



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Camurati Engelmann – Relato De Caso E Revisão Da Literatura

**Autores:** ANGÉLICA YASMIN MAYUMI UNO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); ANA LIGIA MINATEL DA SILVA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); DANIELE HONÓRIO DE LIMA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); MATHEUS OLIVEIRA CARLOTA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); JOSÉ FRANCISCO DA SILVA FRANCO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A doença de Camurati-Engelmann (DCE) ou displasia diafisária progressiva é genética, autossômica dominante e caracterizada pelo espessamento gradual da cortical diafisária dos ossos longos. O relato tem como objetivo fornecer informações sobre a síndrome e breve revisão literária. **CASO:** Masculino, 18 anos, estudante, acompanhado com diagnóstico prévio de osteopetrose, apresenta quadro de dor recorrente em membros, fadiga e cefaleia. Ao exame físico apresenta déficit pâncreo-estatural com IMC: 12,9 kg/m<sup>2</sup>, GIP1, exoftalmia bilateral, atrofia muscular, membros endurecidos, contraturas articulares, marcha cambaleante, perda auditiva e visual progressivas. Radiografias de esqueleto mostram hiperostose e alargamento simétrico da cortical dos ossos longos e crânio. Pesquisa molecular identificou mutação no gene TGF $\beta$ -1. Em uso de Losartana, Carbonato de Cálcio, Fluoxetina, Diamox e analgésicos potentes como morfina. Evolui com melhora clínica parcial e programação de pulsoterapia com corticóide. **DISCUSSÃO:** A DCE é uma doença multissistêmica, lenta e progressiva do metabolismo ósseo causada por mutações no TGF $\beta$ -1 (tipo I) ou outros genes ainda não caracterizados (tipo II). A expressão inadequada do TGF $\beta$ -1 resulta na diminuição da atividade osteoclástica e aumento da osteoblástica, levando à intensificação da deposição óssea. Os sintomas apresentados pelo paciente compõem a clínica clássica da doença. O exame radiográfico permite o diagnóstico e tem fácil acesso. Uma vez conhecida a fisiopatologia da doença, o tratamento é baseado na inibição do TGF $\beta$ -1 e controle dos sintomas. Estudos recentes mostram que o Losartana, anti-hipertensivo da classe dos Bloqueadores de Receptores da Angiotensina II, atua também como antagonista do TGF $\beta$ -1 e a pulsoterapia com corticoide pode minimizar processo inflamatório. **CONCLUSÃO:** O conhecimento da DCE é fundamental para fornecer precocemente tratamento adequado, melhorar a qualidade de vida do paciente e permitir diagnóstico diferencial com outros quadros semelhantes. O exame de radiografia do esqueleto é utilizado para a confirmação da doença, tem fácil acesso e baixo custo.