Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mccune – Albright: Relato De Caso

Autores: MARIA CLARA DE SOUZA VIEIRA (UNIFOR); CARLA LOIOLA PONTE BATISTA (UNIFOR); CARINA MARQUES BARROSO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); DÉBORA CABRAL COUTINHO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LIA BEATRIZ DE AZEVEDO SOUZA KARBAGE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); SANDRA REGINA GEROLDO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: Síndrome de McCune–Albright (SMA), doença autossômica dominante resultado de mutação ativadora na subunidade alfa da proteína Gs, caracterizada pela tríade: displasia fibrosa poliostótica, manchas café-com-leite e endocrinopatias hiperfuncionantes. Descrição do caso: Paciente, 5 anos, sexo feminino apresentou puberdade precoce (telarca há 1 mês e sangramento vaginal por 5 dias), Tanner M3P1 e manchas café-com-leite em hemitórax esquerdo. História pregressa de sangramento transvaginal quando lactente e aumento das mamas aos 2 anos de idade com regressão espontânea. Exames complementares mostraram útero (15,7cm³), ovários (D1,2cm³/E38,6cm³ com cisto de 5,7x3,6cm³), LH<0,10mUI/mL, FSH=0,36mUI/mL, Estradiol=716pg/mL, TSH=3,93µU/L, T4 livre=95,37mcg/dL e idade óssea= 6anos e 10meses. Foi diagnosticada com síndrome de McCune-Albright, sendo iniciado tratamento com cetoconazol, apresentou boa resposta com regressão do volume uterino, das mamas e do nível de estradiol. Aos 9 anos teve progressão puberal, evoluindo com menarca aos 10. Neste período apresentou fratura patológica em fêmur esquerdo, sendo diagnosticada displasia fibrosa poliostótica à cintilografia óssea. Devido intensas dores ósseas foi iniciado tratamento com Pamidronato endovenoso apresentando melhora clínica. Atingiu altura final aos 13 anos (idade óssea 16 anos). Segue em acompanhamento ambulatorial com endocrinologista pediátrica e em uso de contraceptivo oral devido irregularidade menstrual. Discussão: Doença rara (prevalência 1/100.000 a 1/1.000.000) predominante em meninas, cuja principal endocrinopatia associada é a puberdade precoce independente de gonadotrofinas, conforme apresentado no caso. O acometimento ósseo nestes pacientes pode ser grave, gerando elevada morbidade nos indivíduos acometidos e comprometendo sua qualidade de vida, caso não tenha manejo e tratamento precoce. Conclusão: Este caso demonstra a importância da investigação minuciosa dos casos de sangramento transvaginal precoce na infância com intuito de buscar outras características da síndrome para um diagnóstico precoce. Destaca-se, neste caso, a presença de manchas café-com-leite, que pode auxiliar no diagnóstico de outras morbidades e assim permitir um tratamento precoce, evitando complicações futuras.