

# SÍNDROME DE PROTEUS Y ASOCIACIÓN CON TROMBOEMBOLISMO PULMONAR – A PROPÓSITO DE UN CASO

## PROTEUS SYNDROME ASSOCIATION WITH PULMONARY THROMBOEMBOLISM -CASE REPORT

Vesga Martín, D<sup>1</sup>; Aranzazu Uribe, M<sup>1</sup>; Ortiz Ruiz, D<sup>2</sup>; Zuluaga Quintero, M.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Universidad Pontificia Bolivariana. Colombia

<sup>2</sup> Universidad de la Sabana. Colombia

<sup>3</sup> Hospital Pablo Tobón Uribe. Colombia. IPS suramericana, Colombia

### Señor Editor

El síndrome de Proteus (SP) es una enfermedad rara, con una incidencia de menos de un caso por cada millón de nacidos vivos, ocasionada por mutación en el gen *ATK1*, el cual codifica una enzima que media la proliferación celular y la apoptosis (1). Se caracteriza por crecimiento excesivo, asimétrico y desproporcionado que puede comprometer cualquier tejido, siendo más afectados el hueso, el tejido conectivo y adiposo, con formación de bulas, bronquiectasias quísticas, sobrecrecimiento de las costillas, anomalías espinales y malformaciones vasculares en cualquier parte del sistema arterial, venoso y linfático, que predispone a eventos trombóticos; principal causa de muerte hasta en el 20% de pacientes (2). Presentamos el caso de una mujer de 22 años con SP fenotípicamente con hemihipertrofia izquierda (Figura 1),

aneurismas venosos poplíteos bilaterales, dilataciones venosas en miembro inferior izquierdo, hemangioma en labio mayor izquierdo y teratoma quístico maduro resecado, con mutación del gen *AKT1* positiva. Ingresó por síncope y trombosis venosa profunda (TVP) en miembros inferiores, presentó paro cardiorrespiratorio recurrente con actividad eléctrica sin pulso; se demostró Cor pulmonale en el ecocardiograma y en angiotomografía de tórax, tromboembolismo pulmonar (TEP) masivo, pero sin malformaciones arteriovenosas mayores pulmonares. Recibió fibrinolisis sistémica con alteplasa 100 mg IV, soporte ventilatorio y vasopresor. Se inició anticoagulación con warfarina, pero dado INR lábil, se cambió a rivaroxabán con adecuada tolerancia y sin complicaciones a los 12 meses de seguimiento. El riesgo trombótico en el SP está relacionado a malformaciones



Figura 1. Fotografía de miembros inferiores de la paciente, en los que se observa hipertrofia de miembro inferior izquierdo, al igual que deformación física.

### Autor para la correspondencia

Mónica Zuluaga Quintero  
C/ 37# 66 A 55 · Medellín, Colombia  
Tlf.: +57 3006 956 126  
E-Mail: mzulu28@hotmail.com

vasculares como hemangiomas o dilataciones varicosas en extremidades inferiores, abdomen y tórax que favorecen la estasis sanguínea sumado a activación plaquetaria y endotelial (3). Keppler - Noreuil et al, describen que el 70% de casos tienen uno o más factores protrombóticos, incluyendo en muchos la presencia de anticoagulante lúpico positivo (4). Adicionalmente la mutación AKT1 pE17K puede causar daño endotelial y disfunción plaquetaria, por presencia de formas solubles de trombomodulina, sVCAM, sICAM, E-selectina y P-selectina (3,4). Con base en lo anterior se ha establecido la importancia de tamizar para TVP y TEP con uso del dímero D, punto de corte de 1.0 mcg/ml, así definir el riesgo y realizar imágenes de acuerdo al caso. Se debe considerar el TEP como causa de paro cardíaco, en pacientes con SP, definir trombolisis temprana y anticoagulación según recomendaciones estándar (2,4). La trombopprofilaxis se recomienda en procedimientos quirúrgicos y no está indicada la anticoagulación crónica de rutina en ausencia de trombosis, pues se desconocen los efectos de la misma en un síndrome con alta tasa de anomalías vasculares (2). Los diferentes reportes de caso y estudios de cohorte muestran una buena respuesta con warfarina y heparina (3-5). La experiencia con anticoagulantes orales directos (ACO) es limitada, pero existe plausibilidad biológica para su uso, por lo que podrían ser una opción a considerar. Si bien en nuestro caso la evolución fue óptima, se desconoce los efectos de los ACO y el uso prolongado en este tipo de pacientes. Hasta la fecha la paciente no ha reingresado a la institución por eventos tromboembólicos o sangrado.

#### AGRADECIMIENTOS

Los autores están especialmente agradecidos con la paciente quien permitió realizar el reporte de caso.

#### FINANCIACIÓN

El presente trabajo no tuvo ningún tipo de financiación.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Rocha R de CC, Estrella MPS, Amaral DM do, Barbosa AM, Abreu MAMM de. Proteus syndrome. An Bras Dermatol. 2017;92 (5):717-720.
2. Keppler-Noreuil KM, Lozier J, Oden N, et al. Thrombosis risk factors in PIK3CA related overgrowth spectrum and Proteus syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019;181 (4):571-581.
3. Martinez-Lopez A, Salvador-Rodriguez L, Montero-Vilchez T, Molina-Leyva A, Tercedor-Sanchez J, Arias-Santiago S. Vascular malformations syndromes: an update. Curr Opin Pediatr. 2019; 31 (6):747-753.

4. Keppler-Noreuil KM, Lozier JN, Sapp JC, Biesecker LG. Characterization of thrombosis in patients with Proteus syndrome. Am J Med Genet A. 2017; 173 (9):2359-2365.
5. Biesecker LG, Sapp JC. Proteus Syndrome. Gene Reviews 2012;15.

#### DECLARACIÓN DE TRANSPARENCIA

Los autores/as de este artículo declaran no tener ningún tipo de conflicto de intereses respecto a lo expuesto en el presente trabajo.

Si desea citar nuestro artículo:

Vesga Martín D, Aranzazu Uribe M, Ortiz Ruiz D, Zuluaga Quintero M. Síndrome de proteus y asociación con tromboembolismo pulmonar – reporte de caso. An RANM. 2021;138(01): 96–97. DOI: 10.32440/ar.2021.138.01.ce01