

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК • CLINICAL CASE

Український журнал дитячої ендокринології.— ISSN 2304-005X (Print), ISSN 2523-4277 (Online).— 2025.— № 2.— С. 27—30.

Клінічні випадки, представлені під час проведення
«ESPE School Moldova, 2025»
(Школа дитячих ендокринологів, організована
Європейським товариством дитячих ендокринологів)

A complex case of McCune—Albright syndrome in a war-affected child: a clinical challenge in times of crisis

**L.O. Iatsun**

National Children's Specialized Hospital «Ohmatdyt», Kyiv

We present a complex clinical case of McCune—Albright syndrome (MAS) in a 9-year-old girl from Kherson, Ukraine, whose diagnosis and treatment were delayed due to the war. The patient first showed café-au-lait macules at 2.5 months of age, and since then she has been seen by an endocrinologist and receiving treatment, but due to the occupation of her city in 2022 and ongoing hostilities, she remained without medical care for over a year. At 9 years and 7 months, she was referred to a specialized center in Kyiv. Clinical findings included asymmetrical café-au-lait spots, Tanner stage Ax4P4Ma2, advanced bone age (14 years), and a history of low-trauma fractures. Laboratory tests revealed elevated estradiol, suppressed gonadotropins, increased IGF-1, prolactin, and ALP. Pelvic ultrasound confirmed autonomous ovarian function, while bone scintigraphy showed multiple foci of fibrous dysplasia. DXA revealed within normal limits for bone mineral density. MAS was diagnosed based on the classic triad: fibrous dysplasia, café-au-lait macules, and peripheral precocious puberty. Treatment included cyproterone acetate, alphacalcidol, calcium, and vitamin D. A long-term management plan was initiated with regular hormonal and imaging follow-up, orthopedic care, physiotherapy, and psychological support. This case highlights not only the complexity of MAS but also the devastating effects of disrupted healthcare in wartime. It emphasizes the importance of early diagnosis, multidisciplinary support, and international cooperation to ensure continuity of care for children with rare endocrine diseases. Even in war, no child should be left without care.

Keywords: McCune—Albright syndrome, fibrous dysplasia, precocious puberty, war, Ukraine, *GNAS* mutation, pediatric endocrinology.

Mccune—Albright syndrome (MAS) is a rare genetic disorder caused by postzygotic activating mutations in the *GNAS* gene, resulting in a mosaic phenotype. The classic triad includes fibrous dysplasia of bone, café-au-lait skin pigmentation, and peripheral precocious puberty. Clinical expression varies widely, and early diagnosis and management are crucial to prevent complications and optimize quality of

of bone, café-au-lait skin pigmentation, and peripheral precocious puberty. Clinical expression varies widely, and early diagnosis and management are crucial to prevent complications and optimize quality of



Fig. 1. Asymmetrical café-au-lait macules — typical for MAS

life [1]. This case illustrates not only the complexity of MAS but also the significant barriers to care imposed by war.

Case presentation

A girl from the city of Kherson was first noted to have asymmetrical café-au-lait macules at 2.5 months of age (Fig. 1). At that time, the lesions were presumed benign. However, as the child grew older, no further follow-up was possible due to the full-scale Russian invasion of Ukraine in 2022. The city was occupied, and medical access became nearly impossible.

The family attempted to seek help in Kharkiv, but ongoing shelling made travel unsafe. For more than a year, the girl remained without specialized care. Only after relocation to Kyiv in 2023 was she able to receive medical attention at the National Children's Specialized Hospital «Ohmatdyt».

Clinical Evaluation

At 9 years and 7 months of age, the patient presented with:

- Height — 149 cm (+2 SD).
- Weight — 53 kg, body mass index — 23.8 kg/m² (> 97 percentiles).
- Pubertal status: Tanner stage Ax4 P4 B2. Menarche occurred at 2 months.
- Multiple asymmetrical café-au-lait spots.
- History of atraumatic femur and humerus fractures. Psychological trauma due to displacement and uncertainty was evident, compounding the clinical complexity.

Laboratory Findings (Fig. 2)

- Elevated estradiol with suppressed gonadotropins.

