

Manejo Quirúrgico de Asimetría Facial en el Síndrome de McCune-Albright: Reporte de Caso

Surgical Management of Facial Asymmetry in McCune-Albright Syndrome: Case Report

Recibido: 30/06/2025

Aceptado: 24/09/2025

Roldán S¹, Tovío-Martínez E¹, Urbano S², Naranjo R³

1 Institución Universitaria Visión de las Américas, Sede Medellín, Colombia.

2 Universidad de Cartagena. Colombia.

3 Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

RESUMEN

El síndrome de McCune-Albright es una enfermedad genética rara caracterizada por displasia fibrosa poliostótica, pubertad precoz y manchas cutáneas café con leche. Esta patología, resultado de una mutación en el gen GNAS durante el desarrollo embrionario, afecta principalmente el sistema óseo, endocrino y la piel, presentando una amplia variabilidad clínica que requiere tratamientos personalizados. El objetivo de este reporte es describir las características clínicas y el manejo del síndrome de McCune-Albright, enfatizando la variabilidad de sus manifestaciones y la importancia de un enfoque multidisciplinario en su diagnóstico y tratamiento. Se presenta una paciente en la cuarta década de vida, diagnosticada con el síndrome hace 12 años, que acudió por asimetría facial debido a un aumento de tejido fibroóseo maxilo-facial. La paciente había sido sometida previamente a una craneotomía por compresión ocular. En esta ocasión, se realizó una resección y remodelación mandibular para corregir tanto el exceso de tejido fibroóseo como el hundimiento temporoparietal. El manejo quirúrgico, enfocado en mejorar la función y apariencia facial, busca prevenir complicaciones futuras. Aunque esta condición carece de cura definitiva, su progresión puede controlarse mediante un abordaje multidisciplinario que incluye intervenciones quirúrgicas y tratamientos hormonales como el letrozol, eficaz en el manejo de la pubertad precoz. Este caso subraya la importancia de un enfoque individualizado y multidisciplinario para optimizar el tratamiento y la calidad de vida de estos pacientes.

Palabras clave: Síndrome, displasia fibrosa poliostótica, asimetría facial, genética humana, manchas café con leche.

ABSTRACT

McCune-Albright syndrome is a rare genetic disorder characterized by polyostotic fibrous dysplasia, precocious puberty, and café-au-lait skin patches. This pathology, resulting from a mutation in the GNAS gene during embryonic development,

primarily affects the skeletal, endocrine, and skin systems, presenting a wide clinical variability that requires personalized treatments. The objective of this report is to describe the clinical characteristics and management of McCune-Albright syndrome, emphasizing the variability of its manifestations and the importance of a multidisciplinary approach in its diagnosis and treatment. We present a patient in her fourth decade of life, diagnosed with the syndrome 12 years ago, who presented with facial asymmetry due to increased maxillofacial fibro-osseous tissue. The patient had previously undergone a craniotomy for ocular compression. On this occasion, a mandibular resection and remodeling was performed to correct both the excess fibro-osseous tissue and the temporoparietal depression. Surgical management, focused on improving facial function and appearance, seeks to prevent future complications. Although this condition has no definitive cure, its progression can be controlled through a multidisciplinary approach that includes surgical interventions and hormonal treatments such as letrozole, which is effective in the management of precocious puberty. This case underscores the importance of an individualized and multidisciplinary approach to optimize treatment and quality of life for these patients.

Keywords: Syndrome, polyostotic fibrous dysplasia, facial asymmetry, human genetics, café au lait marks.

INTRODUCCIÓN

Las patologías genéticas, aunque a menudo no representan un riesgo vital inmediato, logran tener un impacto importante en el bienestar de la persona afectada. El síndrome de McCune-Albright (SMA), identificado por primera vez en 1936 por Fuller Albright y Donaban McCune, es una de estas condiciones, y su estudio continúa siendo relevante para comprender mejor las interacciones entre genética y salud (Gryngarten et al., 2021). También recibe el nombre de Síndrome de Albright o displasia ósea fibrosa poliostróica con endocrinopatía, lo que implica una significativa alteración del metabolismo óseo y la función hormonal (Ramírez Suarez et al., 2024).

