

SÍNDROME DE CAMURATI-ENGELMANN

Ramírez Sánchez, Laura; Gallego Terres, Cristina; Tecles Tomas, Jose Ángel

Hospital Lluís Alcanyís (Xàtiva)



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Camurati-Engelmann o displasia diafisaria progresiva es una patología genética rara, de herencia autosómica dominante, caracterizada por la aparición de hiperostosis de la diáfisis de huesos largos, de forma gradual y simétrica, pudiendo afectar metáfisis pero nunca epífisis. Los huesos más frecuentemente afectados son fémur, tibia y peroné, aunque también puede afectar otros, como el cráneo. La columna vertebral suele estar íntegra, apareciendo escoliosis graves por debilidad muscular. Suele dar comienzo en la infancia con marcha claudicante, dolor óseo y atrofia muscular y del tejido adiposo. Además, pueden presentar síntomas orgánicos como anemia, leucopenia o hepatoesplenomegalia, entre otros, lo que sugiere que este síndrome tiene manifestación sistémica y no solo ósea. Su diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos y las alteraciones radiográficas típicas.



SÍNDROME DE CAMURATI-ENGELMANN

Ramírez Sánchez, Laura; Gallego Terres, Cristina; Tecles Tomas, Jose Ángel

Hospital Lluís Alcanyís (Xàtiva)

MATERIAL Y MÉTODOS

Presentamos el caso de una mujer de 33 años remitida a nuestro servicio por cervicodorsalgia. A nivel radiográfico destacamos escoliosis con doble curva lumbar de convexidad izquierda (22°) y dorsal de convexidad derecha (15°), báscula pélvica y mínima disimetría de miembros inferiores. Observamos esclerosis difusa ósea y aumento del calibre de los huesos largos, así como pérdida de esfericidad y aplanamiento de las cabezas femorales, hallazgos típicos de esta displasia. Además, la paciente refiere dolor en codo izquierdo con bloqueo de pronosupinación ($10/60^\circ$) y flexión, con tope mecánico a los 90° , hallando en estudio radiográfico luxación anterolateral de la cabeza radial bilateral.



SÍNDROME DE CAMURATI-ENGELMANN

Ramírez Sánchez, Laura; Gallego Terres, Cristina; Tecles Tomas, Jose Ángel

Hospital Lluís Alcanyís (Xàtiva)



RESULTADOS

Tras rehabilitación observamos mejoría clínica de cervicodorsalgia. Desestimamos cirugía de resección de cabeza radial tras hallazgo en TC de hiperostosis con afectación de la articulación, ya que no aportaría mejoría clínica. Derivamos a reumatología para valoración y seguimiento conjunto, donde comienza corticoterapia y alcanza estabilidad clínica.





Hospital Lluís
Alcanyís de Xàtiva

SÍNDROME DE CAMURATI-ENGELMANN

Ramírez Sánchez, Laura; Gallego Terres, Cristina; Tecles Tomas, Jose Ángel

Hospital Lluís Alcanyís (Xàtiva)



CONCLUSIONES

La enfermedad de Camurati-Engelmann es una patología rara y de difícil manejo, siendo lo más importante la prevención de complicaciones secundarias, así como realizar un seguimiento conjunto de estos pacientes. El tratamiento más eficaz en la actualidad son los glucocorticoides, que han demostrado retrasar la hiperostosis ósea y prevenir la aparición de complicaciones al provocar una disminución de masa ósea.



51 Congreso
SOTOCAV



30 / 31
m a y o
2 0 2 4

CENTRO DE CONGRESOS "CIUTAT D'ELX"

Sociedad de Cirugía Ortopédica y Traumatología de la Comunidad Autónoma Valenciana

