

DOENÇA DE CAMURATI-ENGELMANN

J. Garcia,* P. Monteiro,* M. J. Saavedra,* J. Silva,* A. Malcata*

Doente do sexo feminino, 35 anos, com Doença de Camurati-Engelmann (DCE) comprovada geneticamente – mutação R218H no exão 4 do gene $TGF\beta 1$ em 19q13.2, diagnosticada há 10 anos, sob corticoterapia intermitente, internada por agravamento de raquialgias e poliartralgias (coxo-femorais, joelhos e túbio-társicas), de ritmo mecânico, e incapacidade funcional progressiva. Associadamente, desde há 1 ano, tinha o diagnóstico de Colite Ulcerosa, encontrando-se medicada com Azatioprina e corticosteróides.

Dos antecedentes familiares destacava-se a mãe e seis primas com DCE.

Ao exame objectivo apresentava marcha bambo-

leante, palpação dolorosa da coluna vertebral e dos membros inferiores, e limitação global da mobilidade das coxo-femorais.

O estudo analítico (hemograma, bioquímica, VS e PCR) não apresentava alterações.

O estudo radiológico revelou a presença de osteopenia difusa, espessamento simétrico da cortical das diáfises, metáfises e epífises proximais dos ossos do antebraço, fêmures e tíbias e perda da diferenciação cortico-medular (Figuras 1, 2 e 3). Foi associada terapêutica analgésica com melhoria clínica e funcional.

A Doença de Camurati-Engelmann ou Displasia Diafisária Progressiva foi descrita pela primeira vez em 1922 por Camurati e em 1929 por Engelmann. É uma doença de transmissão autossómica dominante, de penetrância variável, com uma prevalência de 1/1.000.000 e predomínio no sexo masculino.

Resulta de mutações do gene codificador do *Transforming growth factor $\beta 1$* ($TGF\beta 1$), localizado no braço longo do cromossoma 19, causando uma



Figura 1. Radiografia dos cotovelos e ossos do antebraço revelando osteopenia difusa, espessamento simétrico da cortical a nível das diáfises, metáfises e epífises proximais, perda da diferenciação cortico-medular, estenose do canal medular e sub-luxação das articulações rádio-cubitais superiores



Figura 2. Radiografia da bacia revelando osteopenia difusa, esclerose das regiões supra-acetabulares, espessamento simétrico da cortical das diáfises, metáfises e epífises proximais dos fêmures, perda da diferenciação cortico-medular e estenose do canal medular.

*Serviço de Reumatologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra



Figura 3. Radiografia dos ossos da perna revelando osteopenia difusa, espessamento simétrico da cortical das diáfises, metáfises e epífises proximais, perda da diferenciação cortico-medular e reabsorção das cabeças peroneais

expressão inadequada desta molécula.

Verifica-se, principalmente, uma redução da actividade osteoclástica, mas também um aumento da actividade osteoblástica, favorecendo a deposição óssea, simétrica, a nível do endóstio e perióstio das diáfises dos ossos longos. Ainda que seja uma doença de atingimento predominantemente diafisário, estão descritos alguns casos de envolvimento das metáfises e epífises dos ossos longos, como no presente caso. Raramente pode existir envolvimento dos ossos do crânio, com risco de compressão dos nervos óptico e vestibulo-coclear.

A doença pode manifestar-se entre os 3 meses e os 50 anos, mais frequentemente por dor nos membros (68%), marcha bamboleante (48%), fadiga (44%) e fraqueza muscular (39%). Quando existe envolvimento dos ossos do crânio pode ocorrer exoftalmia, paralisia facial, perda de visão ou hipocúria.

O estudo analítico é frequentemente normal, podendo surgir anemia normocrômica normocítica, elevação da velocidade de sedimentação, da fosfatase alcalina e da hidroxiprolinúria.

Radiologicamente observa-se espessamento simétrico da cortical dos ossos longos, sobretudo a nível das diáfises, perda da diferenciação cortico-medular, podendo ocorrer estenose do canal medular. O cintigrama ósseo pode revelar hiper captação difusa dos ossos envolvidos.

O diagnóstico fundamenta-se na clínica e na imagiologia, confirmando-se através do estudo genético.

A terapêutica é sintomática, podendo ser necessário recorrer à corticoterapia em situações refractárias.

Correspondência para:

Jorge Garcia
Serviço de Reumatologia
Hospitais da Universidade de Coimbra
Praceta Mota Pinto – 3000-075 Coimbra
E-mail: jorgcantantegarcia@gmail.com

Referências

1. Valter Penna, Wu Tu Chung, Marcos Hajime Tanaka, Lucíola Assunção Alves. Doença de Camurati-Engelman: relato de caso. *Rev Bras Ortop* 1998; 33: 239-241.
2. Brat HG, Hamoir X, Matthijs P, Lambin P, Van Campenhoudt M. Camurati-Engelmann disease: a late and sporadic case with metaphyseal involvement. *Eur Radiol* 1999;9:159-162.
3. Janssens K, ten Dijke P, Ralston SH, Bergmann C, Van Hul W. Transforming growth factor-beta 1 mutations in Camurati-Engelmann disease lead to increased signaling by altering either activation or secretion of the mutant protein. *J Biol Chem* 2003;278:7718-7724.
4. Vanhoenacker FM, Janssens K, Van Hul W, Gershoni-Baruch R, Brik R, De Schepper AM. Camurati-Engelmann disease. Review of radioclinical features. *Acta Radiol* 2003; 44:430-434.
5. Alexandre Calabria da Fonte, Carlos Marcelo Gonçalves, Julian Catalan, Reinaldo Ottero Justino Junior. Doença de Camurati-Engelman: relato de caso com acometimento ósseo grave. *Radiol Bras* 2005;38: 471-472.
6. Simsek S, Janssens K, Kwee ML, Van Hul W, Veenstra J, Netelenbos JC. Camurati-Engelmann disease (progressive diaphyseal dysplasia) in a Moroccan family. *Osteoporos Int* 2005; 16: 1167-1170.
7. Janssens K, Vanhoenacker F, Bonduelle M et al. Camurati-Engelmann disease: review of the clinical, radiological, and the molecular data of 24 families and implications for diagnosis and treatment. *J Med Genet* 2006; 43:1-11.