Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mc Cune-Albright: Relato De Caso

Autores: RENATA DE MELO PITHON (UESB), ARIANE PEREIRA SANTANA, ANA PAULA DIAS VIANA DE ANDRADE, VINÍCIUS LIMA DE SOUZA GONÇALVES

Resumo: INTRODUÇÃO A rara síndrome de McCune-Albright (SMA), com prevalência estimada entre 1:100.000 a 1:1.000.000 casos/ano, é caracterizada pela tríade clássica de manchas café com leite, displasia fibrosa poliostótica (DFP) e endocrinopatias hiperfuncionantes (principalmente a puberdade precoce). OBJETIVO Relatar o caso de uma lactente com Síndrome de McCune-Albright. MÉTODOS Foi realizada coleta de dados do prontuário da paciente durante seu acompanhamento num Ambulatório Universitário de Endocrinologia. RESULTADOS LEJSL, 1 ano e 11 meses, sexo feminino, foi encaminhada ao CEUAS (Centro Universitário de Atenção à Saúde) – UESB por telarca aos 6 meses de idade associada a sangramento vaginal. Apresenta desde o nascimento lesões hiperpigmentadas (manchas café com leite) em tórax, abdome, membros superiores, dorso e coxas, além de geno varo, que dificulta a deambulação. Evoluiu com aumento progressivo das mamas, sangramentos vaginais cíclicos e tensão pré-menstrual. Nega fraturas ósseas. Ao exame físico: Peso:11,5kg (P25), Estatura: 89 cm (P90) , máculas cutâneas café com leite irregulares, planas e assimétricas nessas regiões, estágios de Tanner M3P1, membros inferiores com importante afastamento dos joelhos. As dosagens hormonais revelaram estradiol 17 beta-E2: 636 pg/mL, gonadotrofinas hipofisárias suprimidas, fosfatase alcalina (FA) elevada 1109UL e demais dosagens hormonais normais. A ultrassonografia pélvica evidenciou aumento do volume uterino e cistos em ovário esquerdo. A avaliação radiográfica corroborou DFP acometendo metáfise distal de fêmur esquerdo e metade proximal da diáfise do úmero direito, raio-X de punho e mão esquerdas apresentou idade óssea de 4 anos. Foi iniciado tratamento com acetato de medroxiprogesterona 50 mg IM mensal e pleiteado pamidronato para controle de DFP. Seguiu-se com avaliação periódica das funções endócrinas e FA. CONCLUSÃO Essa condição clínica de espectro variável advém de mutações somáticas ativadoras pós-zigóticas do gene GNAS1 (codifica proteína G945,_s) e deve ser considerada em meninas com puberdade precoce gonadotrofina independente e cistos foliculares. Apesar da exposição prolongada a níveis elevados de esteroides sexuais causarem crescimento acelerado e maturação esquelética avançada, e da possibilidade iminente de outras hiperfunções endócrinas, são as alterações ósseas que conferem maior morbidade pelo risco progressivo de fraturas ósseas e transformação maligna das lesões da DFP.