

N ° 726

**SINDROME DE
PROTEUS, A
PROPÓSITO DE UN
CASO**

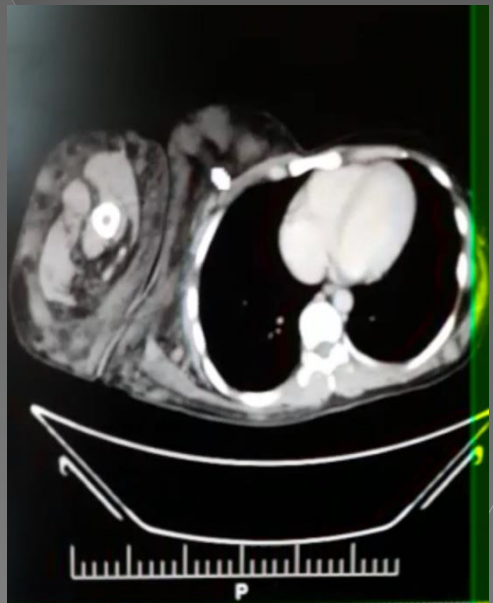
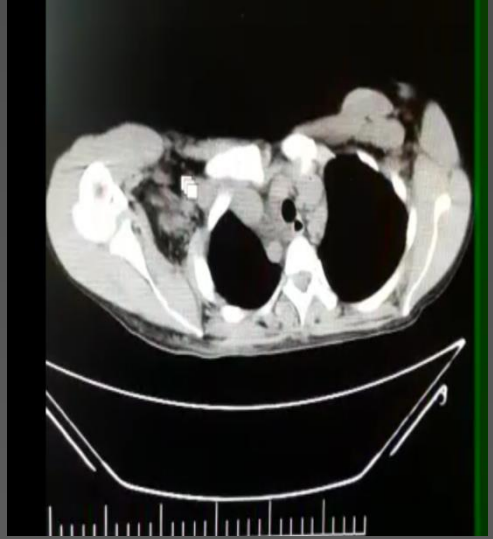
DESCRIPCIÓN DEL CASO:

- Paciente femenina de 33 años de edad, internada en el Servicio de Clínica Médica por cursar síndrome de infección urinaria alta. Dentro de los estudios complementarios se solicita TC de tórax, abdomen y pelvis con contraste oral y endovenoso en búsqueda de lesiones asociadas a la patología actual y en relación a su enfermedad congénita.

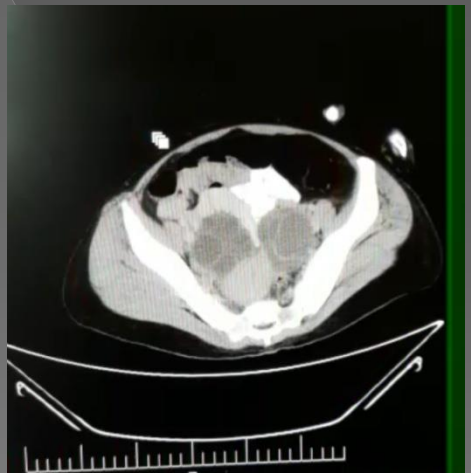
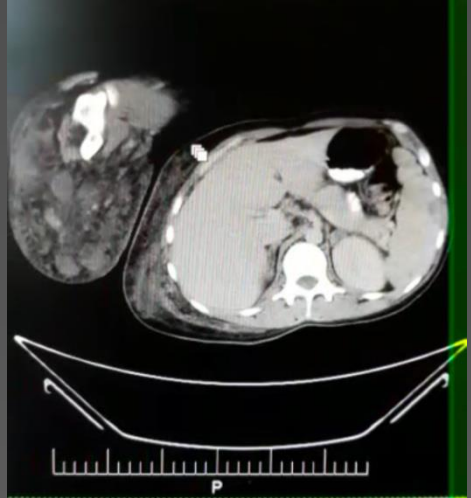
Dilatación de VCS, tronco venoso, venas subclavia y axilar del lado derecho.

Hipertrofia de partes blandas del lado derecho, observándose en la mama, pared troncoabdominal y brazo marcado engrosamiento subcutáneo con aumento inhomogeneo de densidad e imágenes fibrodulares.

Las estructuras óseas muestran densidad normal sin soluciones de continuidad.



Ovarios aumentados de tamaño, con múltiples formaciones quísticas.





- La radiografía frente y oblicua de mano derecha muestran macroactilia asimétrica del cuarto dígito; clinodactilia del tercer y cuarto dígito; osteoporosis yuxtaarticular de falanges, pinzamiento del espacio articular del tercer y cuarto dedo; e hipertrofia difusa de los tejidos blandos.

Hipertrofia de miembro superior derecho, asociado a macrodactilia de cuarto dedo de mano homolateral y alteraciones cutáneas.



DISCUSION:

El raro síndrome de Proteus es difícil de diagnosticar debido a su participación multisistémica y a la amplia variabilidad tanto en la presentación clínica como en los hallazgos radiográficos. El síndrome de Proteus se ha asociado con el mosaicismo de una mutación activadora somática en el gen AKT1 en el cromosoma 14q32.3.

Nombrado en honor al dios griego Proteus, "el polimorfo", el trastorno combina una multitud de características congénitas muy variables que incluyen gigantismo parcial de las manos y / o los pies, nevus difusos, hemihipertrofia, tumores subcutáneos, macrocefalia u otro anomalías del cráneo, lipomatosis y posible crecimiento acelerado y afecciones viscerales.

Las anomalías esqueléticas son el hallazgo más frecuente en el síndrome de Proteus. La macrodactilia es una de las manifestaciones más llamativas del síndrome de Proteus. Puede ocurrir en asociación con clinodactilia . Sindactilia y la polidactilia también están ocasionalmente presentes.

Las neoplasias asociadas con el síndrome de Proteus incluyen lipomas, cistoadenomas ováricos y adenomas parótidos monomórficos. Los lipomas, como casi todos los crecimientos excesivos de tejido en el síndrome de Proteus, no son realmente neoplásicos, sino que son secundarios a la hiperplasia. A diferencia de los lipomas que ocurren en otros trastornos, los lipomas en el síndrome de Proteus tienden a crecer agresivamente y pueden infiltrarse en los músculos o invadir el canal espinal.

El síndrome de Proteus se considera un trastorno congénito esporádico; sin embargo, algunos han sugerido la transmisión familiar.

CONCLUSIONES

- Los hallazgos radiográficos progresan en gravedad a medida que se sigue a un paciente con este diagnóstico. El síndrome de Proteus es una condición progresiva; los niños nacen sin deformidades, pero los tumores y los crecimientos de la piel y los huesos aparecen a medida que el niño se desarrolla. Como se demostró en este caso, uno de los hallazgos típicos del síndrome es la desregulación adiposa, que causa la infiltración de tejidos musculares y subcutáneos. También se observaron en este paciente múltiples áreas de sobrecrecimiento de tejido blando que correspondían a la naturaleza hamartomatosa de este síndrome.
- Hasta que se disponga de una prueba genética específica, el diagnóstico y el tratamiento dependerán por completo de los resultados del examen físico y los estudios de imágenes. El conocimiento de las múltiples manifestaciones radiológicas altamente específicas del síndrome de Proteus es por lo tanto esencial para el diagnóstico de esta condición. El uso apropiado de las modalidades de imágenes y los criterios de diagnóstico publicados aumentarán en gran medida la precisión del diagnóstico.