دیده نشد کبد و طحال کمی بزرگ بودند در اندام فوقانی دستها کوتاه ناخن ها پهن انتهای استخوانهای طویل ضخیم بودند . در اندام تحتانی کوتاهی اندام و تغییر شکل مچ پا و بهم چسبیدگی دو انگشت پای چپ جلب نظر میکرد . عقب ماندگی جسمی نیز در طفل مشاهده شد .
 عقب افتادگی فکری نیز داشت که بعلت عیب چشم و گوش قضاوت درباره آن امکان پذیر نبود . امتحانات آزمایشگاهی روی مرقه طبیعی بودند .
 در معاینات رادیولوژیک تغییرات زیر مشاهده گردید :

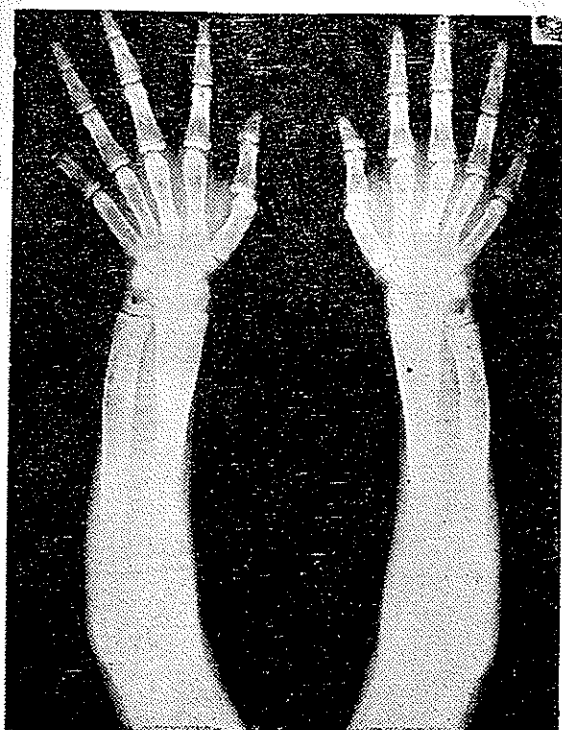


شکل ۵



شکل ۶

در تی بیاوپرونه تغییر شکل بصورت S دیده میشود .
 شکل ۱۰- انگشتان در ثلث پروگزیمال تغییر شکل داده و پهن شده و کورتکس آنها نازک شده است (بخصوص در فلانژهای میانی) در نیمه انتهائی انگشتان کورتکس ضخامت بیشتری نشان میدهد . ثلث دیستال متاکارپها پهن و کورتکس نازک شده و قسمت پروگزیمال عادی ولی پوروتیک بنظر میرسد . متاکارپ اول لوله ای و یاسیلندریک بوده و شاید سو بلوک کاسیون مفصل متا- کارپوفلانژین وجود دارد استخوانهای ساعد در ثلث تحتانی پهن گردیده و کورتکس در این نواحی نازک شده است تراکم استخوانی نقصان یافته ولی نمای اپی فیزها طبیعی است .



شکل ۱۰

شکل ۱۱- در قفسه سدری دو انتهای دنده ها پهن شده اند . قسمت داخلی استخوان چنبری نیز کمی پهن بنظر میرسد . قسمت فوقانی استخوان بازو پهن با کورتکس نازک و با انحناء و تقعر بخارج مشاهده میشود .

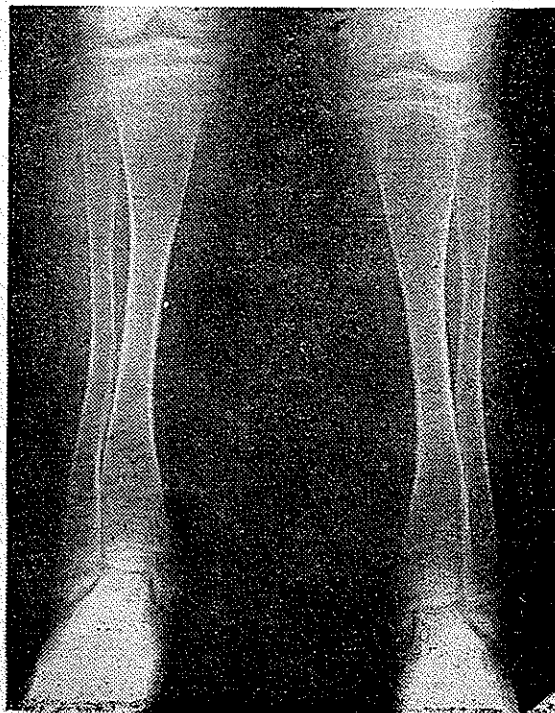
شکل ۱۲- دانسیته و ارتفاع مهره ها کمی کاهش یافته قلب و ریه طبیعی است و اسکروز نسبی فقره و منظره دابل کوتور نسبی مشاهده میشود .

