

Trabalhos Científicos

Título: Eficácia Do Letrozol Na Puberdade Precoce Periférica Em Lactente Com Síndrome De Mccune-Albright: Relato De Caso

Autores: AMANDA MUNHOZ SERRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), LYGIA QUEIROZ ESPER (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), ANA MARÍA SANTILLÁN VASCONEZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), JÚNIA ELLEN SIMIONI LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), NATÁLIA BERNARDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), RUTH ROCHA FRANCO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), LEANDRA STEINMETZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), LOUISE COMINATO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), THAIS DELLA MANNA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HCFMUSP)

Resumo: A síndrome de McCune-Albright (SMCA) é causada por mutações somáticas ativadoras do gene *GNAS1*, cursando com amplo espectro clínico e caracterizada pela tríade puberdade precoce periférica, displasia fibrosa poliostótica e manchas café-com-leite. Relatar o uso de letrozol em lactente com SMCA, com puberdade precoce periférica desde o período neonatal. Realizada revisão retrospectiva do prontuário. Paciente do sexo feminino, branca, 1 ano e 4 meses, pais não consanguíneos, mãe primigesta com diabetes mellitus gestacional e doença de Graves iniciada na gestação, sem necessidade de tratamento. RN termo (40 +3/7 semanas), parto cesáreo, Apgar 1/8/9, AIG (peso e comprimentos ao nascer de 3590g e 52cm), e triagem neonatal normal. Apresentou DNPM adequado. A sua altura-alvo é de 165 cm (Z-score: 0,28). Antecedente de sangramento vaginal recorrente, quase mensal, desde o período neonatal, associado à pubarca e telarca aos 2 meses de vida, bilateral e simétrica, com comportamento cíclico, sem regressão completa. Ao exame físico (idade de 1 ano e 4 meses), destacamos: comprimento de 88 cm (Z-score: +3,26), estágio puberal M3P2 e presença de máculas café com leite de bordos irregulares respeitando a linha média em dorso, glúteo esquerdo e membro inferior direito. Não apresentava dores ou deformidades ósseas, ou restrição da mobilidade. Na investigação destacamos: presença de cistos em ovários bilateralmente, idade óssea avançada (4 anos e 2 meses), LH e FSH suprimidos, estradiol plasmático aumentado (variando entre 74 e 159 pg/mL) e aumento do IGF-1 (306 ng/mL – referência: 19,5-132,3) e do GH basal (7,82 ng/mL). A função tireoidiana, cortisol, ACTH e prolactina foram normais, assim como a avaliação do perfil osteometabólico. A cintilografia óssea com Tc-99 foi normal, porém RX de esqueleto mostrou sinais de displasia fibrosa poliostótica. Com base nestes dados a paciente foi diagnosticada com SMCA, tendo sido iniciado tratamento com letrozol na dose de 0,8 mg/m²/dia (0,25 mg 12/12h) a partir de 1 ano e 4 meses. Após 2 meses de tratamento houve cessação dos sangramentos, redução do estradiol (< 24 pg/mL), do IGF-1 (215 ng/mL) e do GH basal (1,26 ng/mL). Durante o tratamento não notamos sinais de virilização ou hipertrofia clitoriana, e não houve progressão da pilificação pubiana. Nesta lactente com SMCA o tratamento com letrozol foi eficiente no controle da secreção estrogênica. A queda dos valores do IGF-1 e do GH durante o tratamento sugere que as alterações prévias do eixo somatotrófico foram decorrentes do aumento da ação estrogênica.