

SÍNDROME DE CAMURATI- ENGELMANN: A PROPÓSITO DE UNA INTERVENCIÓN DE CIRUGÍA CARDÍACA.

AUTORES: Francisco Javier Vega Vázquez¹, José Robles Carrión¹, Estefanía Pachón María² (Enfermero UGC Cuidados Críticos. Hospital Regional Virgen Macarena¹) (Enfermera UGC Cuidados Críticos. Hospital Virgen del Rocío²). (Sevilla, España)

ABSTRACT

The Camurati-Engelmann syndrome or progressive diaphyseal dysplasia is a pathology characterized by the appearance of hyperostosis of the diaphyses of long bones, which appears gradually. It can affect other bones, such as the skull. It is a rare genetic pathology of autosomal dominant inheritance, of incomplete penetrance and variable expressivity.

200 affected, of both sexes and of all races have been described. It is due to a mutation of the gene coding for the growth factor β -1.

We describe the case of a 29-year-old patient, in the immediate postoperative period in the ICU, after having undergone mitral valve insufficiency, performing a mechanical prosthesis replacement, as a personal antecedent presented the Camurati-Engelmann syndrome.

CAMURATI- ENGELMANN SYNDROME: ABOUT A HEART SURGERY INTERVENTION.

RESUMEN

El síndrome Camurati-Engelmann o displasia diafisaria progresiva es una patología que se caracteriza por la aparición de la hiperostosis de las diáfisis de los huesos largos, que aparece de forma gradual. Puede llegar a afectar a otros huesos, como el cráneo. Se trata de una patología genética rara de herencia autosómica dominante, de penetrancia incompleta y expresividad variable.

Se han descrito 200 afectados, de ambos sexos y de todas las razas. Se debe a una mutación del gen que codifica el factor de crecimiento β -1.

PALABRAS CLAVE:

Displasia diafisaria, Camurati-Engelmann, Factor de crecimiento β -1

KEYWORDS: Diaphyseal dysplasia, Camurati-Engelmann, Transforming growth factor β -1

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Camurati-Engelmann o displasia diafisaria progresiva es una patología autosómica dominante del grupo de las hiperostosis craneotubulares u osteocondrodisplasias.

La enfermedad fue descrita por primera vez por Cockayne en 1920(1); en aquella ocasión cuando se plantearon la etiología de la enfermedad se sugirió que el cuadro podría ser debido a una osteítis sifilítica. Camurati en 1922 fue el primero que sugirió que podría tratarse de una enfermedad hereditaria(2) caracterizando hasta cuatro generaciones sucesivas con la misma enfermedad. Más tarde, Engelmann, en 1929, describió la forma típica grave.(3).

En 1948, Neuhauser propuso el nombre de displasia diafisaria progresiva, haciendo referencia a la naturaleza progresiva de la hiperostosis y la afectación de las diáfisis(4), aunque el epónimo de Camurati-Engelmann es ampliamente aceptado. Se caracteriza dicho síndrome por la hiperostosis, que se produce de manera gradual, tanto en la superficie perióstica como endóstica de las diáfisis de los huesos largos; su afectación es simétrica y suele iniciarse en la diáfisis femoral y tibial, y extenderse a otras estructuras óseas. En casos graves también puede afectar al cráneo, el esqueleto axial y la osteosclerosis es generalizada.(5).

OBJETIVO

Como objetivo principal pretendemos describir la evolución de una paciente ingresada en Cuidados Intensivos en el post-operatorio inmediato tras la sustitución de la válvula mitral, con antecedente del Síndrome de Camurati-Engelmann. Como objetivo específico, dar a conocer el Síndrome de Camurati-Engelmann, su etiología, frecuencia, manifestaciones clínicas y diagnóstico.

METODOLOGÍA

Para la consecución de los objetivos de investigación optamos por un diseño de investigación descriptivo y retrospectivo, analizando el caso de una paciente intervenida de una sustitución de válvula mitral en su post-operatorio inmediato, en la UCI del Hospital Regional Virgen Macarena (Sevilla), realizando una revisión bibliográfica y una actualización del Síndrome de Camurati-Engelmann en las principales bases de datos.

