



Al VIII-a Congres Internațional al Societății de Pediatrie din Republica Moldova
 „PEDIATRIA – SPECIALITATE MULTIDISCIPLINARĂ” 06-08 iunie 2024

SINDROMUL McCUNE-ALBRIGHT – TULBURARE MULTISISTEMICĂ RARĂ

Tontici Ecaterina¹, Guitu Marina¹, Gorbunov Galina¹, Chiriac Andrian², Munteanu Diana².

¹Departamentul Pediatrie USMF “Nicolae Testemițanu”

²Institutul Mamei și Copilului (IMC)

Introducere. Sindromul McCune-Albright (MAS) este o boală genetică multisistemică foarte rară, manifestată prin displazie fibroasă osoasă, pete “cafe-au-lait”, hiperfuncție a diferitelor glande endocrine, o serie de patologii ale altor sisteme ale corpului care prezintă riscul sporit de malignizare.

Scopul studiului: prezentarea cazului clinic a copilului de 8 ani cu MAS cu manifestări clinice: pubertate precoce, displazia fibroasă poliostotică, tireotxicoza, hipovitaminoza vitaminei D.

Material și metode. Datele anamnestice, clinice și paraclinice prelevate din formularul F003/e din secția Endocrinologie IMSP Institutului Mamei și Copilului.

Rezultate obținute. Copilul de la vârsta de 3 ani prezintă la internare metroragii, oboseală, cefalee, labilitate emoțională, transpirații abundente, palpitații cardiace, dureri în membre inferioare, artralagii. Diagnosticul principal MAS a fost stabilit în baza triadei clasice: displazie fibroasă a oaselor, pete pigmentate “cafe-au-lait” pe tegumente, preponderent unilaterale și perturbări endocrine (pubertate precoce, tireotxicoză). În timpul supravegherii în dinamică copilul a prezentat multiple fracturi patologice ale membrelor, scolioză, scurtarea asimetrică a femurului, cauzate de displazia osoasă.

La examnul obiectiv se observă: hiperpigmentarea pielii pete *café-au-lait* pe tot corpul, glandele mamare gr II Taner, eliminari sangvinolente din vagin, scurtare asimetrică a femurului drept, mers legănat.

La USG organelor genitale a fost depistat chist folicular cu dimensiuni 46x40 mm. USG glandei tiroide indică creșterea în dimensiuni a acesteia. Examen histopatologic a plăcilor de os tubular - chisturi anevrismatice.

Tratamentul se efectuează cu inhibitori de aromatază, antitiroidiene, inhibitor specific non-hormonal al activității osteoclastelor, vitamina D3, calciu.

Fosfatasa alcalină	2882 (N 180-1200) U/l
T3	2,0 (N 0,5 – 1,8) ng/ml
T4	13,8 (N 4,8 – 11,6) ng/ml
TSH	0,005 (N 0,3 – 4,0) ng/ml
Estradiol	60,8 (N 0-20) pg/ml

Tab.1 Profilul hormonal la vârsta de 3 ani



Fig. 1
Pete “cafe-au-lait”

Anul	2018	2020
Estradiol pg/ml	67,2	4,3

Tab.2 Nivelul estradiolului pe fondal de tratament cu Letrozol 1 mg.



Fig.2 Nuclee de osificare palmare
 Accelerarea vârstei osoase. Vârsta osoasă corespunde la 10 ani (vârsta reală 8 ani)
 Date de displazie fibroasa.

Concluzii. Este importantă stabilirea diagnosticului precoce de MAS. Tratamentul medicamentos și corecțiile chirurgicale ameliorează parțial calitatea vieții pacienților.