BONE METABOLISM

Paramote	Result	Reference range	Comment
AP	1725 U/L	< 400	Significantly elevated
Ionized Ca ⁺⁺	1.31 mmol/L	1.15–1.33	Normal
Total Calcium	2.48 mmol/L	2.2–2.7	Normal
Phosphorus (P)	0.90 mmol/L	1.29–1.94	Low
Magnesium (Mg)	0.99 mmol/L	0.7–1.0	Normal

GONADAL HORMONES

Paramote	Result	Reference range	Comment
Estradiol	58.8 po/ml	6–27	Elevated — autonomous secretion
LH	< 0.10 miU/ml	0.1–2.0	Suppressed
FSH	< 0.30 miU/ml	0.3–6.0	Suppressed
Prolactin	38.18 ng/ml	0.3–6.0	Elevated

Fig. 2. Elevated estradiol, prolactin, alkaline phosphatase (AP); suppressed follicle-stimulating hormone (FSH), luteinizing hormone (LH) — consistent with autonomous endocrine activity

- Increased prolactin and insulin-like growth factor 1.
 - Elevated alkaline phosphatase.
- These findings were consistent with autonomous endocrine hyperfunction.

Imaging

- Pelvic ultrasound: mature uterus and ovaries with a dominant follicle.
- Bone age: advanced to 14 years (Fig. 3).



Fig. 3. Bone age advanced to 14 years

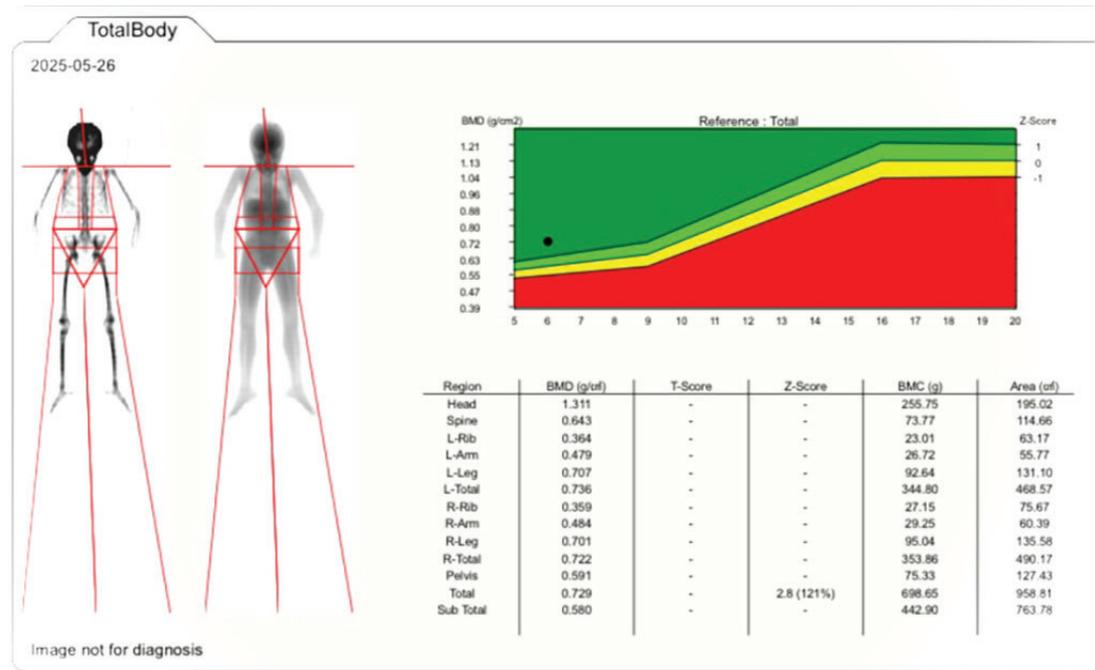


Fig. 4. DEXA scan showing normal bone mineral density (Z-score within age-appropriate range)

- Dual-energy X-ray absorptiometry (DEXA): Normal bone density (Z-score within age range) (Fig. 4).
- Bone scintigraphy: radiopharmaceutical uptake in the skull, left scapula, and left shoulder joint - consistent with fibrous dysplasia. Symmetric uptake in other bones.

Diagnosis

The combination of cutaneous hyperpigmentation, fibrous dysplasia, and peripheral precocious puberty established the clinical diagnosis of McCune-Albright syndrome. Genetic testing was not performed due to limited access and cost.

Pathophysiology

The *GNAS* mutation results in constitutive activation of adenylate cyclase and increased intracellular cAMP, which drives autonomous endocrine function and abnormal bone development. The mosaic nature of the mutation accounts for the variability in clinical presentation.

Treatment and Management

Medical therapy included:

- Cyproterone acetate to suppress pubertal progression.
 - Alfacalcidol, calcium, and vitamin D for bone support.
- Monitoring plan:
- Hormonal panels every 3–6 months.
 - Estradiol reassessment after 1 month.
 - DEXA every 12–18 months.