Esta condición es poco común y no transmitida genéticamente, que puede impactar a individuos de cualquier raza y género, aunque se ha registrado un incremento en la prevalencia de algunas manifestaciones, como la pubertad temprana, en mujeres. La estimación de la frecuencia de esta enfermedad oscila entre 1 de cada 100.000 y 1 de cada 1.000.000 de personas, lo que resalta su naturaleza poco frecuente. Aunque su incidencia es baja, es vital entender que los efectos y la severidad del SMA pueden fluctuar significativamente entre los pacientes, incluso entre los mismos sexos (Zhai et al., 2021).

Esta condición se origina por una mutación somática esporádica en el gen GNAS (20q13.2) durante el desarrollo embrionario temprano. Este gen codifica la subunidad α de la proteína Gs, cuya mutación resulta

en la activación constitutiva de la vía de señalización del AMPc (Sbai et al., 2022). La etiología de esta condición presenta una notable heterogeneidad genética, donde el mosaicismo genético juega un papel crucial. En algunos pacientes, la mutación puede afectar la totalidad de los genes implicados, mientras que, en otros, solo se observa un subconjunto de dichas alteraciones (Zhadina et al., 2021). Este mosaicismo, donde la mutación no está presente en todas las células, es una característica común en el SMA, lo que explica la variabilidad en la presentación clínica. La extensión del mosaicismo genético influye directamente en la gravedad y la distribución de las manifestaciones del síndrome, incluyendo el acrecentamiento del músculo esquelético. La gravedad de las manifestaciones clínicas varía en base al alcance proliferativo, migración y capacidad de supervivencia de las células afectadas (Boyce y Collins, 2020).

La manifestación clínica del SMA puede variar, en función de la viabilidad de la célula afectada y la magnitud de las lesiones. A pesar de que los síntomas pueden surgir a cualquier edad, generalmente surgen durante la primera década de vida, con una edad media de comienzo de la pubertad temprana cerca de los tres años (Nicolaidis et al., 2023). No obstante, se han registrado incidentes de sangrados vaginales y aparición de rasgos sexuales secundarios en niñas de apenas 4 a 6 meses de edad. Los signos más comunes incluyen los huesos, la piel y el sistema endocrino, siendo este último un elemento esencial para el diagnóstico. La severidad de las manifestaciones fluctúa significativamente entre personas, en función de la magnitud de las heridas (Espin et al., 2021). El SMA se caracteriza por una tríada de manifestaciones clínicas distintivas: displasia fibrosa poliostróica, manchas de color café con leche en la piel y trastornos endocrinos (Hartley et al., 2019). La endocrinopatía más frecuente es la pubertad temprana, sin embargo, el espectro también abarca pérdida renal de fosfato, hipertiroidismo, sobreabundancia de hormona del crecimiento (GH), síndrome de Cushing y, con menos frecuencia, trastornos gastrointestinales, cardiovasculares, hiperparatiroidismo, cáncer y trastornos neuropsiquiátricos (Tufano et al., 2020). La displasia fibrosa (DF), una manifestación común del SMA presente en aproximadamente el 90% de los casos, exhibe una predilección por el esqueleto craneofacial, con un impacto especial en la mandíbula, el maxilar y el hueso temporal, se presenta clínicamente con desviaciones de la línea media dental y restricciones en los movimientos excéntricos de la mandíbula, junto con asimetría facial, de crecimiento lento en el área afectada, desplazamiento dental y maloclusión. En la radiografía panorámica, se observa un patrón de radiopacidad variado en el hueso alveolar, evidencia de alteraciones en la estructura trabecular, que se transforma desde un primer aspecto de hierba molida en pacientes jóvenes hacia una apariencia más esclerótica. Mientras que en la tomografía computarizada (TC) muestra

una radiopacidad difusa uniforme con apariencia de vidrio esmerilado en paralelo al hueso habitual, acompañada de expansión ósea y cortezas delgadas (Pereira et al., 2019; Kushchayeva et al., 2018).

Esta enfermedad benigna del hueso se distingue por reemplazar el tejido óseo normal por una proliferación irregular de tejido fibroso y trabéculas óseas no desarrolladas. En términos histológicos, se distingue por un estroma colágeno celular fluctuante que envuelve trabéculas óseas irregulares con forma de letras chinas, sin osteoblastos periféricos ni material eosinofílico parecido al osteoide. La DF, que surge en el tejido mesenquimatoso durante la fase de desarrollo óseo, provoca deformidades angulares debido a la mineralización inadecuada de la zona displásica. El crecimiento gradual del tejido fibroso conduce al reemplazo progresivo del hueso, lo que puede provocar desplazamientos, anomalías óseas y problemas adicionales (Pereira et al., 2019; Rienzi et al., 2021).

