

Síndrome de Proteus

Síndrome de Proteus

María del Pilar Navarro V.
Sol Beatriz Jiménez
Walter León H.

RESUMEN

N iño de 2 años de edad, quien desde el nacimiento presenta máculas hiperpigmentadas café-violáceas en miembros inferiores y placa verrucosa en cuello. Pocos meses después presenta placa hiperqueratósica y angiomatosa en rodilla izquierda, y aumento desproporcionado de ambos pies. Exámenes paraclínicos e histológicos ayudaron al diagnóstico de síndrome de Proteus.

Palabras clave: síndrome de Proteus, verrucosa.

CASO CLÍNICO

Niño de 2 años de edad, quien desde el nacimiento presentaba máculas hiperpigmentadas café-violáceas en miembros inferiores y placa café verrucosa en cuello. Meses después le aparece placa hiperqueratósica, angiomatosa, localizada en rodilla izquierda y un aumento desproporcionado de ambos pies. La revisión de sistemas fue negativa. Sin antecedentes personales ni familiares de importancia.

Al examen físico se observó asimetría facial, pápulas hiperpigmentadas color café de superficie verrucosa que confluyen formando placas, localizadas en cuello (Figura 1), con tendencia a la distribución lineal, extendiéndose a tronco y tobillo del mismo lado. Se palpaban nódulos subcutáneos en abdomen y espalda compatibles clínicamente con lipomas.

Ambos miembros inferiores presentaban máculas café-violáceas mal definidas, aumento del diámetro de la extremidad inferior izquierda y placa de 3x2 cm, eritemato-violácea e hiperqueratósica en rodilla del mismo lado, con hipertrofia de ambos pies (Figura 2).



Figura 1. Niño de 2 años con placas color café, verrucosas, de distribución lineal, localizadas en cuello.

La biopsia de la lesión en cuello con hematoxilina-eosina revelaba una hiperqueratosis con papilomatosis externa, acantosis irregular con elongación de la red de crestas e hiperpigmentación de la basal (Figura 3). En otras

María del Pilar Navarro V, RIII Dermatología, Instituto de Ciencias de la Salud (CES).

Sol Beatriz Jiménez, Dermatóloga, Docente Dermatología, CES.

Walter León H, Dermatopatólogo, Docente Patología, CES, Medellín, Colombia.

Correspondencia: **María del Pilar Navarro;** E-mail: giraldonavarro@epm.net.co

Síndrome de Proteus



Figura 2. Miembros inferiores con máculas café violáceas, mal definidas, aumento del diámetro de extremidad derecha y placa angiomasosa y verrucosa en rodilla del mismo lado.



Figura 3. HE de lesión del cuello, donde se observa hiperqueratosis con papilomatosis externa, acantosis irregular e hiperpigmentación de la basal.

áreas se observaba un patrón de hiperplasia epidérmica con las características anteriormente descritas, llevando al diagnóstico de nevus epidérmico verrucoso lineal.

En el estudio anatomopatológico de la lesión en rodilla se encontraron numerosos capilares dilatados, congestivos, de pared delgada, localizados en la dermis papilar, inmediatamente debajo de la epidermis, además de grados variables de acantosis con elongación de la red de crestas, característicos de un angiokeratoma.

Se realizó una evaluación multidisciplinaria (dermatología, oftalmología, cirugía plástica y ortopedia), descartándose compromiso ocular, ordenándose además estudios radiológicos de cráneo que fueron normales; Rx de cavum que mostraban una hipertrofia de adenoides; Rx de cadera, normal; Rx de huesos largos de miembros inferiores y pies, donde llamaba la atención el gran ensanchamiento de los tejidos blandos de toda la extremidad derecha y de ambos pies, con aumento de la longitud cadera-pie del miembro inferior del mismo lado.

Así mismo se realizó un doppler venoso, el cual demostró hemangiomas múltiples en miembros inferiores y cara, y descartó fístulas arteriovenosas.

Tanto los hallazgos clínicos como los exámenes realizados ayudaron a conformar el diagnóstico de un síndrome de Proteus.

DISCUSIÓN

El síndrome de Proteus se define como un desorden hamartomatoso raro caracterizado por sobrecrecimiento multifocal, que compromete cualquier estructura del cuerpo y está asociado con varias anomalías cutáneas.¹

En 1983, Wiedeman sugiere el nombre en honor a Proteus "el viejo hombre del mar", dios de la mitología griega, quien con sus poderes proféticos conocía el presente, pasado y futuro, pero odiaba divulgar la información y, por lo tanto, cambiaba su forma para evitar ser capturado; de este modo se refleja la expresión clínica polimorfa de este síndrome.