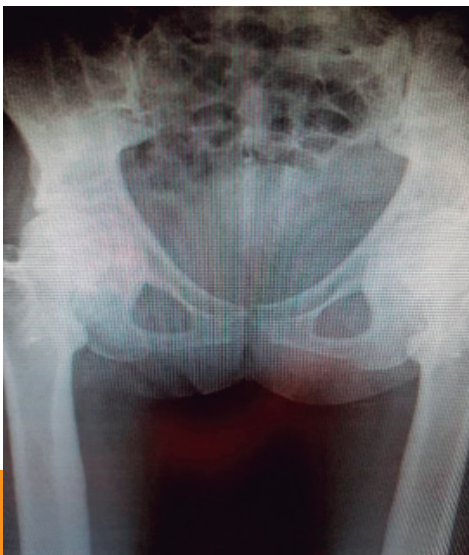
RESULTADOS

CASO CLÍNICO

Paciente de 29 años de edad, en el post-operatorio inmediato en UCI, tras ser intervenida de una Insuficiencia valvular mitral, realizando una sustitución por prótesis mecánica. (BICARBON 25). Se comprueba funcionalidad en ECO ETE y se deja marcapasos en VD. Siendo el tiempo de CEC 100 y el de Isquemia 95 minutos.

El cierre se realiza con 3 alambres esternales cruzados, dejándose un drenaje Blake en mediastino. Siendo la talla de 155cms. Y el peso de 38 Kg.

La estancia en UCI fue de tres días, caracterizada por extubación en quirófano, estabilidad hemodinámica,



ARTÍCULOS ORIGINALES

ANTECEDENTES PERSONALES

- Síndrome de Camurati-Engelmann, con afectación fundamentalmente de caderas (coxartrosis evolucionada) y hombros.
- Anemia por déficit de hierro.
- Hiperpolimetrorragia.
- Hipotiroidismo.
- Refiere alergia a AAS, ibuprofeno, metami-zol.
- Se encuentra en seguimiento y tratamiento médico, por la Unidad del Dolor y la Unidad de Salud Mental: Las respuestas psicológicas, hemodinámicas, metabólicas y neuroendocrinas provocadas por un control inadecuado del dolor pueden provocar mayor morbilidad e incluso mortalidad. El dolor puede provocar ansiedad, insomnio, desorientación, agitación y delirio. Puede ser responsable de estados depresivos y de una mayor incidencia de dolor crónico.

ETIOLOGÍA SÍNDROME
CAMURATI-ENGELMANN

El gen responsable de la displasia diafisaria progresiva fue localizado recientemente a nivel de la región 19q13.1-13.3.(6).

El TGF- β -1 representa una proteína multifuncional de naturaleza polipeptídica que actúa sobre el crecimiento, la diferenciación y la morfogénesis celular. Sus receptores de membrana se han identificado en todos los tipos de células estudiadas. En el tejido esquelético, sirve como regulador sistémico que une la formación del hueso y la reabsorción del mismo a través de la regulación de la función de los osteoblastos y de los osteoclastos. Además, este factor de crecimiento también tiene acción inhibitoria en la miogénesis y la adipogénesis, lo que justifica los síntomas no óseos de la enfermedad.(7).

El gen que codifica el TGF- β -1 tiene 7 exones. Más del 90% de los individuos con enfermedad de Camurati-Engelmann tienen mutaciones identificables en el gen del TGF- β -1. La mayoría son mutaciones sin sentido en el exón 4 que provocan sustituciones de aminoácidos simples en la proteína codificada; el segundo exón más afectado es el exón 1. Los 3 alelos mutantes más frecuentes son: p.Arg210Cys, p.Arg218His, y p.Cys225Arg.(8).

El TGF- β -1 es sintetizado a partir de una gran molécula precursora; este TGF- β -1 preproteína está formado por una proteína que contiene 278 aminoácidos que es proteolíticamente dividida en dos moléculas: el llamado péptido latente asociado (PLA) y el activo TGF- β -1. El PLA ayuda a la secreción y formación del TGF- β -1 en forma activa.

La prevalencia de la enfermedad de Camurati-Engelmann es desconocida; se estima en 1 por cada 1.000.000 de habitantes. Se han identificado al menos 200 casos. Todas las etnias y ambos géneros pueden estar afectados.(9). Ya en 2015, se amplía ésta cifra a 300 casos, incluyendo todas las razas y latitudes.(11). Aunque algunos autores señalaron una mayor prevalencia en familias del sur de Asia.(5).

ASIGNOS- SÍNTOMAS- MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El diagnóstico facultativo del Síndrome Camurati-Engelmann se basa en sus manifestaciones clínicas y en las alteraciones radiológicas.

Existe un engrosamiento cortical de la diáfisis de aspecto fusiforme, que puede afectar a las metáfisis pero nunca se afectan las epífisis, encontrándose el canal medular estrechado. La imagen típica en los huesos largos aparece en el 94% de los pacientes con mutaciones identificables, un 54% la presentan en el cráneo y un 63% en la pelvis.(13).

El curso clínico de la enfermedad puede ser muy diverso y en algunos pacientes parece producirse la remisión de los síntomas durante la edad adulta.

