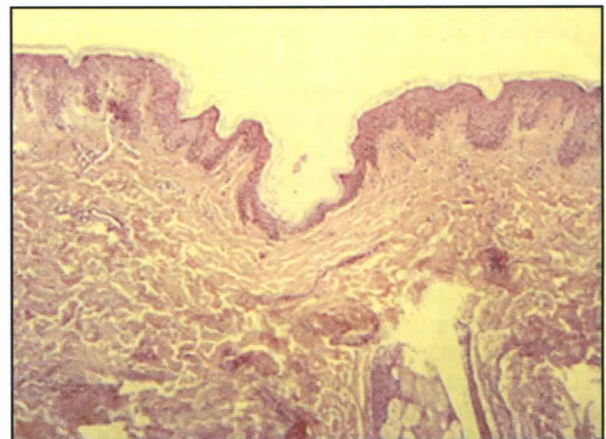
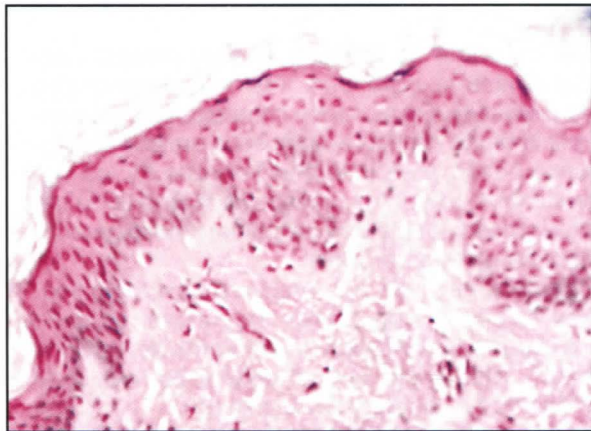


Nevos pigmentarios en damero y trastornos endocrinos

Alejandra Lepore, Patricia Della Giovanna, María García, Sandra M. García y Hugo N. Cabrera



Caso clínico

Paciente de 13 años de edad con antecedentes de pubertad precoz a los 9 años, quiste de epidídimo y quiste óseo en tibia izquierda en el 2004. Concorre al Servicio de Dermatología por nevos pigmentarios extensos presentes al momento del nacimiento.

Al examen físico las lesiones se ubican en hemiabdomen (20 x 15 cm), axila izquierda (3 x 4 cm) y ambos dorsos de piernas (8 x 6 cm), con disposición en damero (recordando el tablero del juego de damas). Son máculas hiperpigmentadas de contornos irregulares y escotados, asintomáticas.

Hospital Prof. Alejandro Posadas. Servicio de Dermatología.

Estudio histopatológico: epidermis conservada con hiperpigmentación basal sin aumento del número de melanocitos.

En el laboratorio de hormonas sexuales se evidenció un valor de testosterona total: 6.04 ng/dl.

Las Rx óseas no mostraron otros quistes ni fibrosis ósea.

La ecografía de epidídimo no mostró imágenes quísticas.

Su diagnóstico es

.....

Haga su diagnóstico:

Síndrome de McCune Albright

En base a los hallazgos clínicos y al antecedente de pubertad precoz de nuestro paciente arribamos al diagnóstico de síndrome de **McCune Albright**.

Comentario

El síndrome de McCune Albright fue descrito en los años 1936 y 1937 por los respectivos autores.

La frecuencia relativa del diagnóstico en mujeres vs varones es de 3:2.

Es provocado por una mutación somática del gen que codifica la subunidad α de la proteína G, localizado en el cromosoma 20 en estado de mosaicismo, con el consiguiente incremento de la proteína G por el inapropiado estímulo del AMP cíclico en los órganos endócrinos (estimulando el crecimiento y la función de las gónadas, tiroides, corteza adrenal y células pituitarias) y no endócrinos (osteoblastos de los huesos y melanocitos de la piel).

