

SINDROME PROTEUS

Dres. Deisy Castillo,* Juan Morantes**

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Proteus fue reconocido como entidad en 1979 y en 1983 Wiedeman le dio el nombre;¹ el cual deriva del Dios griego Proteus, que tenía la habilidad de adoptar la forma de cualquier criatura.² Es un raro desorden congénito, caracterizado por excesivo crecimiento de varios tejidos: epidérmico, conectivo, adiposo, endotelio y hueso.² Las manifestaciones clínicas son progresivas y se hacen aparentes en los primeros años de vida. A continuación describiremos dos casos clínicos con Síndrome Proteus.

CASO Nº1:

Preescolar masculino de 3 años de edad, peso y talla acordes, edad ósea 3 años, desarrollo psicomotor normal, gigantismo de mano izquierda y pies con macrodactilia. Tumor rojo brillante de 1 cm de diámetro en el dorso de la lengua correspondiente a un hemangioma. Presenta también hemangiomas planos en ambas regiones plantares. Un nevus epidérmico confirmado por estudio histológico, localizado en el hemitorax y hemiabdomen izquierdos (Fig. 1).

Discromía en tronco y extremidades. Radiografía mano izquierda y pies con hipertrofia de tejido blando y óseo, ecosonograma abdominal, TAC cerebral v ecocardiograma sin alteraciones.

CASO Nº 2:

Preescolar masculino de 6 años de edad, peso y talla acordes a la edad, desarrollo psicomotor normal, gigantismo de pies a predominio del izquierdo con macrodactilia (Fig. 2), hipertrofia de muslo y pierna izquierda (hemihipertrofia) (Fig. 3), tumor violáceo en la región sacra que corresponde histo-

lógicamente a un hemangioma. Nevus epidérmico distribuido de manera lineal en la región posterior del miembro inferior derecho. Radiografía de pies con hipertrofia de tejidos blandos y óseos. Radiografía de tórax, ecosonograma abdominal y eco doppler vascular periférico normal.

DISCUSIÓN

La etiología de Síndrome Proteus es desconocida. No hay predominancia de sexo y el análisis cromosómico es normal.¹ Se ha propuesto una mutación somática temprana (probablemente de los genes involucrados con los factores de crecimiento), pues se ha encontrado una producción normal de hormona de crecimiento (GH), pero alteración en la producción y regulación de los péptidos que median los efectos mitógenos de la GH.⁴ Se ha propuesto también que un gen letal dominante sobrevive por mosaicismo conduciendo a una mutación somática temprana y a las consecuentes alteraciones características de este síndrome.^{5,6} Los criterios diagnósticos son:²

- 1- Macrodactilia y/o hemihipertrofia (5 puntos): la macrodactilia es debida a sobrecrecimiento de falanges, tejido cartilaginoso y subcutáneo. La hemihipertrofia puede involucrar una parte o el total de una o más extremidades.
- 2- Engrosamiento de piel (hiperplasia cerebriforme de palmas o plantas) (4 puntos): generalmente son simétricas, puede no ser aparente por años, es altamente característica de esta patología que algunos autores sugieren que su sola presencia nos da el diagnóstico.² Histológicamente corresponden a nevus de tejido conectivo o lipomatosis.
- 3- Lipomas/Hemangiomas/Linfangiomas (4 puntos).
- 4- Nevus epidérmico (3 puntos).
- 5- Macrocefalia o exostosis craneal (2,5 puntos).
- 6- Anormalidades misceláneas (1 punto): alteraciones esqueléticas (escoliosis, cifoescoliosis, genu valgus, pectum excavatum), alteraciones cutáneas (varicosidades, lesiones de hipoplasia dérmica, máculas hipopigmentadas o hiperpigmentadas), alteraciones oculares (catarata, nistagmus, desprendimiento de retina), alteraciones de los dientes, alteraciones viscerales.

* Residente del Servicio de Dermatología del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo". Caracas.

