



# SÍNDROME DE PROTEUS

Rodríguez Alba J. A.<sup>1</sup> Ramírez Andrade J. Y.<sup>1</sup> González Zúñiga L. J.<sup>1</sup> Zamarripa Sánchez K. D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>) Departamento de Medicina y Nutrición. División de Ciencias de la Salud, Universidad de Guanajuato, León, México.

## ¿QUÉ ES?

El síndrome proteus es un trastorno hamartomatoso que se manifiesta como un crecimiento asimétrico de distintos tejidos corporales.



## CAUSA

Mutación en el gen **AKT1** las primeras semanas del desarrollo embrionario, codifica la proteína quinasa AKT1, que **regula el crecimiento, la proliferación celular y la apoptosis.**

Es una mutación "**activadora**", que provocará que haya una **proteína AKT1** demasiado activada causando aumento de la **proliferación celular y un proceso apoptótico tardío.**

## HISTORIA

El nombre se origina del mítico dios griego Proteus, que usaba sus cambios de forma para huir de aquellos que le perseguían para usar sus habilidades proféticas.



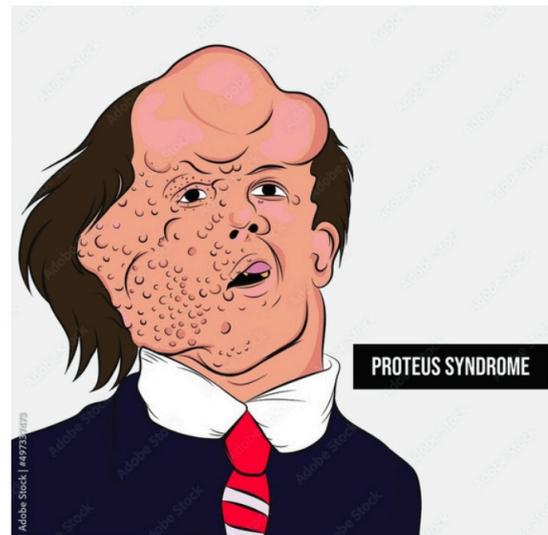
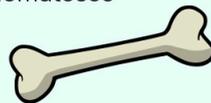
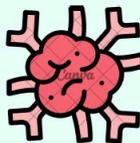
## EPIDEMIOLOGÍA

Desde su primera descripción hasta la actualidad se han descrito cerca de 150 casos de PS. Se estima que la prevalencia es menor de 1/1.000.000 recién nacidos vivos.



## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

- **Hemihipertrofia corporal**
  - Parcial
  - Completa
- **Gigantismo parcial de manos y pies**
- **Tumores de partes blandas**
  - Lipomas
  - Hamartomas
  - Hemangiomas cavernosos
  - Linfangiohemangiomas
  - Linfohemangiomas
  - Lipoemangiomas
  - Hamartomas hemolinfoangiomatosos
- **Alteraciones óseas**
- **Crecimiento acelerado**
- **Lesiones cutáneas**
  - Nevos epidérmicos.
  - Nevos pigmentarios
  - Manchas café con leche y/o acrómicas
- Otras lesiones cutáneas



## DIAGNÓSTICO

Se puede identificar una mutación en el gen **AKT1** en más del **90%** de las personas.

### Características Generales:

- Distribución del mosaico
- Ocurrencia esporádica
- Curso progresivo

### Características específicas:

A

- Nevus del tejido conjuntivo cerebriforme



B

- Parches de piel
- Crecimiento excesivo asimétrico y desproporcionado
- Tumores específicos antes de tener 20 años de edad

B

- Crecimiento de gordura o distribución anormal de la grasa
- Malformaciones vasculares
- Características faciales



## TRATAMIENTO

Especializado y multidisciplinar dependiendo la presentación clínica del paciente

- Tratamiento óseo: procedimientos para detener sobrecrecimiento, como epifiastasis, epifisiodesis y en casos extremos la amputación

- Fisioterapia



- Cirugías de reducción de tejidos

- Fármacos inhibidores de AKT