Desde el punto de vista **dermatológico**, se caracteriza por la presencia de **múltiples nevos pigmentarios** extensos, presentes desde el nacimiento o a las pocas semanas de vida, de bordes irregulares, y que pueden ser lineales o más comúnmente conformando patrones segmentarios que seguirían las líneas de Blaschko. Mayormente están confinados unilateralmente, generalmente del mismo lado de la lesión ósea. Los sitios predilectos son cabeza, cuello, sacro y dorso. Llama la atención en nuestro paciente la disposición de los nevos en damero.

Desde el punto de vista histológico se observa incremento en el depósito de melanina a predominio de las células basales de la epidermis sin aumento de melanocitos.

La **displasia fibrosa poliostótica** constituye otro elemento diagnóstico, en la cual el hueso es reemplazado por una proliferación anormal de tejido fibroso y en una pobre formación de trabéculas. Los huesos mayormente afectados son: fémur, tibia, metacarpo y metatarso, si bien cualquier hueso puede estar afectado. Puede existir compromiso craneofacial con asimetría facial y prominencia occipital o desplazamiento orbitario con el consiguiente hipertelorismo.

Al presentar una hiperfunción autonómica de una o más glándulas endócrinas, especialmente de la glándula tiroides y gónadas, la **pubertad precoz** es la manifestación más común, constituyen-

do el tercer criterio diagnóstico de la entidad. Se observa preferentemente en niñas, quienes pueden alcanzar la menarca a los 5 años de edad, aunque el sangrado vaginal puede ocurrir a los pocos días del nacimiento. El agrandamiento mamario y el vello púbico y axilar surgen luego de la menarca. Es importante destacar que las mujeres afectadas son fértiles.

En los niños se traduce en agrandamiento prematuro de pene y testículos, acompañado de crecimiento del vello púbico.

Otras endocrinopatías asociadas son: hipertiroidismo (segunda más común), síndrome de Cushing, hipersomatotrofismo e hiperparatiroidismo.

Es muy raro que se asocie con malignidades.

Conclusión

El síndrome de McCune Albright presenta nevos pigmentarios grandes, trastornos hormonales y esqueléticos. En su forma completa se caracteriza por la tríada clínica característica aunque el diagnóstico puede realizarse con sólo dos de los signos clínicos presentes, ya que cada uno tiene características especiales que son raramente encontrados en otros síndromes.

En todo paciente que presente nevos pigmentarios extensos, con bordes irregulares, se debe considerar el diagnóstico de síndrome de McCune Albright, motivo por el cual deberá ser evaluado para confirmar o descartar el mismo.

Referencias

1. Rieger, E.; Kofler, R.; Borkenstein, M.; Schwingshandl, J.; Soyer, H.P.; Kerl, H.: Melanotic macules following Blaschko's lines in McCune-Albright syndrome. **Br J Dermatol** 1994; 130: 215-220.
2. Gonzalez-Martin, J.; Glover, S.; Dixon, S.; Fryer, A.; Carty, H.; Smith, C.; Kaye, S.B.; Verbov, J.: Neurofibromatosis type 1 and McCune Albright syndrome occurring in the same patient. **Br J Dermatol** 2000; 143: 1288-1291.
3. Roth, J.G.; Esterly, N.B.: McCune Albright syndrome with multiple bilateral café au lait spots. **Pediatr Dermatol** 1991; 8: 35-39.
4. Schwartz, R.A.; Spicer, M.S.; Leevy, C.B.; Ticker, J.B.; Lambert, W.C.: Cutaneous Fibrous Dysplasia: an incomplete form of the McCune Albright Syndrome. **Dermatology** 1996; 192: 258-261.
5. Gogia, N.; Marwaha, V.; Atri, S.; Gulati, M.; Gupta, R.: Fibrous dysplasia localized to spine: a diagnostic dilemma. **Skeletal Radiol** 2006 Apr 7.
6. Davies, J.H.; Barton, J.S.; Gregory, J.W.; Mills, C.: Infantile McCune-Albright syndrome. **Pediatr Dermatol** 2001; 18: 504-506.