

Luaran Anak perempuan dengan Sindrom *Mc cune Albright* yang Mendapatkan Terapi Antagonis Reseptor Estrogen

Rista Ria Febriani, Suryono Yudha Patria ,Retno Sutomo
Departemen Ilmu Kesehatan Anak, Fakultas Kedokteran, Kesehatan Masyarakat dan
Keperawatan, Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta, Indonesia

Latar Belakang

Sindrom *Mc Cune Albright* merupakan penyakit langka yang kejadiannya berkisar 1:100.000 sampai dengan 1:1000.000 dan dengan spektrum klinis yang bervariasi. Penyakit ini disebabkan oleh mutasi pada gen yang mengkode subunit dari *Gprotein Gsα*. Tiga tanda klinis klasik yaitu pubertas dini, displasia fibrosa poliototik, dan makula *cafe-au-lait*. Manifestasi awal yang sering muncul adalah perdarahan pervaginam sebagai tanda pubertas prekoks.

Tujuan

Studi ini bertujuan untuk mengamati luaran pasien dengan sindrom *Mc Cune Albright* yang mendapatkan terapi tamoxifen, meliputi perdarahan pervaginam, percepatan pertumbuhan, level hormon seks, *bone age*, ukuran uterus, kepatuhan terapi dan kualitas hidup .

Metode

Studi observasional dilakukan selama 12 bulan di RSUP Dr.Sardjito pada seorang perempuan 2 tahun, dengan diagnosis sindrom *Mc Cune Albright*.

Hasil

Pada pengamatan selama 12 bulan, tidak pernah didapatkan perdarahan pervaginam setelah mendapatkan terapi rutin tamoxifen 20 mg per 24 jam. Percepatan pertumbuhan dan *bone age* sesuai usia. Ukuran uterus mengalami peningkatan dibandingkan dengan ukuran normal sesuai usia. Kepatuhan terapi dan kualitas hidup pasien tercapai optimal selama pengamatan.

Kesimpulan

Kasus menarik ini menunjukkan manifestasi klinis yang bervariasi pada pasien dengan sindrom *Mc Cune Albright* . Pemantauan jangka panjang diperlukan terkait perjalanan klinis pada organ lain yang akan muncul pada usia yang lebih tua. Tata laksana yang sesuai dan konsisten diperlukan untuk mencapai luaran kualitas hidup yang optimal.

Outcomes of Girls with McCune-Albright Syndrome Receiving Estrogen Receptor Antagonist Therapy

Rista Ria Febriani, Suryono Yudha Patria, Retno Sutomo

¹Department of Child Health, Faculty of Medicine, Public Health and Nursing,
University of Gadjah Mada/Dr. Sardjito General Hospital, Yogyakarta, Indonesia

Introduction

McCune-Albright syndrome is a rare disease with an incidence ranging from 1 in 100,000 to 1 in 1,000,000 and a variable clinical spectrum. This disease is caused by a mutation in the gene that encodes the subunit of the Gs α protein. Three classic clinical signs are precocious puberty, polyostotic fibrous dysplasia, and cafe-au-lait macules. The initial manifestation that often appears is vaginal bleeding as a sign of precocious puberty.

Objectives

This study aims to observe the outcomes of patients with McCune-Albright syndrome who receive tamoxifen therapy, including vaginal bleeding, accelerated growth, sex hormone levels, bone age, uterine size, therapy adherence, and quality of life.

Methods

An observational study was conducted over 12 months at RSUP Dr. Sardjito on a 2-year-old girl, diagnosed with McCune-Albright syndrome.

Results

During the 12-month observation, no vaginal bleeding was observed after receiving routine therapy with tamoxifen 20 mg every 24 hours. Growth velocity and bone age appropriate for age. The size of the uterus has increased compared to the normal size for the age. Therapy adherence and patients' quality of life were optimally achieved during the observation.

Conclusions

This interesting case shows varied clinical manifestations in patients with McCune-Albright syndrome. Long-term monitoring is necessary regarding the clinical course of other organs that will manifest at an older age. Appropriate and consistent management is necessary to achieve optimal quality of life outcomes.