El diagnóstico de la displasia fibrosa se basa en una combinación de hallazgos clínicos y pruebas de imagen. La radiografía simple es útil para identificar las lesiones óseas características de la displasia fibrosa. No obstante, la confirmación definitiva se consigue a través de una biopsia, que facilita el examen histopatológico de los síntomas característicos de la enfermedad. Dado el carácter multisistémico del SMA, resulta esencial llevar a cabo una valoración minuciosa de todos los órganos y tejidos que podrían estar afectados. En mujeres, la ecografía pélvica es particularmente relevante a causa de la elevada incidencia de quistes ováricos, una señal habitual del desbalance hormonal relacionado con el SMA. Un historial médico exhaustivo y un análisis físico detallado son cruciales para determinar un diagnóstico diferencial exacto, dado que varias condiciones pueden mostrar síntomas parecidos (Gryngarten et al., 2021).

El abordaje terapéutico de esta condición requiere un enfoque multidisciplinario, adaptado a las necesidades específicas de cada paciente. La integración de diversas especialidades médicas es crucial para un manejo integral. En situaciones donde se contemple la cirugía, resulta esencial implementar un seguimiento farmacológico previo de las variaciones

hormonales, especialmente de las hormonas de crecimiento (Javaid et al., 2019). Este procedimiento es esencial para reducir el peligro de problemas postoperatorios y garantizar la efectividad del procedimiento. Las alternativas quirúrgicas comprenden la adrenalectomía para eliminar glándulas suprarrenales con hiperfunción, además de la corrección de displasias y asimetrías (Gryngarten et al., 2021).

El objetivo de este artículo es describir las características clínicas y el manejo del síndrome de McCune-Albright, enfatizando la variabilidad de sus manifestaciones y la importancia de un enfoque multidisciplinario en su diagnóstico y tratamiento.

REPORTE DE CASO

Una paciente femenina en cuarta década de vida quien acude al servicio de Estomatología y Cirugía Maxilofacial, por progresiva asimetría facial, como parte del seguimiento de su diagnóstico previo de síndrome de McCune-Albright, establecido hace aproximadamente 12 años. Desde el inicio de la enfermedad, ha presentado alteraciones estéticas faciales progresivas, asociadas a displasia fibrosa poliostróica de localización maxilomandibular.

Hace siete años, la paciente fue sometida a una craneotomía anterior debido a compresión del globo ocular derecho. Actualmente, además del crecimiento fibroóseo en la región maxilofacial, presenta un hundimiento en la zona temporoparietal ipsilateral, lo cual motiva la consulta para valoración y planificación de manejo quirúrgico (Figura 1).

Se procede a solicitar estudios de extensión tales como radiografía cefálica anterior, cefálica lateral, radiografía panorámica y de fotografía para poder llevar a cabo la predeterminación convencional del caso (Figura 2). Con estudios solicitados se realiza trazado comparativo con lado contralateral y, por tanto, logrando identificar exceso de tejido fibroóseo para ser resecado, se lleva a cabo toma de medidas en sentido craneocaudal y anteroposterior a nivel mandibular para poder determinar cantidad de resección mediante osteotomía/ostectomía a realizar mediante molde preformado de acetato (Figura 3).

La cirugía se efectuó mediante un abordaje submandibular derecho tipo Risdon, realizándose una



FIGURA 1. Asimetría hemifacial derecha



FIGURA 2. Radiografía cefálica lateral, posteroanterior y panorámica.