شکل ۸- در پاها استخوان ها پوروتیک بوده و در قسمت دیستال متاتارس ها و پروگزیمال فلانژها اتساع همراه با نازکی کورتکس دیده میشود .

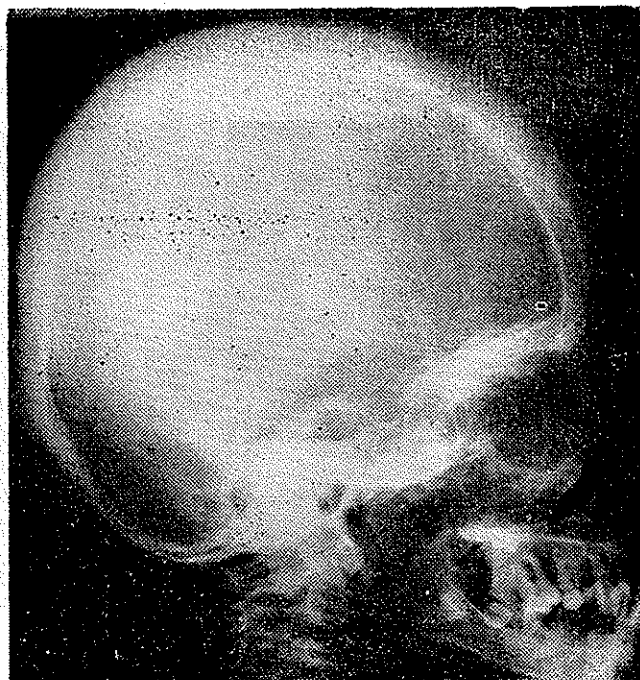


شکل ۸

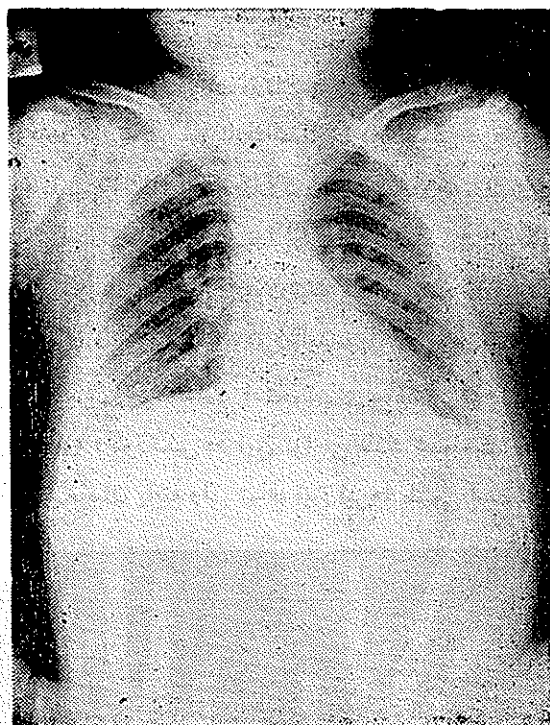
شکل ۹- $\frac{1}{3}$ تحتانی و $\frac{1}{3}$ فوقانی استخوانهای ساق پا عریض شده و حالت ته بطری بخود گرفته در حالیکه $\frac{1}{3}$ میانی نمای عادی دارد . کورتکس در قسمت های عریض شده نازک بوده و تعداد زیادی خطوط تیره عرضی در قسمت های انتهائی استخوان های ساق دیده میشود .