La enfermedad se presenta de forma específica durante la infancia, entre los 4 y 10 años de edad, suele progresar en la adolescencia y queda estacionaria o avanza lentamente en la edad adulta. La media de edad en los 199 casos comunicados es de 14 años, con un intervalo desde el nacimiento hasta los 76 años.

Suele iniciarse con la aparición de una marcha claudicante o «de pato», dolor en las piernas, atrofia muscular progresiva y disminución de la grasa subcutánea en las extremidades, características que pueden confundirse con las de una distrofia muscular.

En el 90% de los afectados se describe la presencia de dolor óseo. El dolor es descrito como constante y más intenso en los miembros inferiores. A menudo, el dolor aumenta con la actividad, el estrés o el frío. El 52% de los pacientes afectados refiere dolor óseo a la palpación. Debido a estas alteraciones, los individuos gravemente afectados muestran un hábito corporal característico consistente en: megacefalia con frente prominente,

exoftalmia, extremidades delgadas con huesos gruesos y masa muscular escasa. Suelen presentar un aspecto grácil, hábito marfanoide, marcha anadeante con ampliación de la base de sustentación, disminución de la fuerza con reflejos osteotendinosos exaltados, piernas arqueadas, pies planos y valgus, lordosis lumbar y escoliosis. La afectación craneal ocurre en un 38% de los casos.

Cuando el cráneo se ve afectado pueden aparecer parálisis de los nervios craneales debido a la compresión o compromiso nervioso a distintos niveles como:

- Esclerosis del foramen óptico: puede producir edema de la papila y atrofia del nervio óptico, glaucoma y subluxación del globo ocular.
- Esclerosis del foramen del nervio facial provocando paresias y parálisis facial.
- Esclerosis del foramen interno acústico y del oído medio provocando hipoacusia de conducción o neurosensorial. Aproximadamente el 15% de los sujetos afectados presentan hipoacusia de conducción y/o neurosensorial. La pérdida conductiva puede ser causada por el estrechamiento del conducto auditivo externo, la afectación ósea de la cadena de huesecillos, el estrechamiento del conducto auditivo interno o la compresión del nervio coclear y/o su vascularización. La sordera neurosensorial puede ser causada por la compresión nerviosa.
- Esclerosis del foramen magnum, pudiendo producirse hiperreflexia, debilidad, paraparesia e incluso hasta muerte súbita. Rara vez, clonus, pérdida de la sensibilidad, trastornos del habla, ataxia cerebelosa e incontinencia vesical e intestinal también han sido descritos.

- Alteraciones sistémicas: Algunos pacientes, además de la sintomatología característica de la enfermedad, presentan síntomas orgánicos como hepatoesplenomegalia, fenómeno de Raynaud, anemia (que podría estar justificada por la disminución de la médula ósea roja), leucopenia, atrofia cutánea, hiperhidrosis en manos y pies, retraso en la dentición, retraso en la pubertad, hipogonadismo..., lo que sugiere que el síndrome de Camurati-Engelmann no solo es una patología ósea y su manifestación es sintética.

La característica más destacable del síndrome de Camurati-Engelmann es la hiperostosis de las diáfisis de los huesos largos, principalmente causada por la proliferación de hueso nuevo tanto en la superficie perióstica como endóstica, provocándose un ensanchamiento gradual de estos, un engrosamiento cortical, que presentan superficies irregulares.

Éstos pacientes, como recogen, Alicia Martínez de Santelices Cuervo, Rogelio León López y Teresa S. Rodríguez Cedrón, deben de tener apoyo psicológico y psicoterapia.(10)

Lo más importante en los sujetos afectados por el síndrome de Camurati-Engelmann es la prevención de complicaciones secundarias. Se desconoce el número de casos relacionados con mutaciones de novo. No hay ningún tratamiento modificador de la enfermedad disponible. El síndrome Camurati-Engelmann es progresivo y el pronóstico es malo. En función de la gravedad, la calidad de vida se ve afectada por el dolor y la reducción de la movilidad.(12).

La gammagrafía ósea permite detectar afectación ósea generalizada con amplias áreas con aumento de la actividad osteoblástica en hasta en el 74% de los pacientes estudiados.(14).

Los glucocorticoides pueden retrasar la hiperostosis ósea y prevenir o retrasar la aparición de la participación del cráneo.

DIAGNÓSTICOS ENFERMEROS

*00085 Deterioro de la movilidad física r/c prescripción de restricción de movimientos y disminución de la fuerza y de masa muscular m/p mayor dependencia en la elaboración de las actividades de la vida diaria e instrumentales.

*00132 Dolor agudo r/c cirugía cardíaca m/p cambios de la presión arterial, de la frecuencia cardíaca y de la frecuencia respiratoria.

