SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT: ETIOLOGIA E PRINCIPAIS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, UMA REVISÃO DE LITERATURA.

XXXVII CONGRESSO CIENTÍFICO DOS ACADÊMICOS DE MEDICINA, 37ª edição, de 23/10/2023 a 26/10/2023
ISBN dos Anais: 978-65-5465-062-5

MATTOS; Ana Júlia Torres de [1], SOUZA; Rafael Fortaleza de [2], SCREMIN; Isabela Gusso [3], SHIOBARA; Julia Akemi [4], MIKAMI; Liya Regina [5]

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de McCune-Albright (SMA) é uma doença genética rara, com prevalência entre 1/100.000 e 1/1.000.000 nascidos vivos, sendo mais comum no sexo feminino. É causada por mutações somáticas pós-zigóticas em GNAS, um locus complexo que sofre imprinting e produz múltiplos transcritos. Seu transcrito mais bem caracterizado é o Gs-alfa, que codifica a subunidade alfa da proteína estimuladora de ligação ao nucleotídeo guanina (proteína G). Essas mutações influenciam tanto na atividade de diversos hormônios, como o hormônio do crescimento (GH), quanto em diversos órgãos, como a pele e os ossos. A doença é caracterizada por displasia cutânea (manchas café-com-leite) e fibrosa poliostótica, puberdade precoce periférica e diversas endocrinopatias, como acromegalia, hipertireoidismo e síndrome de Cushing. **OBJETIVOS:** Revisar sobre os principais fatores etiológicos envolvidos na Síndrome de McCune-Albright e os principais sintomas encontrados nos pacientes. **METODOLOGIA:** Revisão narrativa da literatura, utilizando-se os seguintes descritores: McCune-Albright Syndrome, G Protein, GNAS. Foram utilizadas informações obtidas em livros didáticos da área e artigos científicos dos bancos de dados: Scielo, PubMed, Google Acadêmico e Orphanet. Foram considerados artigos desde 1991, totalizando 31 trabalhos selecionados. **RESULTADOS:** Por ser resultado de uma mutação pós-zigótica, a síndrome é caracterizada por um mosaicismo somático; dessa forma, tem expressão variável nos pacientes e não possui etiologia genética definida. A proteína G está associada à formação óssea, de modo que a ativação da subunidade alfa causa displasia fibrosa poliostótica e alterações hormonais diversas, como hipertireoidismo, puberdade precoce e diabetes insipidus nefrogênico. A displasia fibrosa é acompanhada de deformidades, fraturas de repetição, dores e compressão dos nervos cranianos. A síndrome também é caracterizada por displasia cutânea, que se manifesta como manchas hipercrômicas e irregulares, uma vez que é estimulada pela proteína G, a qual é encontrada nos melanócitos. A tríade clássica que caracteriza a síndrome também engloba a puberdade precoce, que ocorre devido à produção intermitente de estrogênio, induzida pelo funcionamento autônomo dos ovários ou por cistos ovarianos; logo nos primeiros meses de vida, as meninas já possuem sangramento vaginal e desenvolvimento das mamas e os meninos apresentam crescimento do volume do pênis e dos testículos. É também caracterizada por endocrinopatias hiperfuncionantes, uma vez que a ativação da subunidade alfa da proteína G acarreta a hiperfunção de diversos hormônios. A síndrome de Cushing pode ser o primeiro sinal reconhecido, com prevalência variando entre 1,7 e 7,5% dos casos, caracterizada pela face em lua cheia e a acromegalia afeta aproximadamente um quarto dos pacientes, sendo um sinal bem notável. **CONCLUSÃO:** O quadro clínico da SMA tem expressividade variável, podendo afetar tecidos variados e ocorre por

[1] FEMPAR, anaju.t.mattos@gmail.com
[2] FEMPAR, rfortaleza03@gmail.com
[3] FEMPAR, isags2005@gmail.com
[4] FEMPAR, juliaashiobara@gmail.com
[5] FEMPAR, liyamikami@gmail.com

mosaicismo somático, o que faz com que não se tenha herança genética bem estabelecida. De maneira geral, o prognóstico é bom, os pacientes com maior agravamento da qualidade de vida são os que possuem maior grau de displasia fibrosa, uma vez que os outros agravamentos à saúde dos pacientes possuem menor frequência, como as endocrinopatias.

PALAVRAS-CHAVE: Displasia Fibrosa Poliostótica, Síndrome de Albright-McCune, Proteína G alfa q

[1] FEMPAR, anaju.t.mattos@gmail.com
[2] FEMPAR, rfortaleza03@gmail.com
[3] FEMPAR, isags2005@gmail.com
[4] FEMPAR, juliaashiobara@gmail.com
[5] FEMPAR, liyamikami@gmail.com