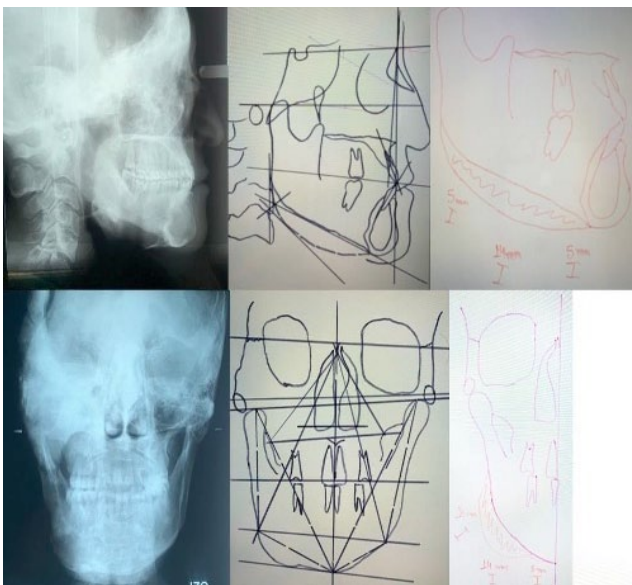


FIGURA 3. Predeterminación convencional



FIGURA 4. Seguimiento a los 2 años.

osteotomía/ostectomía mandibular con resección del tejido fibroóseo y remodelación mandibular, con el objetivo de restaurar la simetría facial y mejorar la funcionalidad.

Desde su diagnóstico, la paciente fue evaluada por endocrinología y genética, para el manejo hormonal e identificar la mutación. Debido a la afectación craneofacial, neurocirugía realizó una craneotomía anterior, con valoración de oftalmología. Sin embargo, con la progresión de la asimetría facial, estomatología y cirugía oral y maxilofacial llevó a cabo la resección y remodelación mandibular. Para su recuperación el seguimiento incluyó intervención de fisioterapia y rehabilitación funcional.

En los siguientes seguimientos posoperatorios realizados a los 3, 6, 12 y 14 meses, se observó un buen proceso de cicatrización y se solicitaron radiografías de control continuas en el que no se observó nuevo crecimiento fibroóseo. El último control, a los 24 meses, confirmó estabilidad estructural y resultado estético satisfactorio (Figura 4), lo cual evidencia la importancia del abordaje multidisciplinario en el manejo del SMA.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

La presente investigación se adhirió estrictamente a los principios éticos delineados por el comité de ética institucional correspondiente, garantizando el cumplimiento de la Declaración de Helsinki 2013. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la paciente, asegurando la autorización para la publicación de su caso clínico y el uso de sus imágenes. Se preservó la confidencialidad de la información personal en todo momento, salvaguardando su identidad y privacidad.

DISCUSIÓN

En el presente estudio, se ha confirmado que el Síndrome de McCune-Albright demanda un abordaje multidisciplinario y personalizado, lo cual concuerda con investigaciones previas (Bido Gellen et al., 2023;

Javaid et al., 2019). La variabilidad fenotípica y clínica observada entre los pacientes, sumada a la ausencia de un protocolo de tratamiento uniforme, resalta la necesidad de una atención integral que abarque tanto los aspectos médicos como psicosociales (Zhai et al., 2021). Así mismo, en nuestro estudio se encontró que la paciente presento características clínicas, endocrinas y radiográficas que describe la literatura.

Bido Gellen et al. (2023) reportaron el caso de una paciente de 23 años, con antecedentes de feodermo, diabetes y síndrome de McCune-Albright, que presentaba un crecimiento recurrente de displasia fibrosa craneofacial, con asimetría facial significativa, crecimiento maxilar bilateral, dificultad respiratoria y movilidad dentaria. Le realizaron una resección parcial de la lesión maxilar mediante un abordaje quirúrgico de Weber-Ferguson, seguida de plastia ósea, posteriormente la paciente fue dada de alta y actualmente se encuentra en seguimiento con evolución satisfactoria.

Bile-Gui et al. (2020) reportaron el caso de una paciente de 25 años que presentaba una anormalidad craneofacial progresiva desde la infancia, acompañada de dolores de cabeza severos. Los estudios de tomografía computarizada revelaron engrosamiento difuso del cráneo con apariencia de vidrio esmerilado, hipertrofia maxilar, lesiones líticas en los huesos faciales y signos de transformación maligna con ruptura cortical y extensión extradural. Se diagnosticó síndrome de McCune-Albright, caracterizado por displasia fibrosa poliostótica, manchas en la piel y endocrinopatía. Desafortunadamente, la paciente falleció por un paro cardíaco poco después de los estudios de imagen, impidiendo la realización de una biopsia. De manera similar, un reporte de caso más reciente de Lin et al. (2023) refuerza la presentación variable del síndrome y la necesidad de un manejo individualizado. Nuestros hallazgos subrayan la importancia de la detección temprana y el tratamiento multidisciplinario para mitigar los signos y síntomas del SMA y mejorar la calidad de vida de los pacientes, esto también fue mencionado en otros estudios (Szymczuk et al., 2023; Zhai et al., 2021).

