



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mccune Albright: Relato De Caso

Autores: ISABELLA FERREIRA (HEINSG); ANDRE LOSS (HEINSG); VALMIN SILVA (HEINSG); PÂMELA SILVA (HEINSG); MONIQUE BAYER (HEINSG)

Resumo: Introdução: A Síndrome de McCune Albright é uma mutação pós-zigótica que leva à ativação do gene GNAS, caracterizada pelo envolvimento do esqueleto, pele e certos órgãos endócrinos. Pode variar, entre indivíduos, no número de tecidos envolvidos e no grau em que cada tecido é afetado. Sua prevalência varia de 1:100.000 a 1:1.000.000 de nascidos vivos. Relato do Caso: J.O.P, feminino, 15 anos, branca. Aos cinco anos apresentou queda da própria altura, mantendo dor em membros e claudicação. A radiografia de membros constatou fratura de fêmur direito, sendo acompanhada ambulatorialmente, mas evoluiu com piora da claudicação e somente cinco anos depois realizou cirurgia para correção da fratura. Aos 14 anos foi encaminhada para avaliação complementar com a hipótese de displasia fibrosa polioestótica (DFP); a biópsia óssea diagnosticou lesão fibro-óssea e tomografia computadorizada de articulação coxofemoral indicou DFP. Sofreu nova queda da própria altura, com possibilidade de fratura de fêmur esquerdo, sendo encaminhada para internação na unidade de oncologia. Na admissão a radiografia de ossos apresentava DFP; ao exame físico apresentava manchas café com leite em dimidio direito e exames laboratoriais apontavam deficiência de vitamina D e hiperfosfatemia. Submetida à cirurgia da fratura em fêmur direito e recebeu alta com acompanhamento junto à genética e endocrinologia em uso de carbonato de cálcio, colecalciferol e alendronato de sódio. Aprovação CEP – CAAE 18593013.7.0000.5069. Discussão: o diagnóstico baseia-se em três critérios: presença de manchas café-com-leite, DFP (ou mutação GNAS no caso de displasia monostótica) e endocrinopatias (puberdade precoce, doença tireoideana), sendo que dois critérios confirmam o diagnóstico. Conclusão: Embora a síndrome de McCune Albright seja rara, o prognóstico depende do local e severidade da doença, que é progressiva na infância, atingindo o platô no adulto jovem. No paciente relatado houve atraso no diagnóstico.