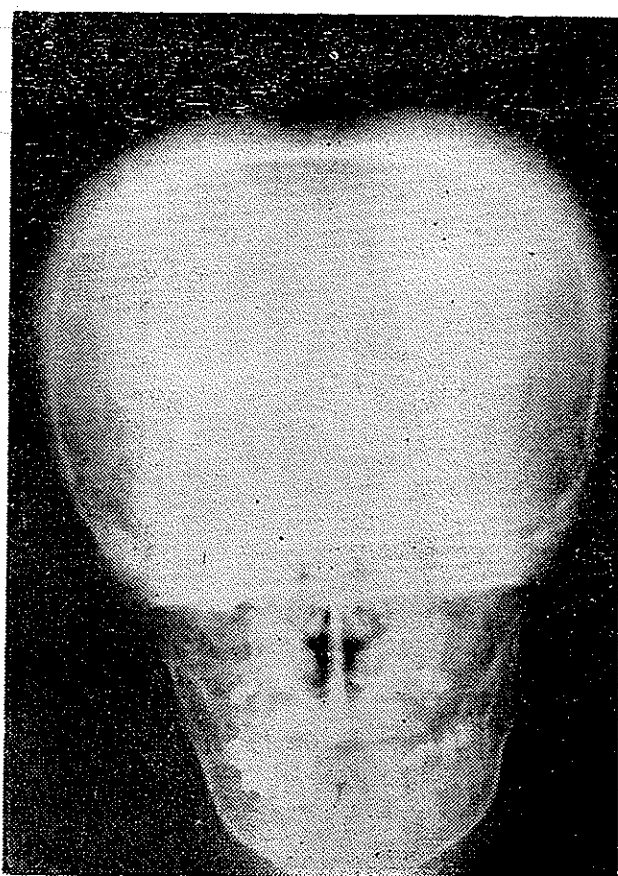
شکل ۹



شکل ۱۳



شکل ۱۱



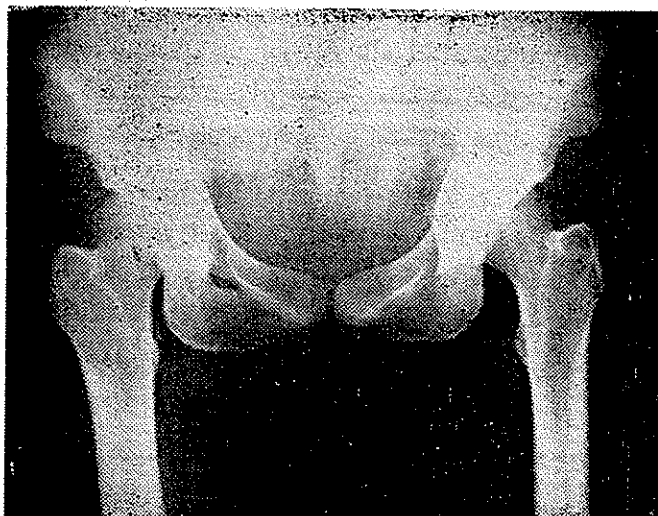
شکل ۱۴



شکل ۱۲

شکل ۱۳ و ۱۴ - در مجمه : ضخامت اسکروز استخوانی بطور یکنواخت مشاهده میشود دیپلوئه و تابل اکسترن تقریباً محو و سینوس فرونتال دیده نمیشود. پروگناتیسم فك تحتانی با دندانهای معیوب مشاهده میگردد. افزایش تراکم استخوانهای

وجود دارد. استخوان پویس و ایسکیون انبساط یافته و سوراخ سدادی تنگ و مسدود بنظر میرسد. در جمجمه تغییرات واضح استخوانی دیده نشد. از نظر هوش و معاینات عصبی و امتحانات آزمایشگاهی نکته غیر عادی مشاهده نکردید. بیمار دارای يك فرزند بود که در معاینه کلی او و مادرش تغییرات مرضی مشاهده نشد.



شکل ۱۷



شکل ۱۵



شکل ۱۶

بحث :

بیماری پایل يك بیماری سرشتی استخوانی و مادرزادی با میداء ژنتیک است. این بیماری یادیسپلازی کرایئومتافیز را با توارث اتوزومال مغلوب ذکر میکنند ولی ممکن است هر دو جنس را مبتلا کند و از مادر بفرزندان منتقل شود و شکل اتوزومال غالب داشته باشد بطوریکه Glanday هفت عضو از سه نسل متوالی يك خانواده را که دارای علائم دیسپلازی کرایئومتافیز بودند و بعلمت اختلال شنوائی به پزشک مراجعه مینمایند گزارش داده و مطالعه شجره این خانواده انتقال اتوزومال غالب را آشکار کرده است.

