



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mccune-Albright Com Deficiência Do Hormônio De Crescimento (Gh): Relato De Caso

Autores: TAMIRES DE SOUZA GARCIA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), LETICIA SOARES BOING (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), ALICE RUIZ GARCIA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), MARIA HELOÍSA PERDONÁ DA SILVEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), NATÁLIA GALVANE ZAPELINI (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE)

Resumo: Introdução: A Síndrome de McCune-Albright decorre de uma mutação pós-zigótica ativadora da subunidade alfa da proteína G. É caracterizada pela tríade displasia fibrosa poliostótica óssea, manchas café com leite e puberdade precoce. Pacientes com a síndrome podem manifestar doenças relacionadas à hiperfunção endócrina. Descrição do caso: JDL, feminino, 6 anos e 8 meses, encaminhada para acompanhar Síndrome de McCune-Albright, com diagnóstico feito pelo teste molecular no gene GNAS. Apresentou restrição do crescimento, abaixo do alvo genético, com desaceleração da velocidade de crescimento, presença de manchas café com leite e alterações ósseas, desde que tinha 2 anos. Houve primeiramente uma suspeita de discondrosteose de Leri Weill, sem confirmação. Realizou cintilografia óssea, onde apontou atividade osteoblástica aumentada no maxilar e metade distal da fíbula direita. Idade óssea de 3 anos e 6 meses. Atualmente, a paciente apresenta-se no estágio puberal 1 de Tanner, com lipomastia, manchas café com leite presentes no lado esquerdo do abdome e difusas em membros inferiores e nádegas, sem respeitar a linha média. Possui discreta assimetria corporal, clinodactilia de quintos dedos, mãos e pés pequenos, hipoplasia do polegar direito e geno valgo. Entretanto, nos exames laboratoriais feitos, não havia sinais de hiperfunção endócrina, mas apontava fósforo 3,8 mg/dL, no limite inferior para a idade. Solicitado teste de tolerância à insulina com GH em todos os tempos abaixo de 5ng/mL, onde confirmou a deficiência do hormônio de crescimento, sendo prescrito a reposição hormonal. Ressonância de sela túrcica e cariótipo normais. Paciente aguarda para iniciar a reposição hormonal. Discussão: Os achados na literatura demonstram que os pacientes com a síndrome de McCune Albright possuem hiperfunção endócrina, não foi associado a deficiência de GH, constatando um achado atípico do que acontece na síndrome. Conclusão: O caso retrata uma paciente com restrição de crescimento associado à síndrome, a qual demonstrou singularidade ao não apresentar hiperfunção endócrina, alteração característica da doença. Portanto, essa situação atípica alerta para futuros diagnósticos que não se enquadram nos quadros abordados na literatura._x000D_