

# MCCUNE ALBRIGHT: UM RELATO DE CASO

## MCCUNE ALBRIGHT: A CASE REPORT

ROBERTA PERGORARO MONTEIRO GUIMARÃES<sup>1</sup>, THAYS DE FREITAS RAMOS<sup>2</sup>, VICTOR AZURÉU BARCELOS<sup>3</sup>, DIEGO BENTO DE OLIVEIRA<sup>3</sup>, RICARDO LUIZ RAMOS FILHO<sup>3</sup>, ARTHUR LANNA APPELT<sup>4</sup>, JOSÉ VINÍCIUS TRONCONI<sup>5</sup>.

### RESUMO

Objetivo: Relatar um caso de fratura de fêmur proximal em uma paciente de 13 anos de idade portadora da Síndrome de Mccune Albright – síndrome rara - e analisar resultado clínico com o tratamento proposto. Materiais e Métodos: Paciente com dor, e limitação de movimento após fratura em fêmur proximal direito por fratura patológica. Foram feitas radiografias e diagnosticada fratura subtrocanterica em lado direito. Como tratamento foi realizado redução aberta da fratura e fixação com um tutor extra-medular com parafuso deslizante de bloqueio de 95 graus, mais conhecido como DCS. Resultados: Após 1 mês semanas a paciente estava assintomática, com amplitude de movimento e força restauradas, comparável ao lado contralateral. Conclusões: Por ser um displasia fibrosa óssea a fratura de fêmur proximal torna-se um desafio para o tratamento ortopédico. Não obstante, bons resultados são obtidos quando se individualiza o tratamento proposto.

**PALAVRAS CHAVE: FRATURA, SÍNDROME, MACCUNEALBRIGH, ORTOPEDIA.**

### ABSTRACT

Objective: To report a case of proximal femur fracture in a 13-year-old patient with Mccune Albright Syndrome - a rare syndrome - and to analyze the clinical outcome with surgical treatment. Materials and Methods: Patient with pain and limited movement after fracture in the right proximal femur due to pathological fracture. Radiographs and diagnoses of subtrochanteric fracture were performed on the right side. As the treatment was performed with open fracture reduction and extra-medullary tutor block with a 95-degree slide, better known as DCS. Results: After 1 month, the patient was asymptomatic, with range of motion and strength restored, comparable to the contralateral side. Conclusions: As it is a fibrous bone dysplasia, a fracture of the femur becomes a challenge for orthopedic treatment, as demonstrated. Nevertheless, good results are detected when treatment is individualized.

**KEYWORDS: FRACTURE, SYNDROME, MACCUNEALBRIGH, ORTHOPEDICS**

### INTRODUÇÃO

A displasia fibrosa poliostótica - desordem óssea benigna de amplo espectro de apresentação - quando associada a máculas cutâneas “café com leite” e endocrinopatias hiperfuncionais, como a puberdade preco-

ce e hipertireoidismo, a tríade é denominada Síndrome McCune Albright. A Síndrome é uma doença genética causada por mutações somáticas no gene pós-zigótico GNAS1. O diagnóstico é predominantemente clínico e o tratamento consiste em medicamentos como bifosfonato

1 - Estudante de Medicina da Universidade Federal de Goiás - UFG - Goiânia, GO, Brasil

2 - Estudante de Medicina da Universidade Brasil - Fernandópolis, SP, Brasil

3 - Médico Residente do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Unievangélica - Anápolis, GO, Brasil

3 - Médico graduado pela Universidade Federal de Goiás - UFG - Goiânia, GO, Brasil

4 - Médico Ortopedista, Chefe do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Unievangélica - Anápolis, GO, Brasil

5 - Médico Ortopedista, Preceptor do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Unievangélica - Anápolis, GO, Brasil

### ENDEREÇO

Victor Azuréu Barcelos

Endereço: Rua T-27, Edf. Glayson apto 801, Setor Bueno, Goiânia, Goiás. CEP: 74210-030

Telefone: (62)99455-5210

Email: victorazureu@gmail.com

e cirurgicamente caso necessário, todas as endocrinopatias devem ser tratadas. A prevalência estimada varia entre 1/100.000 e 1/1.000.000<sup>1</sup>. As suas repercussões em relação ao sistema osteomuscular são em sua maioria múltiplas fraturas decorrentes de traumas de baixa energia, devido à grande fragilidade apresentada pelo osso dos indivíduos acometidos por essa síndrome. Dessa maneira, o paciente muitas vezes apresenta fraturas patológicas, mais conhecidas por serem fraturas causadas por traumas de baixa energia que normalmente não resultariam em fraturas<sup>2</sup>.

### RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 13 anos de idade, atendida em Hospital de Urgências terciário na cidade de Anápolis, diagnosticada com Síndrome de McCune Albright após investigação de puberdade precoce com sangramento vaginal aos 3 meses e pelos pubianos aos 5 meses de vida. Já teve 13 fraturas em MMII, possui cisto no ovário esquerdo e ciclo menstrual irregular. Ao exame físico apresentava manchas café com leite e hipertricose. Deu entrada no serviço devido fratura colo de fêmur direito enquanto deambulava em casa. A radiografia confirmou fratura no subtrocantérica no fêmur direito da paciente (figura 01).



