

TELARQUIA PRECOZ ¿ Y ALGO MÁS? IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO

AUTORES: Galindo Lalana, Elena. Gállego González, Begoña. Castilla Torre, Elena. Llorente Cereza, María Teresa. Ramos Fuentes, Feliciano Jesús. Bueno Lozano, María Gloria.

Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

La **telarquia precoz** se define como el inicio de desarrollo mamario antes de los 8 años en niñas. Es importante realizar un adecuado diagnóstico diferencial valorando la presencia de otros signos de pubertad precoz, así como la posibilidad de asociación con otras características clínicas que puedan orientar hacia entidades diagnósticas concretas.

CASO CLÍNICO

Niña de 4.0 años

✓ **Antecedentes Familiares:**

- **Madre:** pubertad precoz central y menarquía a los 8.8 años
- Talla diana paciente: 161,5 cm (p34, -0.42DE)

✓ **Antecedentes Personales:** cojera intermitente asociada a leve disimetría de extremidades inferiores

✓ **Motivo consulta:** **Telarquia bilateral** + Flujo vaginal

- Talla: en P29 con edad ósea acorde a edad cronológica
- Analítica hormonal y ecografía ginecológica prepuberales.

En su evolución: aceleración de la velocidad de crecimiento, con telarquia intermitente aunque sin adelanto en la edad ósea.

EVOLUCIÓN

TAC: **Lesiones líticas** en fémur proximal bilateral

Gammagrafía ósea: captación fémur bilateral, base cráneo, húmero y radio derecho

DISPLASIA FIBROSA POLIOSTÓTICA

Sangrado genital + Dolor mamario bilateral

6.0 AÑOS

RMN cerebral normal

Ecografía ginecológica: **quiste folicular** en ovario derecho de 2.8 cm

Test de Leuprolide: LH basal < 0.3 UI/L LH tras estímulo < 5.0 UI/L

FSH basal 2.6 UI/L FSH tras estímulo 5.67 UI/L

Estradiol 228pg/ml y Hormona antimulleriana 1,37 ng/ml

Marcadores tumorales: CEA 1.08 ng/ml y alfafetoproteína 2 ng/ml

PUBERTAD PRECOZ PERIFÉRICA

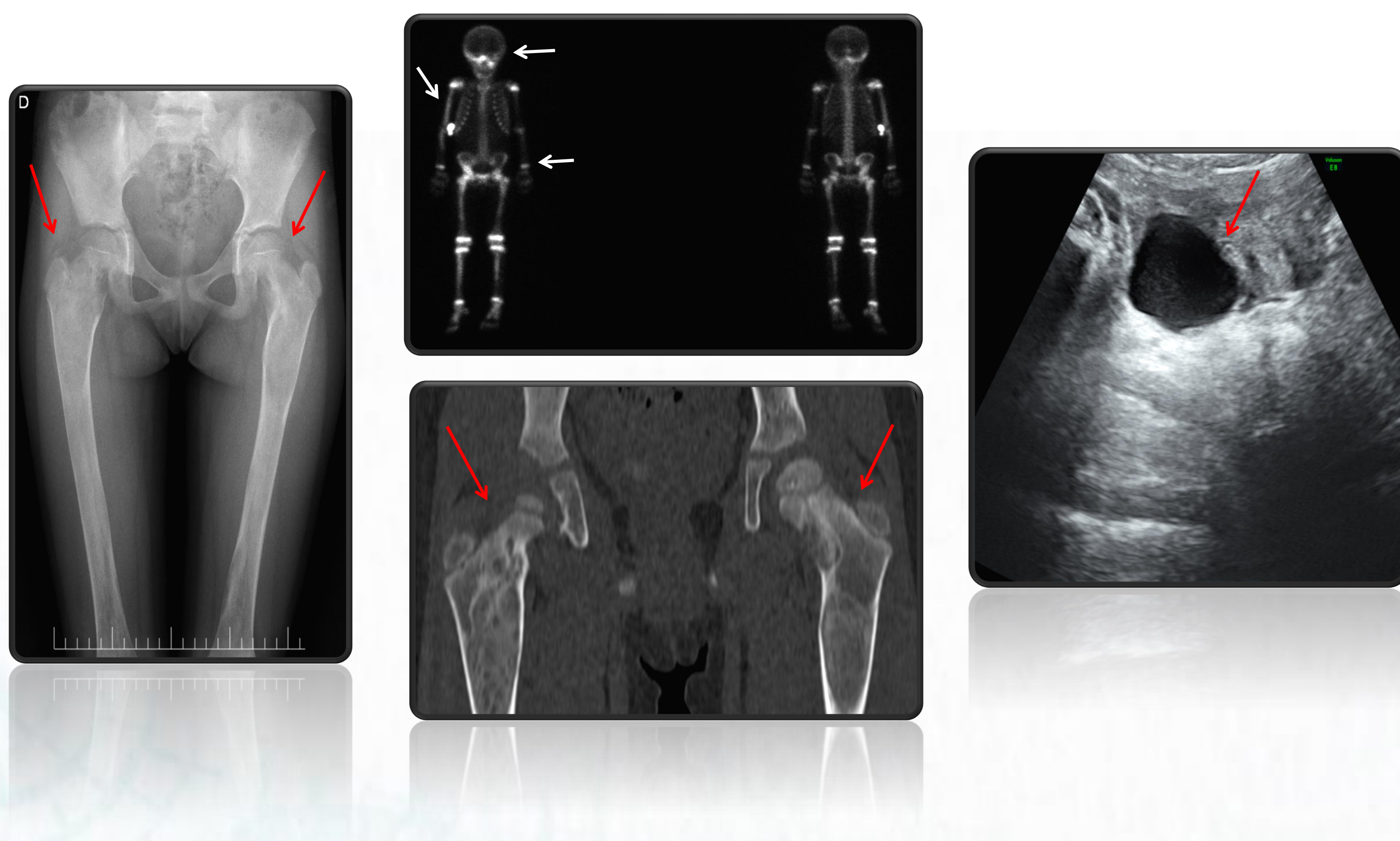
Displasia fibrosa poliostótica + Pubertad precoz periférica