Esta condición se presenta como un desafío clínico significativo debido a su amplia variabilidad fenotípica y la complejidad de su manejo. La afectación craneofacial, presente en la mayoría de los casos, subraya la importancia de un enfoque multidisciplinario que involucre a cirujanos maxilofaciales, ortodontistas y otros especialistas (Jiménez et al., 2022). La individualización del tratamiento es crucial, dado que las manifestaciones del SMA difieren considerablemente entre pacientes. La detección temprana se destaca como un factor determinante para optimizar los resultados del tratamiento y minimizar las complicaciones a largo plazo. Sin embargo, la disponibilidad limitada de métodos diagnósticos en algunos centros de salud y la posibilidad de resultados falsos negativos representan obstáculos significativos (Kushchayeva et al., 2018).

El debate en torno a la cirugía refleja la complejidad del manejo del SMA. Si bien la cirugía puede corregir asimetrías faciales y reseca tejido fibroóseo excesivo, las alteraciones óseas subyacentes pueden limitar su viabilidad y aumentar el riesgo de complicaciones y recurrencia. La eficacia del letrozol en la detención de la maduración ósea en pacientes con pubertad precoz sugiere la utilidad de un enfoque combinado, que integre intervenciones farmacológicas y quirúrgicas (Nicolaidis et al., 2023).

CONCLUSIONES

El avance en el conocimiento y manejo del Síndrome de McCune-Albright requiere un esfuerzo constante de la comunidad médica y científica, enfocándose en perfeccionar las técnicas de diagnóstico para una identificación más precisa y oportuna, optimizar los protocolos de tratamiento mediante la evaluación de la eficacia a largo plazo de las intervenciones, y comprender mejor la fisiopatología del SMA para desarrollar terapias dirigidas que aborden las causas subyacentes de la enfermedad, con el fin último de proporcionar una atención más eficaz y mejorar el pronóstico de los pacientes afectados.

REFERENCIAS

- Bido Gellen, P. V., Paiva Custódio, G., Vieira Galvão, A., Estrozi, B., y Rocha de Lellis, A. (2023). The facial osteoplasty for polyostotic fibrous dysplasia in a patient with McCune-Albright syndrome: a case report. *Cureus*, 15(11), e48526. <https://doi.org/10.7759/cureus.48526>
- Bile-Gui, L. N., Ahoury, J., y Kabas, R. M. (2020). Imaging of advanced craniofacial fibrous dysplasia associated with McCune-Albright syndrome: a case report. *European Journal of Radiology Open*, 7, 100208. <https://doi.org/10.1016/j.ejro.2019.12.002>
- Boyce, A. M., y Collins, M. T. (2020). Fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a rare, mosaic disease of G α s activation. *Endocrine Reviews*, 41(2), 345–370. <https://doi.org/10.1210/endrev/bnz011>
- Espin, G., Torres, A., Castro, J., y Bernal, R. (2021). Síndrome de McCune Albright, manifestaciones craneofaciales y tratamiento quirúrgico. Reporte de caso pediátrico. *Peruvian Journal of Neurosurgery*, 3(2), 79–82. <https://perujournalneurosurgery.org/es/node/212>
- Gryngarten, M., Comar, H., Arcari, A., Boulgourdjian, E., y Escobar, M. E. (2021). Síndrome de McCune-Albright, una forma poco frecuente de pubertad precoz: diagnóstico, tratamiento y evolución. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 119(5), e420–e427. <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2021/v119n5a11.pdf>

