



## CASO CLÍNICO

# DOENÇA DE CAMURATI-ENGELMAN – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

*Sandra Santos, Vítor Hugo Pinheiro, André Pinto, Marcos Carvalho, António Pais  
Lopes, Fernando Fonseca*

*Serviço de Ortopedia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra*

**Sandra Santos**

Interna de Formação Específica de Ortopedia

**Vítor Hugo Pinheiro, André Pinto, Marcos Carvalho**

Interno de Formação Específica de Ortopedia

**Vitor Carneiro**

Assistente Graduado Sénior de Anatomia Patológica

**António Pais Lopes**

Assistente Graduado de Ortopedia

**Fernando Fonseca**

Assistente Graduado Sénior de Ortopedia, Diretor de Serviço

**Submetido em** 06 outubro 2017

**Revisto em** 08 janeiro 2018

**Aceite em** 08 janeiro 2018

**Tipo de Estudo:** Estudo Terapêutico

**Nível de Evidência:** V

**Declaração de conflito de interesses:** Nada a declarar.

**Correspondência**

Sandra Santos

Serviço de Ortopedia dos Hospitais da Universidade de  
Coimbra

Praceta Prof. Mota Pinto

3000-075 COIMBRA

Telefone: 239 400 400

[sandrafts\\_86@hotmail.com](mailto:sandrafts_86@hotmail.com)

## RESUMO

**Objetivo:** O presente caso clínico tem como objetivo apresentar o tratamento, resultado clínico e imagiológico de uma lesão traumática (fratura supracondiliana do fémur) num doente com doença de Camurati-Engelmann, doença displásica óssea que produz deformidade hiperostótica da diáfise dos ossos longos. A doença de Camurati-Engelmann é uma doença genética autossómica dominante rara, de prevalência desconhecida. No entanto, dos vários casos e famílias descritas na literatura, 12 pertencem a uma família portuguesa, o que torna o caso, bem como o conhecimento da doença e sua patologia, relevantes. De igual modo, não estão descritos na literatura casos de tratamento cirúrgico de patologia traumática nestes doentes, o que torna este caso particularmente interessante.

**Descrição:** Trata-se de um doente de 46 anos, que sofreu fratura supracondiliana do fémur após acidente de motociclo. A opção terapêutica escolhida para o tratamento da fratura foi cirúrgica, com osteossíntese da fratura com placa anatómica bloqueada. O resultado clínico aos 2 anos de pós-operatório foi excelente, tendo o doente regressado às suas atividades de vida diárias sem restrições, e com boa mobilidade; o estudo imagiológico mostrou igualmente consolidação da fratura.

**Comentários:** A relevância deste caso assenta na descrição do tratamento e resultado funcional após fratura supracondiliana do fémur num doente com doença de Camurati-Engelmann, situação rara que os autores não encontraram abordado na literatura atual.

**Palavras chave:** *Doença de Camurati-Engelmann; Fratura; Tratamento cirúrgico*

## ABSTRACT

**Objective:** This clinical case report intends to present the treatment, clinical and radiological outcomes of a traumatic injury (supracondylar femur fracture) in a patient with Camurati-Engelmann disease, bone dysplasia that produces a hyperostotic deformity of the long bone diaphysis. Camurati-Engelmann's disease is a rare autosomic dominant genetic disease, of unknown prevalence. However, among the various sporadic cases and families described in the literature, 12 patients belong to a Portuguese family, which makes this case report, as well as knowledge of the disease and its pathology, relevant. Likewise, there are no reports on the surgical management of traumatic injuries in this patient population in the current literature, which makes this case particularly interesting.

**Description:** A 46-year old male presented in the Emergency Room with a supracondylar femur fracture, after motorcycle accident. The chosen treatment was surgical, with open reduction and osteosynthesis with an anatomical locked plate. Clinical result at 2 years post-operatively was favorable, with no restrictions on activities of daily living and good range of motion; x-ray studies showed fracture consolidation.

**Comments:** The relevance of the present report is based on the description of the treatment and functional outcome after supracondylar femur fracture in a patient with Camurati-Engelmann disease, a rare presentation which the authors have not found in current literature.

**Key words:** *Camurati-Engelmann disease; Fracture; Surgical treatment*

## INTRODUÇÃO

A doença de Camurati-Engelmann (DCE), também designada displasia diafisária progressiva, é uma doença de transmissão genética autossómica dominante, com expressividade variável, pertencendo a um grupo mais amplo de patologias, as hiperostoses craniotubulares. A primeira descrição clínica desta doença data de 1920, tendo sido Camurati, em 1922, o primeiro a sugerir a sua natureza hereditária<sup>1,2</sup>.

A mutação genética responsável pela doença localiza-se no gene *TGFBI*, que codifica o fator de crescimento transformador  $\beta 1$  (FCT $\beta 1$ ), uma molécula que, em condições fisiológicas, estimula a formação óssea e suprime a reabsorção. Todas as mutações descritas na literatura, até à data, mostram um aumento de atividade do FCT $\beta 1$ <sup>2,3</sup>.

