

Fracturas secundarias al síndrome de McCune-Albright a propósito de un caso

Jesús Llorens Fernández, Lucía Sampériz Sinovas, Jorge Crespo Cánovas, Antonio López Albaladejo, María Murcia Gómez. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

Objetivos

Presentar el caso de un paciente con Síndrome de McCune-Albright que fue tratado en nuestro servicio debido a varias fracturas para dar unas pinceladas sobre su etiología, tratamiento y aspectos relacionados con nuestra especialidad.

Material y metodología

La displasia fibrosa o síndrome de McCune-Albright es una enfermedad rara debida a mutaciones de novo en el gen GNAS que regula el AMP cíclico. Se basa en la triada de: Displasia fibrosa de hueso (sustitución del tejido óseo normal por tejido fibroso), manchas café con leche y pubertad precoz. Además, puede asociar dolor óseo, deformidades, fracturas patológicas, escoliosis y alteraciones endocrinas y afectación renal en el 50% de los pacientes.

El diagnóstico se basa en test genéticos para la identificación de la mutación, gammagrafía ósea que puede detectar las zonas de displasia, análisis hormonales y de orina para el despistaje de alteraciones endocrinas.

A día de hoy, no existe tratamiento específico para esta patología, aunque se pueden emplear bifosfonatos para el dolor óseo, cirugías correctoras en las deformidades, osteosíntesis de las fracturas y el tratamiento médico correspondiente de los desajustes hormonales que puedan acontecer.

Resultado

Paciente que acude a nuestras consultas por cojera, se realizan radiografías que muestran deformidad bilateral de fémur en Bastón de pastor o fémur proximal varo (Figura 1) y genu valgo izquierdo. Había sido diagnosticado previamente de Síndrome de McCune-Albright presentando manchas café con leche, hipertiroidismo y genética compatible. Se completa estudio con gammagrafía que muestra displasia poliostótica en calota y extremidades superiores e inferiores.

En 2017 sufre fractura de tercio proximal de fémur derecho tratada con clavo endomedular de la que se toman muestras que confirman la displasia (Figura 2)

En 2020 se realiza hemiepifisiodesis bilateral por genu varo.

Dos años después se realiza intervención de coxa vara izquierda grave mediante osteotomía con clavo y placa sobre trocánter mayor (Figura 3)

Como tratamiento médico, la paciente recibe zolendronato y suplementos de fósforo.



Figura 1: Deformidad en Bastón de pastor o fémur proximal varo



Figura 2: Fractura diafisaria de fémur tratada con clavo endomedular.



Figura 3: Osteotomía valguizante de fémur.

Conclusiones:

A pesar de ser una enfermedad rara con una prevalencia de entre 1/100.000 o 1/1.000.000, el síndrome de McCune-Albright produce alteraciones óseas que precisarán tratamiento por parte de nuestra especialidad por lo que debemos conocer su clínica y manejo.