

Adolescente

1. Caso de referencia

- **Descripción breve:** Paciente femenina de 18 años con dolor en extremidades, agrandamiento craneal y retraso puberal; radiografías con engrosamiento cortical y diáfisis; mutación *TGFB1* positiva.
- **Por qué es relevante:** Caso de CED en paciente más mayor con compromiso óseo progresivo y necesidad de manejo médico crónico; incluye intervención farmacológica (glucocorticoide + losartán) con mejoría funcional, lo que aporta evidencia de estrategias terapéuticas para retrasar progresión y mejorar calidad de vida.

2. Perfil funcional

- **Habilidades conservadas:** Capacidad cognitiva y comunicativa preservada; actividades básicas de la vida diaria mayormente conservadas con ayuda limitada.
- **Limitaciones principales:** Dolor óseo crónico, debilidad en extremidades inferiores (MMT variable, p. ej. 3–4/5), dificultad para deambulación prolongada, posible impacto respiratorio o endocrinológico (según afectación craneal).
- **Escalas clínicas útiles:** Barthel Index o FIM para actividades básicas, Manual Muscle Testing (MMT), Modified Ashworth Scale (si hay espasticidad), Timed Up and Go (TUG), evaluación endocrinológica (estadiamiento puberal Tanner).

3. Mapa de actividades críticas

- **Vida diaria**
 1. Higiene personal (ducha, aseo) — i) Requiere ayuda parcial en episodios de dolor intenso. ii) Dolor al mantener posiciones prolongadas. iii) Afecta autoestima e independencia.
 2. Movilidad para traslado a estudios/trabajo — i) Requiere ayudas (bastón/silla) en trayectos largos. ii) Dolor y fatiga limitantes. iii) Gran

impacto en autonomía y acceso a educación/empleo.

3. Alimentación y preparación de comidas – i) Parcialmente independiente. ii) Dificultad en manipulación de objetos pesados si hay debilidad. iii) Impacto moderado en nutrición y autocuidado.

- **Laborales/educativas**

1. Asistencia universitaria/trabajo – i) Requiere adaptaciones (horarios, accesibilidad). ii) Dolor interfiere en rendimiento sostenido. iii) Riesgo de abandono o reducción de carga académica/laboral.
2. Participación en actividades comunitarias – i) Parcialmente limitada. ii) Evitación por dolor social y físico. iii) Impacto psicosocial importante.
3. Tareas domésticas – i) Requiere ayuda parcial. ii) Fatiga y dolor limitan su ejecución. iii) Dependencia familiar incrementada.

- **Rehabilitación**

1. Fisioterapia (fortalecimiento y manejo del dolor) – i) Supervisada. ii) Dolor durante ejercicios, riesgo de baja adherencia. iii) Esencial para mantenimiento funcional.
2. Terapia ocupacional (adaptaciones ergonómicas) – i) Parcialmente independiente con intervenciones. ii) Requiere recursos para ayudas técnicas. iii) Mejora autonomía si implementada.
3. Seguimiento endocrinológico y nutricional – i) Necesita visitas periódicas. ii) Posible falta de acceso a especialistas. iii) Importante para restaurar desarrollo puberal y estado nutricional.

- **Actividades terapéuticas de prevención/progresión**

1. Tratamiento farmacológico (p. ej. prednisona + losartán) – i) Dependiente de prescripción y adherencia. ii) Efectos adversos y necesidad de monitoreo. iii) Potencialmente mejora masa ósea y síntomas.
2. Programa de ejercicio supervisado (evitar sobrecarga) – i) Requiere fisioterapeuta. ii) Dolor y adherencia como barreras. iii) Mantiene

fuerza y movilidad.

3. Uso de órtesis y plantillas – i) Depende de accesibilidad. ii) Adaptación inicial incómoda. iii) Prevención de deformidades y mejora funcional.

4. Barreras y facilitadores

- **Barreras:** Riesgo de progresión ósea, recursos económicos para medicación/seguimiento, efectos adversos de esteroides, falta de servicios especializados locales.
- **Facilitadores:** Evidencia de mejora con tratamiento combinado (glucocorticoides + losartán) en reportes; equipo multidisciplinario; apoyo social y cobertura de salud.

5. Mapa de dolor

- Dolor crónico que limita deambulación y sueño.
- Impacto en vida sexual y desarrollo puberal (en pacientes con compromiso endocrinológico).
- Frustración por limitaciones en estudio/trabajo y dependencia social.

6. Expectativas del usuario

- Reducir el dolor para retomar actividades educativas/laborales.
- Recuperar o iniciar desarrollo puberal (si retardado).
- Mantener o mejorar la densidad ósea y retrasar pérdida funcional.

Referencia

L. Cui, Q. Li, W. Guan, W. Yu, X. Li, W. Xia y Y. Jiang, "Improvement of Bone Health and Initiation of Puberty Development in Camurati-Engelmann Disease With Glucocorticoid and Losartan Treatment: A Case Report and Review of Literature," *Front. Endocrinol.*, vol. 13, p. 882144, 17-Jun-2022, <https://doi.org/10.3389/fendo.2022.882144>