

A PROPÓSITO DE UN CASO: SÍNDROME DE CAMURATI - ENGELMAN

Paz Romero, Y. Meléndez Marín, J. Trujillo Fuentes, A.

Presentamos un caso de un varón de 23 meses sin antecedentes de interés, que acude a consulta derivado por su pediatra por varo congénito del 2 y 3 dedo de ambos pies. Durante la consulta, la madre refiere dolores en ambas piernas de 6 meses de evolución sin correlación con traumatismo previo. Describe un dolor de tipo inflamatorio. La exploración en la consulta resulta anodina. Se solicitan radiografías de pelvis y fémur en las que se observa hiperostosis diafisaria de ambos fémures y tibia sin afectación de fisis. Tras este hallazgo casual, solicitamos un mapa óseo cuyo diagnóstico más probable es el síndrome de Camurati-Engelmann, confirmado posteriormente mediante estudio genético.

DISCUSIÓN:

La enfermedad Camurati-Engelmann es una enfermedad **autosómica dominante** muy poco común debido a una alteración en la mutación en el gen que codifica el **TGF- β** . Dicha alteración genera un fallo en la reabsorción y en la remodelación en zona de osificación intermembranosa, generando una hiperostosis progresiva de huesos largos y cráneo.

La prevalencia de la enfermedad de Camurati-Engelmann se estima en **1 por cada 1.000.000** de individuos. Radiológicamente es reconocida por el **ensanchamiento simétrico** y la **esclerosis cortical de los huesos largos** y en el cráneo, debido al engrosamiento endóstico y perióstico.

Las manifestaciones clínicas se deben al incremento de la densidad ósea que supone un dolor intenso sobre el miembro afecto, debilidad muscular proximal, fatigabilidad y contracturas articulares pudiendo producir una marcha de pato. Respecto a la afectación del cráneo, existe la posibilidad de que presente dolor de cabeza, compresión nerviosa, proptosis y prognatismo. Otras manifestaciones incluyen anemia, disminución de grasa subcutánea, hábito marfanoide, retraso de pubertad e hipogonadismo.

El diagnóstico se basa en la exploración física y manifestaciones radiológicas. La confirmación se realiza mediante **estudio genético**. En el caso de nuestro paciente se sospechó por dolor en ambas piernas y la radiografía de las mismas.

Es importante realizar un diagnóstico diferencial entre distintas patologías como; la displasia craneodiafisaria, el síndrome de Kenny-Caffey autosómico dominante, la enfermedad de Paget juvenil, la displasia hematodiafisaria de Ghosal, la osteoesclerosis autosómica dominante de tipo Worth, la esclerosteosis y la hiperostosis cortical generalizada

No hay ningún tratamiento modificador de la enfermedad disponible por lo que el manejo es conservador, consistiendo en administración de corticoides, analgésicos y tratamiento fisioterápico.

CONCLUSIÓN

La enfermedad Camurati-Engelmann está considerada una enfermedad rara cuyo diagnóstico debe ser de sospecha mediante manifestaciones clínicas y radiológicas.

Es una enfermedad progresiva y de mal pronóstico. En función de la gravedad, la calidad de vida se ve afectada por el dolor y la reducción de la movilidad. Por este motivo, es importante un diagnóstico precoz para una mejora en la calidad de vida de estos pacientes.