Figura 1 – A. Radiografia em Anteroposterior da coxa, visualizando-se fratura subtrocantérica. B. Manchas Café-com-Leite na pele da paciente.

### DISCUSSÃO

MacCune Albright é uma síndrome de alta complexidade com vários sinais e sintomas associados, o que torna o quadro clínico bastante variável. É o resultado de uma mutação do tipo mosaico que ocorre precocemente

no estágio embrionário. A fisiopatologia fundamenta-se em uma mutação ativadora do gene para a subunidade da proteína Gs, que estimula a produção intracelular de AMPc, conferindo secreção autônoma de tecidos endócrinos, gonadas, tireóide e adrenal. Essa mutação ativadora da proteína Gs também é demonstrado nas lesões cutâneas café com leite e nas lesões ósseas da displasia fibrosa. As endocrinopatias vinculadas a Síndrome incluem puberdade precoce, hipertireoidismo, diabetes melito, acromegalia, síndrome de Cushing, hiperparatireoidismo, hiperprolactinemia e ginecomastia<sup>3</sup>. Embora a puberdade precoce seja a manifestação clínica mais frequente, são as alterações ósseas que conferem maior morbidade à síndrome<sup>4</sup>. Por isso deve ser destinada atenção ao tratamento preventivo de lesões com o uso de bifosfonados como o instituído para a paciente em questão. Essa medicação visa diminuir as causas da displasia fibrosa óssea, caracterizada por proliferações de fibroblastos fusiformes entremeados por trabéculas de tecido ósseo imaturo não rodeados por osteoblastos, causando a expansão das áreas e enfraquecimento dos ossos envolvidos<sup>5</sup>.

Dessa maneira, devido as particularidades dessa paciente tentou-se como primeira opção o tratamento com Hastes Intramedulares Flexíveis para o tratamento da fratura subtrocantérica da paciente com redução fechada e sem abrir o foco de fratura. No entanto, devido não ser conseguida boa redução intra-operatória, optou-se por um novo material de síntese. O DCS – Dynamic Condylar Screw – ou seja um tutor extramedular com parafuso deslizante com bloqueio de 95 graus. Dessa maneira, após boa redução aberta, fixou-se a fratura com DCS apresentando boa redução e boa fixação<sup>6</sup> (figura 2).

Foi liberado mobilidade precoce, fisioterapia e feito acompanhamento semanal com paciente. Após 4 semanas foi liberado para marcha com carga parcial e apresentava nesse momento, pouca ou nenhuma dor e amplitude de movimento similar ao membro contralateral. Atenção maior foi dada para que o tratamento e orientações fossem seguidas afim de se evitar novas fraturas.

Dessa maneira, percebe-se a necessidade de individualização no tratamento de paciente com demandas especiais como a descrita nesse caso. Isso ocorre uma vez que tem-se síndrome com demandas ósseas com baixa resistência a traumas e pacientes com demandas especiais. Assim, tem-se que valer da experiência da equipe envolvida para fornecer tratamento ortopédico que trate a fratura bem como evite ou diminua a possibilidade de novas fraturas proporcionando melhores condições de vida para o paciente. Aumentando também a sua sobrevida ao evitar-se novas fraturas.



Figura 2 - Radiografia em Anteroposterior da coxa, visualizando-se resultado pós fixação com DCS.

## REFERENCIAS

- 1- Atalla Â. Displasia fibrosa: relato de caso e revisão de literatura. 20th ed. Rev Méd Minas Gerais. Belo Horizonte; 2009. p. 399-403.
- 2- Chapurlat RD. Medical Therapy in Adults with Fibrous Dysplasia of bone. J Bone Miner Res. 2006 Dec;21(Suppl 2):114-9.
- 3- Shenker A, Weinstein LS, Moran A, et al. Severe endocrine and nonendocrine manifestations of the McCune-Albright syndrome associated with activating mutations of stimulatory G protein GS. J Pediatr Oct. 1993;123(4):509-18.
- 4- Alves AL, Canavarros F, Viela DAS, Granato L, Próspero JD. Displasia Fibrosa: relato de três casos. Rev Bras Otorrinolaringol. 2002 mar/abr; 68(2):288-92
- 5- Terpstra L, Rauch F, Plotkin H, Travers R, Glortoux FH. Bone Mineralization in Polyostotic Dysplasia: Histomorphometric Analysis. J Bone Miner Res. 2002 Nov; 17(11):1949-53.
- 6- P. Ruedi T. Fraturas Subtrocantéricas do Fêmur. In: P. Ruedi T, ed. by. Princípios AO do tratamento de fraturas. 1st ed. Porto Alegre: ArtMed; 2009. p. 856-858.