

Síndrome de McCune-Albright. Presentación de caso y revisión

McCune-Albright syndrome. Case report
IRIS ÁLVAREZ MONTIEL*, EDGAR PÉREZ**

*Pediatra; residente Dermatología Pediátrica, Inst. Dermatología de Piel. Guatemala; **Dermatólogo Pediatra; Hospital General San Juan de Dios, Guatemala

RESUMEN

SE TRATA DE PACIENTE MASCULINO DE 10 AÑOS DE EDAD PROCEDENTE DE LA CIUDAD CAPITAL DE GUATEMALA, QUE CONSULTA POR DOLOR ABDOMINAL DE DOS MESES DE EVOLUCIÓN TIPO CÓLICO, ATENUADO CON ANALGÉSICOS SIMPLES. PRESENTA DESDE EL NACIMIENTO EN FORMA DIFUSA MANCHAS PIGMENTADAS EN REMOLINOS.

AL EXAMEN FÍSICO SE OBSERVA BUEN ESTADO NUTRICIONAL, SIN APARENTAR ENFERMEDAD, CON EVIDENTES MANCHAS DISEMINADAS DE DIFERENTES TAMAÑOS, COLOR CAFÉ CON LECHE Y EN FORMA ESPIRALADA, ACORTAMIENTO DE MIEMBROS SUPERIORES E INFERIORES, BRAQUIDACTILIA, BRAQUIMETACARPIANO Y BRAQUIMETATARSIANO DE LOS TERCEROS DEDOS.

SE INICIAN ESTUDIOS CORRESPONDIENTES CON EL DIAGNÓSTICO PRESUNTIVO DE SÍNDROME DE ALBRIGHT, DEL CUAL SE HAN DESCRITO MUY POCOS CASOS EN LA LITERATURA MÉDICA. EN NUESTRO PAÍS NO SE HA REPORTADO NINGÚN CASO HASTA LA FECHA.

PALABRAS CLAVE: SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT, MANCHAS CAFÉ CON LECHE

ABSTRACT

A TEN YEAR-OLD MALE PATIENT PRESENTED WITH A TWO MONTH HISTORY OF ABDOMINAL PAIN, COLIC-LIKE IN NATURE, AND RELIEVED BY SIMPLE ANALGESICS. HIS PARENTS ALSO REPORTED A LONG HISTORY OF DIFFUSE PIGMENTED, MACULAR, WHORLED SKIN LESIONS. ON PHYSICAL EXAM HE WAS OBSERVED TO BE WELL-NOURISHED AND GENERALLY HEALTHY. SKIN EXAM REVEALED MULTIPLE BROWN MACULAR LESIONS ON THE UPPER AND LOWER LIMBS. ALSO BRACHYDACTYLY, BRACHYMETACARPY AND BRACHYMETATARSY WERE NOTED.

KEY WORDS: MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME, PIGMENTED MACULES



Foto 1. Piel con manchas café con leche en región frontal.

Introducción

El síndrome de McCune-Albright es una rara genodermatosis¹ caracterizada por la tríada clásica: displasia fibrosa polioestótica, manchas café con leche y múltiples anomalías endocrinas principalmente en mujeres.^{3,6} Puede incluir hipertiroidismo, acromegalia, adenomas pituitarios y quistes ováricos que desarrollan precocidad sexual.^{2,4,6}

No hay un tratamiento específico para este síndrome, pero existen drogas, que inhiben la producción de hormonas, que han tenido éxito, el pronóstico de vida es bueno.^{1,3} El propósito de este artículo es hacer una presentación del caso y revisión bibliográfica del mismo.

Presentación del caso

Paciente masculino de diez años de edad procedente de la ciudad capital de Guatemala. Consulta por dolor abdominal de dos meses de evolución, medicado con analgésicos orales, sin otros antecedentes personales de importancia.



Foto 2. Braquidactilia en todos los dedos.



Foto 3. Pies pequeños con braquimetatarsiano del tercer dedo.

Antecedentes familiares: madre con múltiples lipomas en diferentes partes del cuerpo. Al examen físico se encontró con buen estado general y nutricional, signos vitales normales, talla corta 134 cm (desproporción cefalo-pubis/pubis-pie), brazada corta. Cabeza con perímetro en percentil 75% con evidente agrandamiento frontal y maxilar; paladar ojival. Cardiopulmonar normal, abdomen con dolor a la palpación en ambos flancos que se extiende a puntos uretrales suprapúbicos, sin masas palpables. Genitales con escaso vello púbico (taner 1), no hay agrandamiento de testículos. Extremidades superiores con acortamiento del brazo en relación al antebrazo, braquidactilia en todos los dedos, tercer dedo con clinodactilia en braquimetacarpiano del tercer dedo. Pies pequeños con braquimetatarsiano del tercer dedo; piel con manchas café con leche en región frontal, mejillas,

tórax anterior y posterior (toracolumbar D4-L3), abdomen y muy escasas en miembros; todas las lesiones son lineales y en forma espiralada con ubicación de origen central.

