

Trabalhos Científicos

Título: Entre Hormônios E Ossos: Um Caso Complexo De Síndrome De Mccune-Albright Com Puberdade Precoce E Deformidades Craniofaciais

Autores: Introdução: A síndrome de McCune-Albright (SMA) é uma condição genética rara causada por mutações somáticas pós-zigóticas no gene GNAS, levando à ativação constitutiva da proteína Gs alfa, aumento do AMPc e produção autônoma de hormônios em diversos tecidos. Classicamente, é caracterizada pela tríade: displasia fibrosa poliostótica, manchas café com leite e puberdade precoce periférica. O espectro clínico é variável, dependendo do momento do mosaico e dos tecidos acometidos. A puberdade precoce resulta da produção autônoma de esteroides ovarianos, com formação de cistos funcionais e sangramentos vaginais recorrentes, acelerando a maturação esquelética e comprometendo o crescimento. Objetivos: Paciente do sexo feminino, acompanhada desde os 6 anos e 7 meses por telarca bilateral, odor axilar, sangramento vaginal intermitente, discreto ganho estatural e avanço importante da idade óssea. Iniciou tratamento com cetoconazol. Também apresentava uma mancha café com leite. Exames laboratoriais mostraram atividade estrogênica intermitente, cistos ovarianos volumosos e gonadotrofinas suprimidas, compatíveis com puberdade precoce periférica. Observou-se deficiência persistente de vitamina D e elevação inicial da fosfatase alcalina, com queda progressiva após uso de pamidronato. Tomografia de crânio e órbitas revelou displasia fibrosa craniofacial extensa, com deslocamento inferolateral da órbita esquerda e redução do canal óptico. A cintilografia óssea mostrou remodelação heterogênea acentuada na hemiface esquerda e moderada no fêmur esquerdo. O potencial visual evocado permaneceu normal e estável, sugerindo preservação da via óptica apesar do comprometimento craniofacial. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: O tratamento com pamidronato e suplementação de vitamina D levou à estabilização clínica parcial, com redução dos marcadores de remodelação óssea e ausência de fraturas ou deformidades progressivas. O caso ilustra a complexidade do manejo da SMA, com flutuação hormonal e avanço persistente da idade óssea, mesmo com cetoconazol. Exames laboratoriais e de imagem seriados foram essenciais para mapear a extensão da doença, acompanhar a resposta terapêutica e prevenir complicações. Conclusão: O reconhecimento precoce da associação entre puberdade precoce periférica e displasia fibrosa poliostótica, aliado a uma abordagem multidisciplinar, é essencial para otimizar o crescimento, preservar a função visual e reduzir morbidades ósseas e hormonais.

Resumo: CAROLINE CARVALHO LAZARINI (UNIFESP), ANA CAROLINA SALDANHA DA CUNHA (UNIFESP), ANDRESSA LOUISE FEITOZA (UNIFESP), MARIANA ROMANO (UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIFESP), ANGELA MARIA SPINOLA-CASTRO (UNIFESP)