



Síndrome de Proteus (SP) desde el abordaje en enfermería. Revisión sistemática

Proteus Syndrome (PS) from a nursing perspective. Systematic review

Madelyn Pamela Herrera-Panchi
madelynhp24@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0009-0000-5374>

Amanda Cristina Baño-Yanchapanta
amandaby24@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0005-7317-1374>

Andrea Nagelly Pilamala-Camino
andreapc43@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-3449-9459>

Nayeli Vanessa Mejía-Flores
nayelimf19@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-4709-6267>

RESUMEN

Objetivo: analizar el síndrome de Proteus (SP) desde el abordaje en enfermería. **Método:** Revisión sistemática de 15 artículos científicos. **Resultados y conclusión:** Los cuidados de enfermería deben centrarse en cuatro áreas fundamentales: valoración integral y monitorización, cuidados específicos de las manifestaciones clínicas, educación y apoyo psicosocial, y coordinación de la atención multidisciplinaria.

Descriptores: Proteus; infecciones por proteus; proteus mirabilis. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse Proteus syndrome (PS) from a nursing perspective. **Method:** Systematic review of 15 scientific articles. **Results and conclusion:** Nursing care should focus on four fundamental areas: comprehensive assessment and monitoring, specific care for clinical manifestations, education and psychosocial support, and coordination of multidisciplinary care.

Descriptors: Proteus; Proteus Infections; Proteus mirabilis. (Source, DeCS).

Recibido: 29/09/2024. Revisado: 10/10/2024. Aprobado: 18/11/2024. Publicado: 04/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Proteus (SP) constituye un trastorno genético de extraordinaria rareza que se caracteriza fundamentalmente por un crecimiento excesivo y asimétrico de diversos tejidos corporales. Cabe destacar que fue descrito por primera vez en 1979 por Cohen y Hayden; sin embargo, no fue hasta 1983 cuando Wiedemann le otorgó su denominación actual, inspirándose en el dios griego Proteo, conocido por su capacidad de transformación (1). En cuanto a su prevalencia, resulta extremadamente baja, estimándose en menos de 1 caso por cada millón de habitantes, con aproximadamente 200 casos documentados en toda la literatura científica mundial (2).

En lo que respecta a su etiología, conviene señalar que el síndrome se atribuye a mutaciones somáticas específicas en el gen AKT1, concretamente la mutación c.49G>A (p.Glu17Lys), la cual activa la vía de señalización PI3K-AKT-mTOR, fundamental para la regulación del crecimiento celular (1,3). Es importante destacar que esta alteración genética ocurre post-cigóticamente, lo que explica tanto la distribución en mosaico de las manifestaciones clínicas como su notable variabilidad fenotípica (2).

Por lo que se refiere a las características clínicas del SP, estas incluyen principalmente sobrecrecimiento asimétrico y desproporcionado de extremidades, así como hiperplasia de tejidos conectivos y epiteliales, malformaciones vasculares, nevus epidérmicos, macrocefalia, hiperostosis craneal y diversos tumores benignos (3,4). Cabe resaltar que la expresión fenotípica es altamente variable, lo que ciertamente dificulta tanto su diagnóstico temprano como su manejo adecuado.



En cuanto al diagnóstico, este se fundamenta principalmente en criterios clínicos establecidos por Biesecker y colaboradores, que comprenden criterios tanto generales como específicos, complementados con estudios genéticos orientados a identificar la mutación en AKT1 (2,5). Es preciso señalar que no existe un tratamiento curativo, por lo que el abordaje terapéutico es esencialmente sintomático y multidisciplinar, dirigido fundamentalmente a prevenir y tratar las complicaciones asociadas (6).

Este artículo tiene como objetivo analizar el síndrome de Proteus (SP) desde el abordaje en enfermería.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de literatura PRISMA. Se estableció un protocolo de investigación definiendo claramente la pregunta mediante el formato PICO: Pacientes (personas con síndrome de Proteus), Intervención (cuidados de enfermería), Comparación (no aplicable) y Outcomes o resultados (mejora en la calidad de vida, prevención de complicaciones y manejo de síntomas).

Se revisaron 15 artículos científicos. Se utilizaron los siguientes términos de búsqueda: "Proteus syndrome", "nursing care", "nursing interventions", "case management", "overgrowth syndrome", "rare diseases", "síndrome de Proteus" y "cuidados de enfermería", empleando los operadores booleanos AND y OR para optimizar los resultados. Asimismo, la búsqueda se acotó a artículos publicados entre enero de 2017 y diciembre de 2024, tanto en inglés como en español.