- Hartley, I., Zhadina, M., Collins, M. T., y Boyce, A. M. (2019). Fibrous dysplasia of bone and McCune-Albright syndrome: a bench to bedside review. *Calcified Tissue International*, 104(5), 517–529. <https://doi.org/10.1007/s00223-019-00550-z>
- Javaid, M. K., Boyce, A., Appelman-Dijkstra, N., Ong, J., Defabianis, P., Offiah, A., Arundel, P., Shaw, N., Pos, V. D., Underhil, A., Portero, D., Heral, L., Heegaard, A. M., Masi, L., Monsell, F., Stanton, R., Dijkstra, P. D. S., Brandi, M. L., Chapurlat, R., Hamdy, N. A. T., ... Collins, M. T. (2019). Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a consensus statement from the FD/MAS international consortium. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 139. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1102-9>
- Jiménez, C., Schneider, P., Baudrand, R., García, H., Martínez, A., Mendoza, C., Grob, F., Seiltgens, C., y Florenzano, P. (2022). Caracterización clínica de pacientes chilenos con displasia fibrosa / síndrome de McCune-Albright. *Revista Médica de Chile*, 150(10), 1275–1282. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872022001001275>
- Kushchayeva, Y. S., Kushchayev, S. V., Glushko, T. Y., Tella, S. H., Teytelboym, O. M., Collins, M. T., y Boyce, A. M. (2018). Fibrous dysplasia for radiologists: beyond ground glass bone matrix. *Insights into Imaging*, 9(6), 1035–1056. <https://doi.org/10.1007/s13244-018-0666-6>
- Lin, X., Feng, N. Y., y Lei, Y. J. (2023). Diagnosis and treatment of McCune-Albright syndrome: a case report. *World Journal of Clinical Cases*, 11(28), 6817–6822. <https://doi.org/10.12998/wjcc.v11.i28.6817>
- Nicolaides, N. C., Kontou, M., Vasilakis, I. A., Binou, M., Lykopolou, E., y Kanaka-Gantenbein, C. (2023). McCune-Albright syndrome: a case report and review of literature. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(10), 8464. <https://doi.org/10.3390/ijms24108464>
- Pereira, T. D. S. F., Gomes, C. C., Brennan, P. A., Fonseca, F. P., y Gomez, R. S. (2019). Fibrous dysplasia of the jaws: Integrating molecular pathogenesis with clinical, radiological, and histopathological features. *Journal of Oral Pathology & Medicine*, 48(1), 3–9. <https://doi.org/10.1111/jop.12797>
- Ramírez Suarez, R., RiveroPérez, O., y Morales Paz, Y. R. (2024). Características clínico-radiológicas bucofaciales del síndrome de McCune-Albright en un adulto: reporte de un caso. *Revista Estomatológica Herediana*, 34(1), 91–96. <https://doi.org/10.20453/reh.v34i1.5307>
- Rienzi, T., Silveri, C., Risso, M., Mendoza, B., y Bianchi, G. (2021). Displasia fibrosa polioestótica-síndrome de McCune-Albright: reporte de un caso. *Revista Médica del Uruguay*, 37(1), e701. <https://doi.org/10.29193/rmu.37.1.12>
- Sbai, A. A., Es-Salhi, F., Tsen, A. A., y Elayoubi, F. (2022). Otagia revealing McCune-Albright syndrome: a case report. *Annals of Medicine and Surgery*, 82(2022), 104706. <https://doi.org/10.1016/j.amsu.2022.104706>
- Szymczuk, V., Taylor, J., y Boyce, A. M. (2023). Craniofacial fibrous dysplasia: clinical and therapeutic implications. *Current Osteoporosis Reports*, 21(2), 147–153. <https://doi.org/10.1007/s11914-023-00779-6>
- Tufano, M., Ciofi, D., Amendolea, A., y Stagi, S. (2020). Auxological and endocrinological features in children with McCune Albright syndrome: a review. *Frontiers in Endocrinology*, 11, 522. <https://doi.org/10.3389/fendo.2020.00522>
- Zhai, X., Duan, L., Yao, Y., Xing, B., Deng, K., Wang, L., Feng, F., Liang, Z., You, H., Yang, H., Lu, L., Chen, S., Wang, R., Pan, H., y Zhu, H. (2021). Clinical characteristics and management of patients with McCune-Albright syndrome with GH excess and precocious puberty: a case series and literature review. *Frontiers in Endocrinology*, 12, 672394. <https://doi.org/10.3389/fendo.2021.672394>
- Zhadina, M., Roszko, K. L., Geels, R. E. S., de Castro, L. F., Collins, M. T., y Boyce, A. M. (2021). Genotype-phenotype correlation in fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 106(5), 1482–1490. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgab053>

CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Dirección Para Correspondencia

Institución Universitaria Visión de las Américas
Sede Medellín
Colombia
eilien.tovio@uam.edu.com

La Revista de la Facultad de Odontología de la Universidad de Buenos Aires se encuentra bajo una Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0