- No presenta manchas café con leche
- Estudio genético **gen GNAS negativo** en sangre periférica (pendiente biopsia ósea)

SOSPECHA SÍNDROME MC CUNE ALBRIGHT

TRATAMIENTO									
INHIBIDORES DEL RECEPTOR DE ESTRÓGENOS (TAMOXIFENO 20mg cada 24 horas)									
Desde los 6 años hasta la edad actual de 8 años									
-Talla en p79									
- Solo un nuevo episodio de sangrado asociado a quiste folicular									
- Sin nuevas complicaciones asociadas									

EDAD	LH	FSH	Estradiol	ACTH	Cortisol	TSH	T4 libre	IGF1	IGF1-BP3
6.2 años	0.85 UI/L	2.5 UI/L	17.65 pg/ml	35 pg/ml	21.4 µg/dl	6.81 m U/L	1 ng/dl	161 ng/ml	7.69 µg/ml
7.4 años	0.67 UI/L	1.51 UI/L	205 pg/ml	31.6 pg/ml	10 µg/dl	4.75 m U/L	1.19 ng/dl	201 ng/ml	7.01 µg/ml



CONCLUSIONES

El **Síndrome de Mc Cune Albright** es una entidad multisistémica caracterizada por displasia fibrosa, manchas café con leche unilaterales e hiperfunción endocrina autónoma. El diagnóstico requiere la presencia de 2 de las 3 manifestaciones típicas y su confirmación se obtiene por estudio molecular de la mutación somática activadora del gen **GNAS** (20q13.32) en tejido afecto. Es importante la sospecha clínica para un diagnóstico y seguimiento precoz, con tratamiento de las complicaciones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tufano M, Ciofi D, Amendolea A, Stagi S. Auxological and Endocrinological Features in Children with McCune Albright Syndrome: A Review. Front Endocrinol (Lausanne). 2020; 11:522.
2. Majoor BC, Appelman-Dijkstra NM, Fiocco M, van de Sande MA, et al. Outcome of long-term bisphosphonate therapy in McCune-Albright syndrome and polyostotic fibrous dysplasia. J Bone Miner Res. 2017; 32(2):264-76.
3. Gryngartena M, Comarb H, Arcaria A, Boulgourdjiana E, Escobara ME. McCune-Albright syndrome, a rare form of precocious puberty: Diagnosis, treatment, and follow-up. Arch Argent Pediatr 2021;119(5):420-27.
4. Agopiantz M, Journeau P, Lebon-Labich B, Sorlin A, Cuny T, Weryha G et al. McCune-Albright syndrome, natural history and multidisciplinary management in a series of 14 pediatric cases. Ann Endocrinol.2016;77:7-13.