موارد انتقال اتوزومال مغلوب پدر و مادر سالم و اغلب هم خون بیشتر از شکل اتوزومال غالب است. در این شکل بیماری در صورت ازدواج فرد مبتلا با فرد سالم، احتمال داشتن اولاد مبتلا ۵۰ درصد است ولی نفوذ خلصت ارثی متغیر است و ممکن است از والدین مبتلا اولاد سالم متولد شوند. نکته جالب اینکه گاهی علائم عصبی (کری و کوری) در تمام افراد يك خانواده پیشرونده بوده است.

در بیمار اول پدر و مادر او هم خون بودند ولی تغییرات مرضی در آنها دیده نشد. تغییرات استخوانی بوضوح دو بیمار قبلی نبود و علت آن این است که هر قدر سن بیمار بیشتر میشود

قاعده جمجمه بخصوص روزه و باله‌های اسفنوئید منظره ماسک کارناوال را بوجود آورده است.

شرح حال سوم : (شکل ۱۵-۱۶-۱۷)

بیمار ۴۴ ساله که بعلمت ضرب به پاودرد زانو مر اجعه مینماید در معاینه قد بیمار کمی بلند و برجستگی و کلفتی انتهای استخوان های طویل جلب نظر میکرد. در رادیوگرافی زانو ها شکستگی استخوان کشکک دیده میشود که همراه با پهن شدن انتها های استخوان های مجاور مفصل بود. کر تکس در این ناحیه نازک بوده و انحناء درتی بیا دیده میشود. رادیوگرافی از سایر استخوانها نشان داد که چنین تغییراتی در استخوان های طویل و دستها و پاها

کر را در خانواده آنها سؤال کرد و ضمناً بررسی از شجره فامیلی و نسب‌شناسی کامل بعمل آورد.

اتیوپاتولژی بیماری روشن نیست و بیشتر بنظر میرسد که نارسائی جذب نسج اسپونژیوز ثانوی باعث آنست. میتوان گفت که شکل متافیزر جز یک تغییر شکل آناتومیک متافیز نیست و عوارض مهمی ندارد در حالیکه فرم کرانیومتافیزر شکل پیشرونده و عاجز کننده‌ای است که شناخت راه انتقال آن برای پیشگیری و درک امکانات درمانی جهت خدمت به بیمار میباشد.

خلاصه

بیماری پایل یکی از بیماریهای سرشتی استخوان است که تشخیص بالینی آن یا در اثر عوارض فشار روی اعصاب جمجمه (کری، کوری و غیره) و یا بعلمت تغییر شکل و اشکالات حرکتی مانند ژنوالگوم میباشد. گاهی تشخیص آن ضمن یک عکس برداری معمولی ممکن است داده شود. اتساع قسمت‌های انتهائی استخوانهای طویل (متافیزها) در نوع متافیزر و همراه بودن آن با اسکروز و ضخامت استخوان جمجمه در نوع کرانیومتافیزر از مهمترین علائم تشخیص بشمار میروند. امتحانات آزمایشگاهی معمولاً یافته غیر عادی نشان نمیدهد. ما علائم رادیولوژیک سه مورد از این بیماری را که در ده سال اخیر گردآوری نموده ایم شرح داده ایم که یک مورد شکل متافیزر و دو مورد دیگر از نوع کرانیومتافیزر بوده اند.

در هر موردی که باین بیماری برخورد میشود باید بجهتجوی بیماری در سایر افراد خانواده پرداخت و جهت جلوگیری از انتقال آن و امکانات درمانی پیش‌بینی‌های لازم را بعمل آورد.

در شکل متافیزر معمولاً ناراحتی مهمی غیر از پهن بودن و تغییر شکل استخوانها مطرح نیست در صورتیکه شکل کرانیومتافیزر بیماری عاجز کننده‌ای است که با عوارض عصبی شدید ممکن است همراه گردد.

علائم واضحتر میگردند. در سه بیمار مادر مورد اول و دوم شکل کامل کرانیومتافیزر و مورد سوم شکل متافیزر تنها را نشان میدادند. در بیمار دوم - پدر و مادر ظاهراً سالم بوده‌اند ولی تمام علائم بیماری بطور واضح در استخوان‌های او مشاهده گردید.

اختلال بینائی و شنوائی بیمار مربوط به اسکروز استخوان‌های جمجمه بوده عقب افتادگی فکری بیمار مقداری مربوط به اختلالات بینائی و شنوائی بوده است.