Estudios realizados:

- Exámenes de laboratorio. Hematología: glóbulos blancos: 9400; segmentados: 62%; linfocitos: 36.5%, hemoglobina: 15.5 gr; plaquetas: 281,000.
- Química sanguínea. Glucosa, 87 mg/dl; nitrógeno de urea, 6; creatinina, 0.5; LDH, 797 mg/dl; TGO, 25 mg/dl; TGP, 14 mg/dl; FA, 277 mg/dl. Electrolitos: calcio, 9.1 mg/dl; fósforo, 4.4 mg/dl.
- Informe radiográfico. Acortamiento de segundo al quinto metacarpiano de manos; acortamiento selectivo del tercer metatarsiano; acortamiento de miembro superiores con deformidad de Madelney. Impresión diagnóstica: SD.
- Urografía intravenosa: doble sistema calicitorio izquierdo.

Discusión

El síndrome de McCune-Albright es una enfermedad rara causada por la mutación de la subunidad alfa de la proteína Gs y estimula la formación de AMPc.^{1,2,5} La mutación es somática más que genómica, expresándose de diferentes formas en los tejidos;⁶ dicha enfermedad no es hereditaria sino esporádica, caracterizada por displasia fibrosa polioestótica, pigmentación cutánea y anomalías hormonales que incluyen hipertiroidismo, adenomas, pituitarios, secreción de hormona del crecimiento, adenoma adrenal y disfunción ovárica que resulta en precocidad sexual en las niñas.^{2,4,5}

Las lesiones en piel consisten en máculas pigmentadas con bordes irregulares en cabeza, tórax y región lumbar.^{1,2} La mutación de la subunidad alfa de la proteína Gs está demostrada en los tejidos afectados de los pacientes con síndrome de McCune-Albright. La activación de la mutación del gen Gs alfa afecta la hormona estimulante de la tiroides (TSH) y ACTH.^{2,4,5,6}

El mecanismo de la pigmentación de la piel en el síndrome, por estudios realizados en biopsias, se debe al incremento del número de dentritas y síntesis de melanina²

Clínicamente presentan lesiones en piel como máculas hiperpigmentadas de color café con leche con límites irregulares, localizadas en región frontal, cuello, hombros y regiones lumbares. Tienen distribución segmental frecuentemente siguiendo las líneas de Blaschko.⁷



Foto 4. Manchas en mejillas.



Foto 5. Manchas en tórax posterior.

Existe incremento en la incidencia de huesos fracturados, y los más afectados son fémur, tibia, húmero, cúbito y radio; produciéndose un reemplazo por tejido fibroso y formación de lesiones quísticas e hiperostóticas en huesos faciales y del cráneo.^{3, 6}

En pacientes femeninos frecuentemente se puede desarrollar pubertad precoz entre las edades de 8 y 11 años, y consiste en crecimiento de senos y aparición de vello púbico;¹ algunos pueden tener menarquia temprana. En varones es menos frecuente y la edad afectada es de 9 a 12 años y consiste en aparición de vello púbico y agrandamiento testicular.¹

Estos pacientes pueden cursar con complicaciones como episodios repetitivos de huesos fracturados, deformaciones óseas, ceguera, sordera, tumores, pubertad precoz y osteítis fibroquística. En raras ocasiones se puede presentar en forma de gigantismo.

No hay un tratamiento específico para el síndrome de McCune-Albright; sin embargo, las drogas que inhiben la producción de estrógeno, como la testolactona, han tenido éxito.³ La longevidad es relativamente normal.

REFERENCIAS

1. Davies J. *Infantile McCune-Albright Syndrome*. *Pediatric Dermatology* 2001; 18 (6): 504-506
2. Saenger P. *Precocious puberty: McCune-Albright syndrome*. *The Journal de Pediatrics*. Editorials. 2003; 12
3. Avellaneda A. *Incontinencia pigmenti*. *Sistema de información de enfermedades raras*. España Noviembre 2001, www.Enf-rara.org/es/default.htm
4. Gordon RJ. *Síndrome de McCune-Albright*. *Síndrome de cabeza y de cuello*. 1ª ed 1979: 634-639
5. Brooks D. *Síndrome de McCune-Albright*. *Medlineplus enciclopedia medica*. Octubre 2003; www.fundaciónvanesa.com/Albright.htm
6. DiGeorge A. "Trastornos del desarrollo puberal". In *Tratado de Pediatría de Nelson*, 15ª ed, Vol 2. México, 1997; 1972-1973
7. Arenas R. *Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento*. 2ª ed México. Interamericana-McGraw Hill. 1996: 307