



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Mccune Albright: O Espectro Clínico Da Doença E A Variabilidade Ao Diagnóstico

**Autores:** BRUNA SILVA FIORI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), BRUNO MOREIRA SIMIÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), FERNANDA DE LINS E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), LÍVIA MANOLIO FRANCO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP), ANGELA MARIA ESPÍNOLA E CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO - UNIFESP)

**Resumo:** A Síndrome de McCune Albright (SMA) é uma patologia rara, resultante de uma variante pós-zigótica patogênica, ativadora na proteína G (GNAS), com apresentação clínica variável de hiperfunção endócrina além da tríade: manchas café-com-leite, puberdade precoce independente de gonadotrofinas e displasia fibrosa poliostótica. 1) HSC, 7,7 anos, feminina, branca, encaminhada por episódios de sangramento vaginal, telarca bilateral (Tanner M2P2) com regressão parcial e discreta mancha café com leite em nádega esquerda. Negava uso de medicações. Aos 7 anos, evoluiu com assimetria em hemiface esquerda, com deslocamento infra-orbitário, confirmado por tomografia de crânio. Exames: Idade óssea (IO)=7 anos 10 meses, Idade cronológica (IC)=7 anos, LH e FSH, basal e após estímulo com LHRHa, pré-puberais, Ultrassonografia (US) pélvica com útero 3.3x1.6x2.0 e volume de 5cm<sup>3</sup> e cisto simples em ovário direito de 41mm, Cintilografia óssea: sugestiva de displasia fibrosa em face e fêmur esquerdo aos 8 anos e 1 mês. Antropometria: peso 34kg, estatura 132,8cm. 2) AVFM, 3,3 anos, feminina, branca, encaminhada por telarca progressiva desde 1 ano de vida e sangramento vaginal. M3P1, sem outras alterações. Mancha café com leite ausente. Exames: IO=7 anos, LH e FSH, basal e após estímulo com LHRHa, pré-puberais, US pélvico com cisto ovariano esquerdo de 14cm<sup>3</sup>, Raio-x ossos longos sem alterações. Evoluiu com hipertireoidismo subclínico, anticorpos antitireoidianos negativos e US de tireoide com dois nódulos foliculares. Aos 4 anos o cisto ovariano aumentou significativamente, realizada exérese com posterior regressão das mamas, sem novos episódios de sangramento. Aos 6 anos, as mamas desenvolveram-se novamente com gonadotrofinas pré-puberais, estradiol 129 pg/mL e hipertireoidismo (TSH <0,05mU/L T4L 1,71ng/dL). Cintilografia óssea: displasia fibrosa em membros inferiores aos 6 anos 8 meses. Antropometria: peso 48kg e estatura 150cm. O espectro de apresentações clínicas da SMA nestes relatos implica em diagnósticos diferenciais nos casos de hiperfunção endócrina, incluindo puberdade precoce independente de gonadotrofinas, cisto ovariano funcionante, hipertireoidismo e displasia fibrosa. Porém estes achados não são concomitantes, a mancha café com leite pode apresentar-se desde o nascimento, a puberdade precoce a partir de 1 ano de vida, seguida pela displasia óssea aos 4 anos, hipertireoidismo aos 10 anos e aceleração do crescimento na puberdade.