

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mccune-Albright, Gigantismo E Displasia Fibrosa Craniana Aos 5 Anos: Desafios No Diagnóstico E Tratamento

Autores: JÚNIA ELLEN SIMIONI LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), AMANDA MUNHOZ SERRA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), NATÁLIA BERNARDES (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), LINA SANTIAGO BOMBARD (INSTITUTO CENTRAL - HCFMUSP), LUÍS ROBERTO SALGADO (INSTITUTO CENTRAL - HCFMUSP), MALEBRANCHE BERNARDO CARNEIRO DA CUNHA NETO (INSTITUTO CENTRAL - HCFMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP), CAROLINE GOUVEIA BUFF PASSONE (INSTITUTO DA CRIANÇA - HCFMUSP)

Resumo: A síndrome de McCune-Albright é causada por uma mutação somática ativadora do gene GNAS1, cursando com amplo espectro clínico, incluindo endocrinopatias de hiperfunção como a produção excessiva de hormônio de crescimento (GH), além de displasia fibrosa poliostótica. Relatar paciente com Síndrome de McCune-Albright portadora de macroadenoma produtor de GH e prolactina iniciada aos 5 anos de idade. Paciente do sexo feminino, previamente hígida, iniciou aos 5 anos aumento da velocidade de crescimento, aumento do perímetro cefálico e da hemiface direita, associados a cefaléia progressiva. Na avaliação inicial endocrinológica aos 7 anos e 11 meses, apresentava-se com alta estatura (Z-score + 4,99), obesidade grave (IMC no Z-score + 3,64), abaulamento em hemiface direita (região frontal e maxilar), acantose nigricans, Tanner M1P1, ausência de máculas café com leite. Realizada ressonância magnética de crânio a qual evidenciou displasia fibrosa grave na calota craniana direita, diversos ossos da face e base do crânio com risco para compressão, bem como lesão selar e parasselar direita sugestiva da presença de macroadenoma hipofisário. Exames laboratoriais iniciais mostravam: prolactina 826,2 ng/ml, IGF-1 905 ng/ml e IGFBP-3 5,8 mg/L (ambos acima do P95 para a idade) e GH 21,66 ng/mL, VR < 3,61), sem alteração de outros hormônios hipofisários. A cintilografia óssea com Tc-99 confirmou a displasia fibrosa no hemicrânio e hemiface direita e ausência de lesões osteogênicas significativas no restante do esqueleto. Pela hipótese de síndrome de McCune-Albright foi iniciada cabergolina 0,5 mg/dia, porém paciente apresentou cefaléia importante com turvação visual no início de tratamento e assim foi iniciado dexametasona para controle dos sintomas e realizado exame neurooftalmológico para exclusão de compressão do nervo óptico. Em associação foi realizado ácido zolendrônico (0,5 mg/kg) para melhor controle da displasia óssea. Houve redução da prolactina em 5 semanas (119,3 ng/ml), porém, sem controle do IGF-1 (836 ng/ml, VR: 105,3 - 499,1) e do GH (8,79 ng/ml, VR < 3,61). Devido a baixa resposta dos IGFs e do GH à cabergolina, optado por iniciar Lanreotida 60 mg/mês em dose inicial e posteriormente aumentado para 90mg/mês, com resposta favorável em 10 semanas após seu início e bom controle do IGF1 (420 ng/ml, P95 499,1), IGFBP3 (4,4 mg/L, P95 499,1), GH (1,3 ng/ml, VR < 3,61) e da prolactina (13,8 ng/ml, VR < 14,4). Após 5 meses de tratamento, paciente evoluiu com redução da velocidade de crescimento (2 cm em 3 meses), sem desenvolvimento da mama (M1), com aumento da pilificação genital (P2), redução da cefaleia. O gigantismo associado à síndrome de McCune-Albright tem curso agressivo e seu tratamento deve ser precoce e assertivo, a despeito do difícil prognóstico da displasia óssea.