



P-715 - SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT COMO CAUSA MUY POCO FRECUENTE DE OBSTRUCCIÓN INTESTINAL. CASO CLÍNICO

Arroyo Martínez, Quetzalihuítl; Domínguez Sánchez, Cristina; Gil Alonso, Laura; de Soto Cardenal, Begoña; Sojo Rodríguez, Vanessa; Guerra Bautista, José Antonio; Muñoz Boo, José Luis

Hospital de la Merced, Osuna.

Resumen

Introducción: El síndrome de McCune-Albright (SMA) es un trastorno genético esporádico, causado por mutaciones en el gen GNAS1. su incidencia es entre 1/100.000 a 1/1.000.000, con una mayor afectación del sexo femenino 9:1. Habitualmente se diagnostica en la infancia, siendo característica la triada displasia ósea fibrosa (DOF), manchas cutáneas color “café con leche” e hiperfunción autónoma de uno o más órganos endocrinos. El SMA una de las causas de pubertad precoz de origen periférico. Desde el punto de vista óseo, existe una DOF poliostótica, siendo habituales las fracturas patológicas recurrentes. También se han descrito lesiones hiperostóticas que afectaban la base del cráneo, pudiendo causar lesiones nerviosas por compresión/atrapamiento. Es habitual la incurvación y acortamiento de las extremidades, con compromiso de la talla final. Presentamos el caso de una paciente de 58 y obstrucción intestinal secundaria a SMA. A nuestro entender, no hay casos similares descritos en la literatura.

Caso clínico: Mujer de 58 años. Como AP destacan SMA diagnosticado en la infancia, como consecuencia ha presentado múltiples fracturas de miembros superiores e inferiores, tiroidectomía por hipertiroidismo así como metrorragia posmenopáusica en tratamiento conservador, destaca también anemia crónica y osteoporosis así como dilatación crónica de colon. Acude a urgencias por empeoramiento de la distensión abdominal crónica así como ausencia de deposiciones de 7 días de evolución. No refiere dolor abdominal, fiebre, ni pérdidas hemáticas evidentes. La EF nos revela una paciente con funciones cognitivas conservadas, con dependencia para las ABVD por secuelas de fracturas de brazos y piernas. El abdomen se encuentra distendido, con marcada atrofia de los músculos de la pared abdominal, matidez generalizada pero signos de peritonismo. En el tacto rectal se palpa una estenosis rectal baja. Hb de 6,5 mg/dL y plaquetas 123.000. En la bioquímica Na 142, K 2,5 y PCR 86; resto normal. La Rx de abdomen: colon dilatado con abundante material fecal. TC de abdomen: “Hallazgos compatibles con obstrucción de intestino grueso, con cambio de calibre a nivel de recto en su paso por la pelvis ósea por la deformidad existente, con un recto medio comprimido por la misma”. Se decide intervención quirúrgica urgente mediante abordaje abierto. Se realiza cirugía conservadora, con resección de sigma hasta llegar al recto superior (a ras de la deformidad ósea) y colostomía terminal. La paciente presenta hipomagnesemia post-qca y anemia. Es dada de alta al 6º día PO.



Discusión: El síndrome de McCune-Albright (SMA) es una enfermedad genética muy rara, que condiciona múltiples alteraciones óseas y metabólicas. Hasta la fecha no se habían descrito obstrucciones intestinales secundarias a atrapamiento por los huesos de la pelvis en estos pacientes. Aunque la experiencia en este tipo de pacientes es extremadamente limitada, creemos que las resecciones intestinales (en caso de ser necesarias) deberían ser lo más conservadoras posibles, a fin de evitar -en la medida de lo posible- el riesgo de deshidratación y sus consecuentes alteraciones electrolíticas-metabólicas, que podrían llegar a ser muy graves.