A principal característica clínica desta doença é o espessamento da cortical nas diáfises dos ossos longos, habitualmente bilateral e simétrica, observando-se inicialmente no fémur e tibia e, mais tarde e à medida que a doença progride, também na fíbula, úmero, ulna e rádio. As regiões metafisárias podem também ser atingidas, mas as epífises são sempre poupadas<sup>2,4,5</sup>.

A doença manifesta-se, por norma, durante a infância e adolescência, com uma apresentação clínica caracterizada por dor nos membros inferiores, fraqueza muscular, alterações da marcha e cansaço fácil. Manifestações sistémicas podem também estar presentes, tais como anemia, leucopenia e hepatoesplenomegália. Analiticamente, é possível observar níveis aumentados dos marcadores do metabolismo ósseo<sup>2,5</sup>.

O tratamento passa, sobretudo, pelo tratamento médico, com recurso a fármacos como corticosteróides, bifosfonatos, calcitonina e anti-inflamatórios não esteróides, tendo como principal objetivo o alívio da dor. Existem relatos de tratamento cirúrgico através de rimagem do canal medular, baseando-se na premissa de que o aumento da pressão intra-medular provocado pelo aumento da espessura cortical e redução do espaço intra-medular seria responsável pelas queixas algicas, o que nunca foi demonstrado, carecendo de fundamentação e evidência científica. A terapia genética poderá ser, no futuro, uma alternativa para

o tratamento desta doença; no entanto, este tipo de terapêutica encontra-se ainda nos seus estadios iniciais de desenvolvimento<sup>2</sup>.

A literatura disponível sobre esta doença é limitada, e a grande maioria dos trabalhos publicados debruça-se sobre os aspectos genéticos e moleculares da doença, bem como as suas características clínicas e imagiológicas<sup>2,3</sup>.

## CASO CLÍNICO

Trata-se de doente do sexo masculino, 46 anos, que se apresentou no Serviço de Urgência por gonalgia à direita com incapacidade funcional, após traumatismo (acidente de motociclo). O exame objetivo mostrou derrame intra-articular a nível do joelho direito, com dor à mobilização passiva. O estudo radiológico mostrou uma fratura supra-condiliana do fémur direito (Figura 1(a)) (33-A1, segundo a classificação AO), onde são evidentes as alterações ósseas induzidas pela doença (Figura 1(b) e (c)).

Foi realizada uma artrocentese, com drenagem de cerca de 40cc de conteúdo hemático com glóbulos de gordura.

Optou-se pelo tratamento cirúrgico, por técnica minimamente invasiva e osteossíntese com placa anatómica bloqueada (Figura 2). No período pós-operatório, iniciou imediatamente mobilização passiva assistida e ativa, sendo permitida a deambulação precoce com apoio de canadianas (apenas com contato ao solo durante as primeiras 4 semanas, e depois com carga progressiva conforme tolerado). O último *follow-up* do doente, aos 2 anos de pós-operatório, revelou boa consolidação da fratura (Figura 3). Clinicamente, já tinha retomado as suas atividades de vida diária, com as limitações prévias inerentes à patologia de base, sem dor e sem necessidade de apoios de marcha, apresentando uma flexão de 120° com extensão de 0° e um ligeiro valgo, sem repercussão funcional.

## DISCUSSÃO

A DCE é uma doença rara, cuja prevalência é desconhecida (estimam-se cerca de 200 casos a nível mundial). Estão descritas na literatura algumas dezenas de famílias atingidas pela doença<sup>2</sup>, bem como