There is no conflict of interest.

- Regular orthopedic and endocrinologic evaluations.
- Supportive care:
- Physiotherapy after fractures.
 - Psychological counseling.
 - Reintegration into schooling.

Discussion

This case illustrates the dual challenge of managing a rare endocrine disorder and coping with the consequences of war. The patient's prolonged diagnostic delay led to disease progression and psychosocial stress. Nonetheless, a multidisciplinary approach, including endocrinology, orthopedics, physiotherapy, and mental health care, helped stabilize her condition.

Importantly, this case highlights how the war in Ukraine has impacted not only access to medication and diagnostics, but also the continuity of follow-up for children with chronic diseases. On July 8, 2024, a missile strike hit the children's hospital «Ohmatdyt» in Kyiv — a stark reminder that no part of Ukraine is safe, not even for pediatric patients or healthcare workers.

Conclusions

McCune-Albright syndrome requires early recognition, multidisciplinary care, and long-term follow-up. In the context of war, ensuring continuity of care is a matter of survival. International support and structured treatment pathways are essential to avoid devastating consequences for children with rare diseases. No child should be left behind — even in times of a war.

REFERENCES

1. Javaid MK, Boyce A, Appelman-Dijkstra N, Zhang J, Defabianis P, Offiah A, et al. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a consensus statement from the FD/MAS international consortium. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):139. doi:10.1186/s13023-019-1102-9.

Синдром МакКюна—Олбрайта у дитини, постраждалої від війни: складний клінічний випадок у практиці дитячого ендокринолога

Л.О. Яцунь

Національна дитяча спеціалізована лікарня «Охматдит», Київ

Представлено складний клінічний випадок синдрому МакКюна—Олбрайта (СМО) у 9-річної дівчинки з м. Херсон (Україна), в якій через війну пізно встановлено діагноз і розпочато лікування. Уперше в пацієнтки з'явилися плями кольору «кави з молоком» у віці 2,5 міс, відтоді вона спостерігалася в ендокринолога і отримувала лікування, але через окупацію міста у 2022 році та триваючі бойові дії залишалася без медичної допомоги більше року. У 9 років і 7 міс її направили до спеціалізованого центру в Києві. При огляді виявлено асиметричні плями кольору «кава з молоком», статевий розвиток за Таннером Ах4Р4Ма2, випередження кісткового віку (14 років) і переломи при мінімальній травмі. Лабораторно зафіксовано підвищений рівень естрадіолу, супресовані гонадотропіни, збільшення вмісту IGF-1, пролактину та лужної фосфатази. Ультразвукове дослідження органів малого таза підтвердило автономну функцію яєчників, а сцинтиграфія виявила множинні вогнища фіброзної дисплазії. За даними денситометрії, мінеральна щільність кісткової тканини в межах норми. Діагноз СМО було встановлено на підставі наявності класичної тріади ознак: фіброзна дисплазія, плями кольору «кава з молоком» та периферичне передчасне статеве дозрівання. Призначено лікування: ципротерон ацетат, альфакальцидол, кальцій, вітамін D. Розроблено довгостроковий план ведення з регулярним гормональним і візуалізаційним моніторингом, ортопедичним супроводом, фізіотерапією та психологічною підтримкою. Наведений випадок демонструє не лише складність діагностики СМО, а й тяжкі наслідки порушення доступу до медичної допомоги в умовах війни. Наголошено на важливості ранньої діагностики, мультидисциплінарного підходу та міжнародної співпраці для забезпечення безперервності лікування дітей із рідкісними ендокринними захворюваннями. Навіть під час війни жодна дитина не має залишатися без допомоги.

Ключові слова: синдром МакКюна—Олбрайта, фіброзна дисплазія, передчасне статеве дозрівання, війна, Україна, мутація *GNAS*, дитяча ендокринологія.

ДЛЯ ЦИТУВАННЯ • FOR CITATION

- Iatsun LO. A complex case of McCune—Albright syndrome in a war-affected child: a clinical challenge in times of crisis. *Український журнал дитячої ендокринології.* 2025;2:27-30. doi: 10.30978/UJPE2025-2-27.
- Iatsun LO. A complex case of McCune—Albright syndrome in a war-affected child: a clinical challenge in times of crisis. *Ukrainian Journal of Pediatric Endocrinology (Ukraine).* 2025;2:27-30. <http://doi.org/10.30978/UJPE2025-2-27>.