



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabologia 03 a 06 de junho de 2015 Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Camurati-engelmann: Nova Opção Terapêutica

Autores: PRESTI PF; MENEZES FILHO HC; DAMIANI D; SETIAN N; BERTOLA DR; TESTAI LC; YAMAMOTO GL; BARBOSA SMM; BOBOLI I; OLASTRINI RTV

Resumo: Introdução: A Doença de Camurati-Engelmann (DCE) é rara (250 casos reportados) e trata-se de uma herança autossômica dominante associada à mutação ativadora heterozigótica do gene TGF- β 1 (cromossomo 19q13). A proteína traduzida por esse gene tem papel na regulação da reabsorção óssea. A DCE é caracterizada por espessamento da cortical diafisária dos ossos longos e crânio, dor óssea de extremidades, fraqueza muscular e marcha com base alargada. A pesquisa genética é determinante para o diagnóstico. O tratamento ainda não é bem estabelecido, porém novas propostas têm se mostrado promissoras. Descrição do Caso: M.A.J.L, sexo feminino, 13a4m, com história de dores ósseas desde 8 meses de vida, sem antecedentes ou história familiar relevantes. Evoluiu com dor ósteo-muscular progressiva, deformidade de MMII, dificuldade para deambular e desnutrição. As dores impedem-na de frequentar escola e de realizar atividades de vida diárias. Apresentava aumento discreto de fosfatase alcalina e lesões polióstóticas, predominantes em regiões diafisárias e craniana. Devido à hipótese diagnóstica de DCE, foi realizada pesquisa molecular e identificação da mutação do gene TGF- β 1 (p.Arg218Cys). Foi tratada, inicialmente, com bisfosfonatos. Após confirmação diagnóstica, optou-se por losartan, um bloqueador do receptor de angiotensina que atua como antagonista do receptor de TGF- β 1. Comentários: A Doença de Camurati-Engelmann é uma doença óssea rara e de difícil diagnóstico, associada à dor crônica e incapacitante e que deve ser sempre lembrada nos diagnósticos diferenciais de doenças osteometabólicas. Novos tratamentos têm sido propostos, sendo o losartan uma opção terapêutica promissora.