
SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT: RELATO DE CASO

Stefânia Demori¹, Joana Roberta Fitz¹, Laura Raquel Dal Alba Pilger¹, Daniela de Costa¹, Miriam Silveira Heine², Soraia Nilsa Schmidt³

Resumo

INTRODUÇÃO: Síndrome de McCune-Albright é uma doença genética causada por mutações somáticas no gene pós-zigótico *GNAS1*, caracterizada por puberdade precoce, manchas café-com-leite e displasia fibrosa óssea^{1,2}. A prevalência estimada varia entre 1/100.000 e 1/1.000.000³. O fenótipo clínico varia consideravelmente, mas puberdade precoce é a manifestação mais comumente relatada⁴.

MÉTODOS: Trata-se de um relato de caso.

RELATO DO CASO: Paciente feminina, 2 anos, trazida ao CRAI do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) por sangramento vaginal, devido a hipótese de abuso sexual. Ao exame físico, apresentava presença de sangue em pequena quantidade fluindo pelo orifício vaginal, vulva com sinais de estrogenização (mucosa trófica), hímen íntegro com bordas aumentadas de volume e telarca, ambos sugestivos de estímulo hormonal. À inspeção da pele percebeu-se mancha hiperpigmentada na nuca. Abdome indolor a palpação, demais sem particularidades. Solicitados exames para averiguar a causa da provável puberdade precoce e excluir hipótese de abuso. Os exames laboratoriais apresentaram-se dentro dos parâmetros esperados para a idade (LH 0,1; FSH 0,2; prolactina 20,3), à exceção da dosagem do estradiol, de resultado 32. À ecografia pélvica exibiu: útero homogêneo medindo 3,5 cm³, endométrio de 0,1cm, ovário esquerdo 0,4cm³ e ovário direito com cisto com dimensões 1,7cm x 1,7cm x 1,4cm. O exame de ressonância magnética cerebral teve resultado normal, sem nenhuma alteração digna de nota. A radiografia de mão e punho para averiguar idade óssea teve como resultado um desvio padrão de 4 meses, porém, em exames subsequentes apresentou desvios padrão em curva ascendente. A cintilografia óssea apresentava focos de hipercaptação nas regiões frontal e occipital do crânio, além da região da mandíbula. A

¹ Graduandas do curso de Medicina da Universidade Luterana do Brasil, Canoas/RS;

² Médica do Trabalho, Professora e Coordenadora do curso de Medicina da Universidade Luterana do Brasil, Canoas/RS;

³ Médica Ginecologista e Obstetra, Preceptora no Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.

coexistência de três sinais percebidos aos exames clínicos e de imagem (puberdade precoce, displasia fibrosa no crânio e manchas café au lait) fecharam a hipótese da Síndrome de McCune-Albright. Paciente permanece em acompanhamento e manejo clínico com a equipe da ginecologia infanto-puberal do HMIPV, além de receber auxílio das equipes de pediatria, endocrinologia e genética.

CONCLUSÃO: Meninas que apresentam sangramento vaginal prematuro devem ser avaliadas para a síndrome de McCune-Albright⁵. O diagnóstico depende de um alto índice de suspeita, e manchas café-com-leite podem ser a pista para o mesmo¹. O tratamento varia conforme sexo e fenótipo clínico, sendo o anti-estrogênio uma medida eficaz^{5,6}.

Palavras Chave: Síndrome de McCune-Albright; relato de caso; puberdade precoce.

REFERÊNCIAS

1. Lourenço R, et al. Neonatal McCune–Albright Syndrome with Systemic Involvement: A Case Report. *Journal of Medical Case Reports* 9 (2015):189.PMC. Web. 18 Sept. 2015.
2. Vasilev V, Daly AF, Thiry A, Petrossians P, Fina F, Rostomyan L, Silvy M, Enjalbert A, Barlier A, Beckers A. McCune-Albright syndrome: a detailed pathological and genetic analysis of disease effects in an adult patient. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014 Oct.
3. Dumitrescu CE, Collins MT. McCune–Albright syndrome. *Orphanet J RareDis*. 2008;3:12.
4. Sanctis C, Lala R, Matarazzo P, et al. McCune-Albright syndrome: alongitudinal clinical study of 32 patients. *J Pediatr Endocrinol Metab* 1999;12:817.
5. Marshall WA, Tanner JM. Variations in pattern of pubertal changes in girls. *Arch Dis Child* 1969; 44:291.
6. Mieszcza J, Eugster EA. Treatment of precocious puberty in McCune-Albright syndrome. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2007 Aug;4 Suppl 4:419-22