

Trabalhos Científicos

Título: As Particularidades Dentro Do Padrão: Uma Análise Clínica Epidemiológica Da Síndrome De Mccune Albright

Autores: BÁRBARA RIBEIRO (UNIFESP), BRUNA FIORI (UNIFESP), ANA LUIZA DRUMOND (UNIFESP), CAMILLE MINALI (UNIFESP), CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), DENISE FLYGARE (UNIFESP), HANNA CAMILO (UNIFESP), LARA VASCONCELOS (UNIFESP), NATHALIA KLAUTAU (UNIFESP), ANGELA SPINOLA-CASTRO (UNIFESP), ADRIANA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRIGNOLI (UNIFESP)

Resumo: A Síndrome de McCune Albright (SMA) deriva da mutação missense ativadora do gene GNAS, localizado no cromossomo 20q13.3, o que inativa a enzima GTPase da proteína G9082,s, resultando em receptores constitutivamente ativados, independente de ligante. É definida pela tríade de máculas café-com-leite, displasia fibrosa poliostótica e puberdade precoce periférica. Traçar o perfil clínico-epidemiológico de pacientes portadores de SMA acompanhados em ambulatório público de Endocrinologia Pediátrica. Estudo descritivo feito a partir da análise de prontuários de pacientes com diagnóstico de SMA. Dos casos de SMA acompanhados por este ambulatório, todos são do sexo feminino, apesar de afetar ambos os sexos. A idade de encaminhamento variou entre 20 meses e 7 anos e 8 meses. Todas procuraram atendimento médico por telarca precoce, seguida de sangramento vaginal, sendo que 4 pacientes tiveram os primeiros sinais antes de 1 ano de idade e apenas 1 teve manifestação mais tardia, aos 6 anos. Alguns estudos relatam que cerca de 50% dos pacientes têm manifestação de puberdade precoce por volta de 4 anos, enquanto outros descrevem apresentação bimodal: na fase lactente e escolar. Ao exame físico, todas apresentavam manchas hiperocrômicas com tamanhos variados, 4 pacientes foram classificadas com algum grau de desenvolvimento mamário e 2 tinham alterações ósseas evidentes, uma com nodulações ósseas palpáveis em membros inferiores e outra com assimetria facial. Nos exames complementares para definição da puberdade, todas as pacientes tinham LH em valores impúberes e 4 pacientes tinham cisto ovariano ao ultrassom de pelve (cuja prevalência estimada é 85%). Em face da puberdade precoce periférica associada a máculas café-com-leite, foi necessário aprofundar a avaliação óssea, pois 99% dos pacientes com essa combinação clínica já apresentam displasia a radiografia, fato que não divergiu nesta amostra, sendo possível fechar o diagnóstico clínico de SMA com apresentação clássica. A apresentação não clássica ficou restrita apenas a um caso que tem 2 das 3 características, essa paciente não tem alterações ósseas, mas é muito jovem e iniciou acompanhamento recentemente, sem tempo hábil para essa evolução, que pode surgir até a puberdade. No seguimento, 3 pacientes apresentaram fraturas, o que é particularmente comum na infância, e 2 evoluíram com hipertireoidismo, principal alteração endócrina, presente em até metade dos pacientes. A SMA tem uma evolução clínica bem definida. Sabe-se que na maioria dos casos, as manchas hiperocrômicas estão presentes ao nascimento, os sinais da puberdade precoce ocorrem principalmente na fase de lactente, seguida da osteodisplasia até os 4 anos e outras endocrinopatias, principalmente o hipertireoidismo na fase adulta. Apesar dos casos compartilharem muitas dessas características, cada um se faz peculiar à sua maneira, seja na idade, na sequência ou na gravidade do aparecimento dos sintomas, o que torna o diagnóstico muitas vezes desafiado.