Joseph Merrick, "El hombre elefante", de quien se pensaba que tenía una neurofibromatosis, actualmente los investigadores sugieren que fue un síndrome de Proteus,

Síndrome de Proteus

pues tenía macrocefalia, hiperostosis de cráneo, hipertrofia de huesos largos, hiperplasia plantar y engrosamiento de los pies.²

La etiología es desconocida, ocurre esporádicamente y el análisis cromosómico es normal. Se cree que un gen letal dominante sobrevivió por mosaicismo, como resultado de una mutación somática temprana.^{2,3}

Pueden presentarse múltiples manifestaciones clínicas, algunas son casi invariables desde el nacimiento, aunque ciertos individuos pueden ser más afectados que otros. Las más características son:

Sobrecrecimiento esquelético y de tejidos blandos (macroductilia y macrocefalia).

Lesiones cutáneas que incluyen nevus epidérmico verrucoso lineal, neoplasias vasculares como manchas en vino de oporto, angiomas y linfangiomas cavernosos, al igual que masas subcutáneas particularmente lipomas.

Alteraciones esqueléticas como exostosis de cráneo, cifosis, escoliosis, estenosis del canal espinal, sindactilia, entre otras.

Compromiso ocular como cataratas, ceguera congénita, tumores epibulbares y estrabismo.

En los dientes se manifiesta con hipodontia e hipoplasia del esmalte.

La inteligencia suele ser normal, pero se han reportado casos con epilepsia y retardo mental.^{2,3}

Hotamisligil en 1990 desarrolló un sistema de puntaje para el diagnóstico de síndrome de Proteus según las características clínicas, el cual fue modificado por Darmstadt y Lane en 1994, así:

Macroductilia y/o hemihipertrofia	5 puntos
Hiperplasia cerebriforme plantar y/o	4 puntos
Lipomas y tumores subcutáneos	4 puntos
Nevus epidérmico verrucoso	3 puntos
Exostosis de cráneo y macrocefalia	2.5 puntos
Anormalidades menores misceláneas	1 punto

Se necesitan 13 o más puntos para hacer el diagnóstico. Sin embargo, se pueden observar formas frustradas de la enfermedad.² El paciente descrito presentaba un total de 17 puntos.

El síndrome de Proteus comparte muchas características con otros desórdenes hamartomatosos congénitos como el síndrome de Klippel-Trenaunay, el cual se caracte-

riza por varicosidades, manchas en vino de oporto e hipertrofia de extremidades; el síndrome de Bannayan-Zonana, que incluye macroductilia, lipomatosis subcutánea y megalencefalia, pero están ausentes el crecimiento asimétrico, la exostosis de huesos y los nevus epidérmico. Las características del síndrome de Maffucci incluyen macroductilia, hipertrofia de extremidades y asimetría, pero se diferencia por la presencia de encondromas. La lipomatosis congénita es la presencia de lipomas principalmente en el tronco, asociado con hipertrofia de huesos y en algunos casos con hemangiomas y macroductilia. La neurofibromatosis tiene criterios muy definidos que marcan la diferencia.^{3,4}

El manejo es difícil. Aunque el mecanismo genético no está claro, debe hacerse consejería genética. Hay que minimizar la incapacidad con la ayuda de un equipo multidisciplinario y los exámenes paraclínicos se solicitan según las manifestaciones clínicas. A menudo se requieren, desde edad temprana, cirugías radicales y desfigurantes, necesitando un adecuado soporte psicológico tanto para el paciente como para la familia.^{2,3}

Algunas de las condiciones hamartomatosas pueden tener un riesgo alto de malignización. Se han reportado dos casos de mesotelioma y tumor testicular en niños.²

CONCLUSIÓN

Se informa el caso de un niño de 2 años con síndrome de Proteus, quien presentaba hemangiomas planos, lipomas, nevus epidérmico verrucoso, angioqueratoma, macroductilia e hiperplasia plantar, manejado actualmente por el servicio de ortopedia para el control del gigantismo y sus limitaciones funcionales.

SUMMARY

A case of a 2 year-old boy with pigmented purplish brown macules on legs, and a verrucous plaque on the neck present since birth, is described. A few months later hyperkeratotic and angiomatous plaques on left knee appeared with a disproportionate growth of both feet. Radiological and histological tests help to the diagnosis of Proteus syndrome.

Key words: Proteus syndrome, verrucous.

Síndrome de Proteus

BIBLIOGRAFÍA

1. Nazzaro V, Cambiagui S, et al. Proteus Syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1991; 25:377-383.
2. Child FJ, Werring DJ, Vivier AWPDU. Proteus Syndrome: diagnosis in adulthood. *Br J Dermatol* 1998; 139:132-136.
3. Atherton DJ. Naevi and other Developmental Defects. En: Rook A, Wilkinson DS, Ebling FJG. *Textbook of Dermatology*, Blackwell Science 1998:519-616.
4. Plötz SG, Abeck D, Plötz W, et al. Proteus syndrome with widespread portwine stain naevus. *Br J Dermatol* 1998; 139:1060-1063.