

INTRODUÇÃO

Síndrome de McCune-Albright (SMA) é uma desordem rara causada por mutações ativadoras somáticas do gene *GNAS*. É caracterizada pela tríade de displasia fibrosa poliostótica, puberdade precoce e manchas café com leite. As mutações desse gene também são associadas a tumores esporádicos como neoplasia hepática. O tumor maligno do fígado mais comum é o carcinoma hepatocelular (CHC) e cerca de 90% deles são relacionados a hepatopatia crônica.

OBJETIVO

Relatar um caso raro de SMA associada a CHC sem doença hepática prévia.

MÉTODO

Análise do prontuário e revisão de literatura.

RELATO DE CASO

Mulher, 57 anos, com baixa estatura e dores ósseas desde a infância, iniciou acompanhamento no serviço em 2018 com equipe da ortopedia por displasia fibrosa poliostótica, e em 2021 com a endocrinologia para avaliação de distúrbio do cálcio. Como apresentava histórico de menarca precoce foi aventada hipótese de SMA e, após um ano, manifestou manchas café-com-leite em região dorsal e em ponta do nariz, confirmando a suspeita. Paciente perdeu seguimento, retornando às consultas em janeiro de 2023 com dor e abaulamento em hipocôndrio direito há 5 meses, associado a náuseas e vômitos, sem sintomas colestatícos. Ao exame físico notava-se massa palpável a 4 cm abaixo do rebordo costal direito, endurecida, pouco móvel e dolorosa à palpação. Trouxe ultrassom abdominal que evidenciava formação expansiva em porção anteroinferior do lobo direito, ovalada, heterogênea, parcialmente exofítica, bocelada, de limites mal definidos, medindo 12,5 x 10 x 8,4 cm. Neste contexto, foi avaliada pela gastrocirurgia que, em razão de possível neoplasia hepática, solicitou tomografia de abdome 3 fases identificando fígado com volumosa massa isodensa, hipervascular, com realce heterogêneo, focos de degeneração necrótica, ocupando segmentos V, VI e VII do lobo direito, medindo cerca de 10,4 x 9 x 5,8 cm, sugestivo de lesão neoplásica primária (Figura 1). Devido aos achados radiológicos, foi encaminhada para a equipe de transplante hepático e notado nível de alfafetoproteína elevado. A biópsia da lesão confirmou CHC em paciente não cirrótica portadora de SMA e no estadiamento não foi evidenciado metástase. Em razão do tamanho do tumor foi optado por hepatectomia direita não regrada, realizada sem intercorrências, com boa evolução no pós-operatório.

FIGURA



Figura 1: Fígado com massa isodensa, hipervascular, com realce heterogêneo, focos de degeneração necrótica, ocupando segmentos V, VI e VII do lobo direito, medindo cerca de 10,4 x 9 x 5,8 cm.

CONCLUSÃO

Estudos descrevem a SMA como uma doença incomum que pode estar relacionada ao desenvolvimento de neoplasia do fígado, contudo cerca de 90% dos pacientes que desenvolvem CHC tem hepatopatia crônica. Desse modo, o caso relatado é raro pois evidencia uma paciente com CHC, sem doença hepática e com a tríade clássica da SMA. Neste contexto, é fundamental o conhecimento pelos hepatologistas de causas de CHC em pacientes sem hepatopatia crônica.

REFERÊNCIAS

- 1- Gaujoux S, Salenave S, Ronot M, et al. Hepatobiliary and Pancreatic neoplasms in patients with McCune-Albright syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 99.1 (2014), E97-101.
- 2- Hagelstein-Rotman M, Appelman-Dijkstra NM, et al. Extent of Extraskeletal Manifestations of Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome in Patients with Mazabraud's Syndrome. *Calcified Tissue International*, 110 (2022), pp. 1-7.
- 3- Nault JC, Fabre M, Couchy G, et al. *GNAS*-activating mutations define a rare subgroup of inflammatory liver tumors characterized by *STAT3* activation. *Journal of Hepatology*, 56.1 (2012), pp. 184-191.
- 4- Vieira AO, Souza TS, Costa SM. Artigo de revisão: Aspectos clínicos do uso do Sorafenibe no tratamento do carcinoma hepatocelular: revisão integrativa. *Jornal de Assistência Farmacêutica e Farmacoecologia*, 5.1 (2020), pp. 35-41.
- 5- Rodrigues VSS, Pinheiro ALES, Salvador ACA, et al. Manejo clínico e tratamento cirúrgico do carcinoma hepatocelular: revisão integrativa. *Brazilian Journal of Development* 7.7 (2021), pp. 66302-66312.