** Dermatólogo del Servicio de Dermatología del Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo". Caracas.
Correo Electrónico: deisyregina@cantv.net

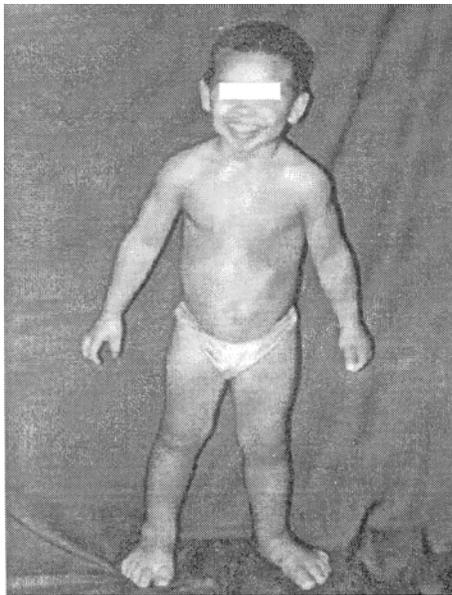


Fig. 1. Nevus epidérmico, localizado en el hemitorax y hemiabdo nen izquierdos.

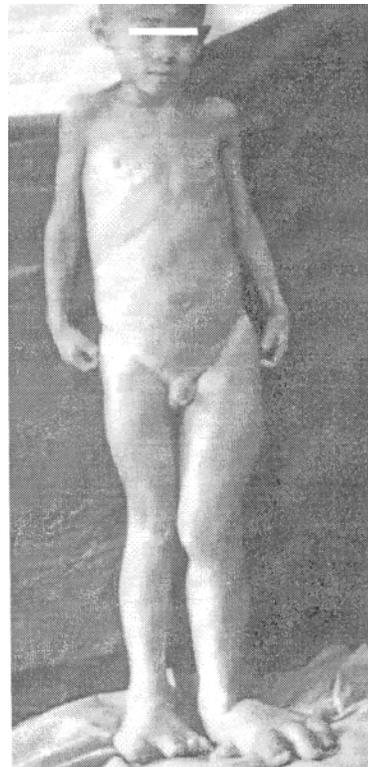


Fig. 3. Ilemihipertrofia izquierda.



Fig. 2. Gigantismo de pies a predominio del izquierdo con macroductilia.

Trece o más puntos son requeridos para el diagnóstico.^{2,3} La mayoría de los pacientes tienen función mental normal.

El diagnóstico diferencial comprende el Síndrome de Klippel Trenaunay, Neurofibromatosis, Síndrome de Maffucci y el Síndrome de Bannayan.⁶

El manejo es multidisciplinario, frecuentemente necesitan cirugía radical o paliativa, control médico periódico y soporte psicológico.^{3,7}

Nuestros dos pacientes cumplen los criterios clínicos reportados en la literatura. El Caso 2 está en espera de ampu-

tación de dos dedos del pie derecho para poder calzarse. El Síndrome Proteus es poco frecuente, han sido descritos en la literatura un poco más de 100 casos.³ El tener presente los criterios clínicos puede ser una segura y específica medida para identificarlo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Wiedeman HR, Burgio GR, Aldenhoff P, et al. The Proteus Syndrome. *Eur J Pediatr* 1983; 140:5-12.
2. Darmstadt G, Lane A. Proteus Syndrome. *Pediatr Dermatol* 1994; 11:222-6.
3. Child F, Werring D, Du Vivier W. Proteus Syndrome: diagnosis in adulthood. *Br J Dermatol* 1998; 139:132-6.
4. Rudolph G, Blum W, Jenne E, et al. Growth Hormone (G1-I), Insuline -like growth factors (IGFs), and IGF-binding Protein-3 (IGFBP-3) in a child with Proteus Syndrome. *Am J Med Genet* 1994; 50: 204-10.
5. Plotz S, Abeck D, Plotz W, et al. Proteus Syndrome with widespread portwine stain naevus. *Br J Dermatol* 1998; 139:1060-3.
6. Sayama K, flato N, Matsuda O, et al. Proteus Syndrome. *Dermatology* 1994; 189: 392-5.
7. Cavero J, Castro E, Junco L. Proteus Syndrome. *Int J Dermatol* 2000; 39:698-709.