



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mccune Albright (Sma) : A Importância Do Diagnóstico Precoce Pelo Pediatra Em Ambulatório Geral Ou Na Puericultura.

Autores: BARTIRA SILVA GONÇALVES COSTA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), BRUNO FRANCESCO PROCAT COSTA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), CAROLINE MOLINA MAX (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), CECÍLIA CARDOSO PROCÓPIO (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), GABRIELLA SANDRI SANTOS (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), GABRIELA GROSS HUGUENEY (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), LUANA FRANCISCA SILVA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), RAPHAELA BRIZOT RODRIGUES (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), AUGUSTO BUENO AZEVEDO NETO (SECRETARIA ESTADUAL DE SAÚDE. CERMAC), BRUNO JHONATAN COSTA BORDEST LIMA (PROFESSOR DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FACULDADE DE MEDICINA DA UFMT.), ALDA ELIZABETH IGLESIAS AZEVEDO (PROFESSORA ADJUNTA DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FACULDADE DE MEDICINA DA UFMT)

Resumo: SMA é uma doença rara causada por mutações somáticas ativadoras da proteína G1,2. Originalmente, a síndrome foi descrita pela tríade clássica: displasia fibrótica (97%) , manchas cutâneas café com-leite com formas irregulares (85- 92% e puberdade precoce periférica (PPP) (52%).no sexo feminino.Atualmente, sabe-se que a síndrome inclui outras alterações não-endócrinas, endocrinopatias hiperfuncionantes:hipertireoidismo,hipersecreção de hormônio do crescimento, raquitismo por perda renal de fosfato,Síndrome de Cushing e no sexo masculino. Mais frequente no sexo feminino, com prevalência 1:100.000 a 1:1.000.000. Pré-escolar,5 anos,masculino procurou a capital encaminhado do interior para o serviço de oncohematologia devido lesões ósseas disseminadas,fraturas expontâneas .Ausência dores.Mãe preferiu procurar serviço de endocrinologia pediátrica devido a baixa estatura. Exame físico,dados antropométrico,genitália dentro da normalidade. Pele:mancha hiperocrômica,marrom/castanha, bordas irregulares,unilateral que não cruzam linha média, do lado esquerdo, no tórax, face,nuca ,pescoço presentes desde o nascimento.Exames de imagens: radiografias da bacia, RM do crânio e hipofise e Cintigrafia óssea trifásica que identificaram displasia fibrosa polióstótica. Solicitados exames laboratoriais hormonais e de rotina(aguardando),encaminhado a pediatria ambulatorial para acompanhamento O diagnóstico da SMA é clínico bem documentado.Estudo molecular pode ser útil quando disponível A lesão cutânea pigmentar na SAM pode estar presente ao nascimento ou surgir ao longo da infância,caracterizada por uma mancha hiperocrômica, marrom ou castanha, com bordas irregulares, geralmente unilaterais e que não cruzam a linha média. A prevalência varia de 53,1 a 92%. fácil identificação. .Lesões ósseas,geralmente, não são aparentes ao nascimento podendo se manifestar durante os primeiros anos de vida.No esqueleto apendicular fraturas e curvaturas são comuns, em particular no fêmur proximal, podendo acarretar deformidade em varo.O comprometimento dos ossos da região craniofacial pode levar a deformidades faciais e mais raramente a deficiências funcionais como perda da visão e audição. PPP é mais frequente das hiperfunções endócrinas na SMA, principalmente em meninas. O perfil hormonal é geralmente caracterizado por níveis elevados de estradiol com gonadotrofinas hipofisárias suprimidas ou normais, resultante da autonomia ovariana. A resposta de LH e FSH ao teste do GnRH é do tipo pré-puberal ou suprimida. É uma condição rara em meninos com SAM. O paciente apresenta doença óssea polióstótica, podendo ser progressiva ao longo da vida,constituindo principal fator de morbidade, Ao pediatra de ambulatório e da atenção básica cabe conhecimento,diagnóstico precoce diante de criança com mancha café com leite de distribuição segmentar que segue as linhas de Blaschko, além do acompanhamento multiprofissional para detectar precocemente endocrinopatias.