در بیمار سوم نیز پدر و مادر ظاهراً سالم بوده‌اند و در جمجمه بیمار تغییرات استخوانی واضحی دیده نشد (شکل متافیزر).

در شرح حال سوم تغییرات استخوانی همراه با درجه کمی از اسکروز استخوانی بوده است.

تشخیص افتراقی - تشخیص این بیماری نسبتاً آسان است و با بیماریهای دیگر کمتر مورد بحث قرار میگیرد. در بعضی از اشکال آنمی‌های همولیتیک مزمن گاهی متافیزر شبیه پایل دیده میشود ولی با در نظر گرفتن سایر علائم، تشخیص بر احنی امکان پذیر میگردد.

در بیماری گوشه نیز افزایش فسفاتاز اسید، وجود سلولهای گوشه در طحال و کبد و اندازه گیری گلوکوسر پروتئیدهای گلبولهای سفید باعث تشخیص قطعی میشود و تشخیص با هیپر استوز منتشر (مرض الیرشونیرک) بخصوص در سنین پائین گاهی مشکل است. تشخیص این بیماری با دیسپلازی دیافیزر انگلمان نیز بر احنی صورت می‌گیرد در دیسپلازی فروتو متافیزر تغییر شکل صورت مثل قیافه فرانکشتن و تغییر شکل شدید دستها و پاها همراه با آنکیلوز مفصلی بسیار مشخص میباشد. ما متقدمیم که در هر مورد بیمارانی که بعلمت تغییرات استخوانی و مفصل به طبیب مراجعه میکنند لازم است شرح حال دقیق و وجود منسو بین لال و

References

- 1- Gorlin.R.J., Cohen. M.M., Amer. Jour. Dis. Child Vol. 117 N= 3 , 1967
- 2- Hermel.M.B., Gershon Cohen.J, Donaldt.J. Amer. Jour. Roent. Radium - Therapy Vol. 70. Sept. 1953 PP. 413-428.
- 3- Lamy.M, Maroteaux.P., L'expansion editeur Paris, 1960.
- 4- Lejeune A, Anjou.A., Rouvier.M., Robert., Vauzell. J.E., Jeanneret, J., Rev. du Rhumatisme et des Maladies Osteo-articulaires Vol = 33 N=50, 1966.
- 5- Paupe J. Nezeloff. Ch., Denan.B , Vialatte.J., Ann. Ped. Vol. 43 N. 50, 1967.
- 6- Rosemberg.D. David L, Frederich.A Germain-D, Francois R, Ann. Ped. 45 eme année N. 4, 1969.
- 7- Pham-Hunp Trung, Pusan. C: 74 eme annee N. 2 Fev. 1968.

- 8- Roy.C., Maroteaux., Hreme.P., Courtecuisse.V, Alagill D. Arch. Franc. Ped. Tome = XXV N. 8 Oct. 1963
- 9- Rimoin D.L. Lancet 2:309-310. Aug. 1970
- 10- Royer.B, Vermeil.C., Apostolides.P., Englmann F. Arch. Franc. Ped. Tom XXIV, N.6, 1967.
- 11- Perrot R, Larroux,R., Depond. M , Saglier P-II Laregue.N, Arch. Franc. Pedi .Tome. XXIII N. 4, 1966
- 12- Rubin PH Chicago Reprinted 1969.
- 13- Salle. B., Monnet.P, Frederich.A, Brunat-W. Ann. Ped. 43 ème annee N. 6-7, 1967
- 14 Sedano M. D, Gorlin. R.J., Anderson, V.E., Amer. Jour. Dis Child. Vol. 116 N.1 Juillet, 1968.
- 15- Walter : Ann. Radiol., 1966,9, P. 197-207 .
- 16- Raymond Trial: Tome X (170-174). Masson & Cie, Paris . 1969
- 17- McKuisick, V.A. Mosby. Company 3th edition , 1966.
- 18- Mori.P.A., Holt. J.F., Radiology Vol. 96 March , 1956: PP. 335-342.
- 19- Nomenclature international des maladies osseuses constitutionnelles. Arch. Franc. Ped.
- 20- Osteoses condensantes La revue du praticien. Tome.XXI N. 23, 11 September, 1971.
- 21- bis- Lischi. G. Ann. de Radiologie et d' electrologie Tome 48 N. 8-9, 1967,