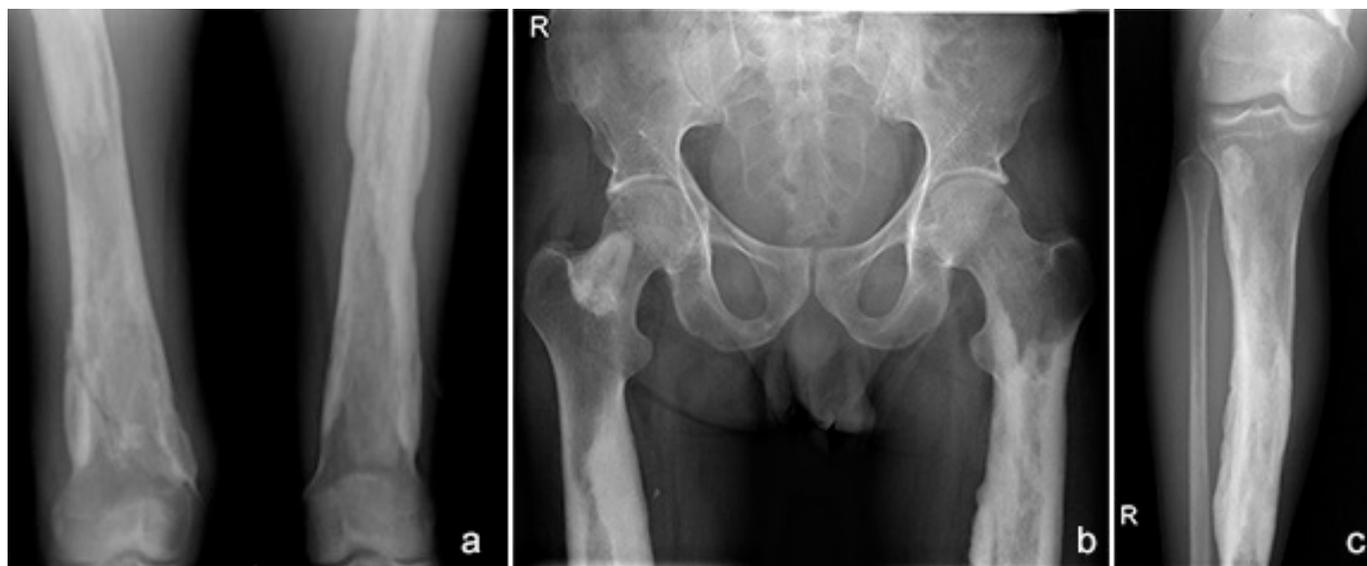


Figura 1: Imagens de radiografia, demonstrando a fratura supracondiliana (a), bem como as alterações ósseas características da doença de Camurati-Engelmann a nível dos ossos longos (b) (c).



Figura 2: Imagem de radiografia pós-operatória.

alguns casos esporádicos<sup>6</sup>; não foi encontrado pelos autores, até ao momento, nenhum caso descrevendo o tratamento de lesões traumáticas. Curiosamente, uma das famílias com maior número de casos identificados, localiza-se em Portugal (12 elementos da família com doença conhecida)<sup>2,7,8</sup>, o que torna este caso relevante, pela maior probabilidade de encontrar casos de doença na nossa prática clínica. Apesar de bem descritas na literatura as alterações ósseas características desta patologia, não existem relatos sobre a resposta destes doentes a lesões traumáticas, como fraturas. Tal fato torna difícil a



Figura 3: Imagem de radiografia aos 2 anos de pós-operatório.

comparação com diferentes tipos de tratamento e resultados funcionais.

No presente caso, verificou-se um bom resultado funcional e uma adequada consolidação da fratura. É sabido que o FCTB1 tem um efeito positivo na consolidação óssea<sup>9</sup>. O conhecimento da patofisiologia da doença, o aumento de atividade do FCTB1 e consequente estímulo da atividade

osteoblástica e inibição da atividade osteoclástica poderia fazer presumir o aparecimento de um calo ósseo exuberante, ou mesmo conduzir a alterações da consolidação, como pseudartrose hipertrófica. Tal não se verificou, o que sugere que a atuação do FCT $\beta$ 1 poderá ser condicionada por outros fatores locais, como citocinas e outros mediadores inflamatórios, relacionados com o processo de fratura e consolidação.

Há também a considerar a menor morbidade da técnica minimamente invasiva como um fator favorecedor de um melhor resultado funcional, mas como referido previamente, a ausência de outros casos reportados torna difícil essa comparação.

Os autores consideram, assim, que em casos de fratura em doentes com doença de Camurati-Engelmann, o tratamento cirúrgico deverá ser utilizado, dando primazia ao uso de técnicas minimamente invasivas.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sparkes RS, Graham CB. Camurati-Engelmann Disease Genetics and Clinical Manifestations with a Review of the Literature. *J Med Genet.* 1972 Mar; 9 (1): 73-85
2. Janssens K, Vanhoenacker F, Bonduelle M, Verbruggen L, Van Maldergem L, Ralston S. Camurati-Engelmann disease: review of the clinical, radiological, and molecular data of 24 families and implications for diagnosis and treatment. *J Med Genet.* 2006 Jan; 43 (1): 1-11
3. Cohen MM Jr. The new bone biology: Pathologic, molecular, and clinical correlates. *Am J Med Genet A.* 2006 Dec 1; 140 (23): 2646-2706
4. Uezato S, Dias G, Inada J, Valente M, Fernandes E. Imaging aspects of Camurati-Engelmann disease. *Rev Assoc Med Bras.* 2016; 62 (9): 825-827
5. Bartuseviciene A, Samuilis A, Skucas J. Camurati-Engelmann disease: imaging, clinical features and differential diagnosis. *Skeletal Radiol.* 2009; 38: 1037-1043
6. Grey AC, Wallace R, Crone M. Engelmann's Disease: a 45-year follow-up. *J Bone Joint Surg Br.* 1996; 78-B: 488-491
7. Almeida J, Beça G, Láins J. *Acta Reumatol Port.* 2012; 37: 122-126
8. Garcia J, Monteiro P, Saavedra MJ, Silva J, Malcata A. Doença de Camurati-Engelmann. *Acta Reumatol Port.* 2007; 32: 395-396
9. Poniatowski LA, Wojdasiewicz P, Gasik R, Szukiewicz D. Transforming Growth Factor Beta Family: Insight into the Role of Growth Factors in Regulation of Fracture Healing Biology and Potential Clinical Applications. *Mediators Inflamm.* 2015; 2015