

Болезнь Камурати-Энгельмана

Номер статьи: ORPHA 1328

Резюме

Болезнь Камурати-Энгельмана (БКЭ) — это редкая дисплазия костной ткани с вариабельной клинической картиной. Для нее характерен гиперостоз длинных костей, черепа, позвоночника и таза, сопровождающийся сильной болью в конечностях; «утиная» походка; контрактуры суставов; мышечная слабость и склонность к переломам.

Распространенность БКЭ неизвестна. На сегодняшний день описано более 300 случаев этого заболевания. БКЭ встречается в различных этнических группах; заболеваемость не зависит от пола.

Клинические признаки связаны в основном с гиперостозом и склерозом. Тяжесть болезни и возраст, в котором появляются первые симптомы, крайне вариабельны даже в пределах одной семьи. Обычно заболевание начинается в возрасте около 13 лет и практически всегда до 30 лет. Пациенты предъявляют жалобы на боль в конечностях, «утиную» походку, склонность к переломам и мышечную слабость. Боль может быть сильной, постоянной и ноющей. Она усиливается в холодную погоду и при физической активности. К другим признакам относится снижение мышечной массы, контрактуры суставов, иногда — марфаноидный фенотип. Позднее, в тяжелых случаях, могут присоединяться аномалии лицевой области (выступающие лобные бугры, увеличенная нижняя челюсть и паралич лицевых мышц). О поражении скелета также свидетельствует поясничный лордоз, кифоз, сколиоз, дисплазия тазобедренных суставов, X-образная деформация ног, плоскостопие. Вовлечение в процесс орбиты может привести к проптозу, отеку век, слезотечению, глаукоме и подвывиху глазного яблока. Кондуктивная и/или нейросенсорная тугоухость наблюдаются менее чем у 20 % пациентов. В отдельных случаях имеются системные проявления: анемия, лейкоцитопения и гепатоспленомегалия. К редким симптомам относят потерю чувствительности, невнятную речь, дисфагию, мозжечковую атаксию, анорексию, уменьшение объема подкожной жировой клетчатки, гипергидроз в области конечностей, позднее прорезывание зубов, осложненный кариес, задержку полового созревания, гипогонадизм и недержание мочи.

Более чем в 90 % случаев у пациентов выявляются мутации в гене трансформирующем фактор роста *TGFB1* (19q13.1).

Диагноз БКЭ основывается на клинических и радиологических признаках. Для подтверждения диагноза используют молекулярно-генетические исследования. БКЭ следует заподозрить при жалобах на слабость проксимальных мышц и гиперостоз одной или нескольких длинных костей (по данным рентгенографии). Рентгенографический признак заболевания — двусторонний, иногда симметричный периостальный и эндостальный склероз диафизов длинных костей, приводящий к их кортикальному утолщению. Кроме того, в ряде случаев при рентгенографии наблюдаются признаки поражения таза, черепа и позвоночника.



Болезнь Камурати-Энгельмана имеет характерные клинические и радиологические признаки, что облегчает дифференциальную диагностику. Необходимо исключить следующие заболевания: краниодиафизарная дисплазия, аутосомно-доминантный синдром Кенни-Коффи, ювенильная форма болезни Педжета, гематодиафизарная дисплазия Госаля, аутосомно-доминантный остеосклероз Уорта, склеростеоз и кортикальный генерализованный гиперостоз (см. значение этих терминов).

Пренатальная диагностика возможна при беременностях высокого риска, если в семье были выявлены соответствующие мутации.

БКЭ наследуется по аутосомно-доминантному типу со сниженной пенетрантностью. Количество случаев, связанных с мутациями *de novo*, неизвестно. Сниженная пенетрантность затрудняет генетическое консультирование.

Терапия, модифицирующая течение заболевания, отсутствует. Считается, что кортикостероиды облегчают симптомы БКЭ. Для лечения боли можно использовать анальгетики и нефармакологические методы. НПВС и бифосфонаты были признаны неэффективными.

БКЭ — это прогрессирующее заболевание, прогноз неблагоприятен. Боль и сниженная подвижность ухудшают качество жизни (степень ухудшения зависит от тяжести заболевания).

Рецензент документа оригинала:

- Prof. Wim Van Hul

Последнее обновление: Ноябрь 2013 г.

Переведено: БСП «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: Декабрь 2014

Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