*00133 Dolor crónico r/c Incapacidad física o psicosocial crónica m/p verbalización de escala EVA 8 de 10.

*00146 Ansiedad r/c amenaza de muerte m/p expresiones de preocupación debidas a cambios en los acontecimientos vitales.

*00108 Déficit de autocuidado: baño/higiene relacionado con deterioro de movilidad y dolor manifestado por incapacidad para lavar total o parcialmente el cuerpo.

* 0004 Riesgo de infección r/c procedimientos invasivos.

* 00047 Riesgo de deterioro de la integridad cutánea r/c inmovilización física.

* 00206 Riesgo de sangrado r/c intervención quirúrgica.

CONCLUSIONES

El síndrome Camurati-Engelmann o displasia diafisaria progresiva es una patología que se caracteriza por la aparición de la hiperostosis de las diáfisis de los huesos largos, que aparece de forma gradual. Puede llegar a afectar a otros huesos, como el cráneo. Se trata de una patología genética rara de herencia autosómica dominante, de penetrancia incompleta y expresividad variable. En nuestra paciente, el post-operatorio inmediato en UCI, tuvo

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. E.A. Cockayne. Case for diagnosis. Proc R Soc Med, 13 (1920), pp. 132-13. Medline.
2. M. Camurati. Di un raro caso di osteite simmetrica ereditaria degli arti inferiori. Chirurgia degli Organi di Movimento, 6 (1922), pp. 662-665.
3. G. Engelmann. Ein fall von osteopathia hyperostotica (sclerotisans) multiplex infantilis. Fortschritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen und der Nuklearmedizin, 39 (1929), pp. 1101-1106.
4. E.B. Neuhauser, H. Schwachman, M. Wittenborg, J. Cohen. Progressive diaphyseal dysplasia. Radiology, 51 (1948), pp. 11-22 <http://dx.doi.org/10.1148/51.1.11>. Medline
5. García Armario, M.D.; Vargas Lebrón, Carmen. Síndrome de Camurati-Engelmann. Seminarios de la Fundación Española de Reumatología. Vol. 12. Núm. 3. Julio - Septiembre 2011. Pag. 91-97.
6. M. Ghadami, Y. Makita, K. Yoshida, G. Nishimura, Y. Fukushima, K. Wakuik. Genetic mapping of the Camurati-Engelmann disease locus to chromosome 19q13.1-13.3. Am J Human Genet, 66 (2000), pp. 143-144.
7. Y. Watanabe, A. Kinoshita, T. Yamada, J. Ohta, T. Kishino, N. Matsumoto. A catalog of the 106 single nucleotide polymorphisms and 11 other types of variations in genes for transforming growth factor beta-1 and its signaling pathway. J Human Genet, 47 (2002), pp. 478-483.
8. K. Janssens, R. Gershoni-Baruch, N. Guanabens, N. Migone, S. Ralston, M. Bonduelle. Mutations in the gene encoding the latency-associated peptide of TGF-beta 1 cause Camurati-Engelmann disease. Nat Genet, 26 (2000), pp. 273-275 <http://dx.doi.org/10.1038/81563>. Medline.
9. Restrepo, Juan Pablo; Molina, María del Pilar. Enfermedad de Camurati-Engelmann: reporte de un caso y revisión de la literatura. Revista Colombiana de Reumatología. 2016; 23(3):218-222.
10. Martínez de Santelices Cuervo; León López, Rogelio; Rodríguez Cedrón, Teresa S. Síndrome Camurati-Engelmann. Presentación de un caso. Revista Cubana de Medicina General Integral v.11 n.4 Ciudad de la Habana jul.-ago. 1995.
11. Carlson ML; Beatty CW; Nef BA; Link MJ; Driscoll CL. Skull base manifestations of Camurati-Engelmann disease. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 2010; 136(6):566-75.
12. FEMEXER. Federación Mexicana de Enfermedades Raras. Fuente: Orphanet (Síndrome de Camurati-Engelmann).
13. Janssens K, Vanhoenacker F, Bonduelle M, Verbruggen L, Van Maldergem I, Ralston K, et al. Camurati-Engelmann disease: review of the clinical, radiological, and molecular data of 24 families and implications for diagnosis and treatment. J. Med Genet. 2006; 43:1-11.
14. Bonilla Damiá, Alvaro; García Gómez, Francisco Javier. Reumatología Clínica. Enfermedad de Camurati-Engelmann. Reumatol Clin 2017; 13:48-9 - Vol. 13 Núm. 1 DOI: 10.1016/j.reuma.2015.12.004.
15. Herdman TH. Diagnósticos enfermeros: definiciones y clasificación (NANDA Internacional). 9ª Edición. Barcelona (España): Elsevier; 2012-2014.