

## El síndrome de McCune-Albright

### Qué es el síndrome de McCune-Albright?

El síndrome de McCune-Albright se presenta a través de tres componentes principales, pero pueden manifestarse otros tantos. Los principales componentes se presentan a través de una pubertad precoz, una pigmentación anormal de la piel llamada manchas café con leche y un trastorno del hueso llamado displasia fibrosa. Otras manifestaciones incluyen anomalías del sistema endocrino como un aumento de la secreción de las hormonas de la tiroides, de crecimiento o cortisol. Órganos como el hígado y el corazón también pueden ser afectados. Este síndrome puede aparecer tanto en niñas como en niños.

Los tres componentes principales de esta condición se detallan a continuación:

- **Pubertad precoz:** Afecta principalmente a las niñas a través de un sangramiento vaginal (como la del período) o un desarrollo temprano de los senos (puede ocurrir a los 2 años de edad). Esto es causado generalmente por un incremento de hormonas de estrógeno que son segregadas por quistes que se desarrollan en los ovarios. Los niños pueden también presentar pubertad temprana, pero no es típico que ocurra. Algunos síntomas de pubertad temprana en niños incluyen penes o testículos alargados y los escrotos más arrugados que lo normal.
- **Manchas café con leche:** Estos son como parches de color café claro en la piel con bordes irregulares. Este borde es comparado frecuentemente con las costas de Maine dado su apariencia dentada. Estas manchas pueden aparecer en un solo lado del cuerpo.



(visualdx.com)

- **Displasia fibrosa del hueso:** Este término se refiere al cambio de un hueso saludable por uno que luce lleno de cicatrices. Esto causa debilidad y fractura de los huesos. Las personas con este trastorno pueden tener un crecimiento desigual o la apariencia de un hueso deformado. Estas lesiones aparecen frecuentemente en un solo lado del cuerpo.

### Qué causa el síndrome de McCune-Albright?

*Una mutación del gene GNAS se produce. Este gene se necesita para construir una proteína llamada G. Esta mutación causa que la proteína G este excesivamente activa lo cual conlleva a una super producción de hormonas y al crecimiento anormal del hueso.*

### **Cómo una persona adquiere McCune-Albright Síndrome?**

*Este no es un síndrome que se hereda de las familias. Este síndrome es el resultado de mutaciones esporádicas o aleatorias.*

### **Cómo se diagnostica el síndrome de McCune-Albright?**

*Si el pediatra sospecha de este síndrome, chequeará por los niveles de hormona de su hijo y ordenará imágenes de los huesos para comprobar si hay displasia fibrosa presente. Estos son exámenes genéticos disponibles, pero generalmente el diagnóstico puede establecerse con un examen físico regular y los resultados de laboratorio del niño.*

### **Cómo se trata este síndrome?**

*Cada aspecto individual de este síndrome es tratado separadamente. Hasta el momento, no hay terapia de genes para abordar el problema de la mutación GNAS.*

- *La meta del tratamiento de la pubertad precoz en niñas es disminuir los niveles de estrógeno. Para esto puede usarse un tipo de droga llamada inhibidor de aromatasas. Si se desarrolla la pubertad precoz central, que significa que el cerebro comienza a segregarse hormonas de la pubertad (LH y FSH) que causan que los ovarios segreguen más estrógeno, entonces se usa un medicamento llamado GnRH que detiene o pausa el desarrollo de la pubertad.*
- *Dado que la pubertad precoz en niños con este síndrome es rara, el plan de tratamiento no está bien definido. Generalmente se usa una clase de medicamentos llamados antiandrógenos. Inhibidores de aromatasas también pueden ser usados. Estos medicamentos reducen diferentes niveles de hormonas de la pubertad. Si la pubertad precoz central se presenta, entonces el medicamento GnRH puede ser usado de la misma forma que es usado en las niñas.*
- *Si el paciente presenta exceso de segregación de otras hormonas (tiroides, crecimiento o cortisol), cada una se abordará de forma individual.*
- *No existe un tratamiento específico para la displasia fibrosa. Cirugía podría necesitarse si ocurre fractura o si hay deformación en el hueso. Si el paciente experimenta dolor significativo en los huesos, un medicamento llamado bifosfonato puede ser usado. Mantener niveles adecuados de calcio, vitamina D y fósforo es importante para la salud ósea.*



**Copyright © 2026 Pediatric Endocrine Society.** La información presentada por la Pediatric Endocrine Society (PES) es para fines educativos exclusivamente y no pretende reemplazar las indicaciones profesionales, el diagnóstico o el tratamiento proveídos por el médico. Los pacientes deben siempre buscar asesoramiento de su médico u otro personal de salud para dar respuesta a sus preguntas relacionadas con condiciones médicas y su tratamiento. Los médicos deben usar su juicio clínico independiente en el contexto de las circunstancias individuales del paciente. La Pediatric Endocrine Society no avala ninguna prueba diagnóstica, producto o protocolo de tratamiento específicos mencionados en estos materiales.