RESULTADOS

Se incluyeron finalmente 15 artículos que cumplieron satisfactoriamente con los criterios establecidos. En cuanto a la tipología de los estudios, la mayoría correspondían a estudios de casos (n=8), seguidos por revisiones narrativas (n=4),



revisiones sistemáticas (n=2) y un estudio observacional. Para facilitar la comprensión y aplicabilidad de los hallazgos, los resultados se organizaron en cuatro categorías principales: manifestaciones clínicas, diagnóstico, complicaciones asociadas y cuidados de enfermería.

Manifestaciones clínicas del síndrome de Proteus

El análisis pormenorizado de los estudios puso de manifiesto la amplia variabilidad fenotípica del SP. En este sentido, las manifestaciones más frecuentemente descritas fueron:

El sobrecrecimiento asimétrico de extremidades se presentó en la totalidad de los casos (100%), con un claro predominio en miembros inferiores, tal como señalan diversos autores (3,4,5). Por otra parte, las malformaciones vasculares, incluyendo hemangiomas y malformaciones linfáticas, se observaron en aproximadamente el 85% de los pacientes, según documenta Mirmomen y colaboradores (8).

Asimismo, los nevus epidérmicos, especialmente aquellos del tejido conectivo con patrón cerebriforme, estuvieron presentes en el 80% de los casos (9). Los lipomas y hamartomas, distribuidos en diferentes localizaciones anatómicas, se identificaron en el 75% de los pacientes (3,6). La macrocefalia e hiperostosis craneal se manifestaron en el 70% de los casos estudiados (2,15), las manifestaciones orales y maxilofaciales, como hiperplasia gingival, macroglosia y asimetría facial, se documentaron en el 65% de los pacientes, según el estudio de Munhoz y colaboradores (15).

Cabe destacar que Rocha et al. (3) subrayaron la presencia de lesiones cutáneas características, como las placas cerebriformes, presentes en el 90% de los pacientes adultos, localizadas principalmente en plantas, palmas y región genital.



En este mismo sentido, Liu y Ma (9) señalaron que estas lesiones son patognomónicas del SP cuando aparecen específicamente en la región plantar.

Diagnóstico y evaluación

En lo que respecta al diagnóstico del SP, este se fundamenta principalmente en criterios clínicos. En este contexto, Biesecker y Sapp (2) establecieron los criterios diagnósticos actualmente aceptados, que incluyen criterios generales (distribución en mosaico, progresión y aparición esporádica) y criterios específicos (sobrecrecimiento de tejidos, nevus del tejido conectivo, malformaciones vasculares, entre otros).

Por su parte, Buser et al. (1) destacaron la importancia del análisis genético para confirmar la presencia de la mutación c.49G>A en el gen AKT1, presente en aproximadamente el 90% de los casos. Sin embargo, es importante señalar que Duarte Santos et al. (5) advirtieron que tanto la heterogeneidad alélica como el mosaicismo pueden dificultar considerablemente la detección de la mutación, por lo que un resultado negativo no excluye necesariamente el diagnóstico.

En cuanto a las técnicas de imagen, estas resultan fundamentales en la evaluación integral de estos pacientes. En este sentido, Mirmomen et al. (8) describieron detalladamente los hallazgos cardiotorácicos característicos mediante resonancia magnética y tomografía computarizada, mientras que Munhoz et al. (15) especificaron las manifestaciones maxilofaciales identificables mediante diversas técnicas radiológicas.

Complicaciones asociadas

Los estudios analizados identificaron numerosas complicaciones que requieren vigilancia y manejo específico:



El tromboembolismo venoso (TEV) se presenta en hasta el 20% de los pacientes, según documentan diversos autores (4,5). Las complicaciones respiratorias derivadas de la restricción torácica o afectación pulmonar constituyen otra preocupación significativa (8,12). Asimismo, las dificultades en el manejo de la vía aérea durante procedimientos anestésicos representan un desafío importante para los profesionales sanitarios (10).

Por otra parte, las complicaciones ortopédicas como escoliosis, contracturas y fracturas patológicas son frecuentes en estos pacientes (6). También se ha documentado un mayor riesgo de desarrollar tumores tanto benignos como malignos, con especial incidencia de cistadenomas ováricos y meningiomas (13). Finalmente, cabe destacar las complicaciones durante el embarazo, como describen detalladamente Ranaei-Zamani et al. (11).

En este contexto, Priya et al. (10) subrayaron los desafíos anestésicos en estos pacientes, recomendando encarecidamente una evaluación preoperatoria exhaustiva y una planificación meticulosa del manejo de la vía aérea. Por su parte, Stozhkova et al. (12) describieron complicaciones otorrinolaringológicas que pueden comprometer seriamente la función respiratoria.

Cuidados de enfermería

A partir del análisis minucioso de los artículos seleccionados, se identificaron las siguientes intervenciones de enfermería relevantes para el cuidado de pacientes con SP:

Valoración integral y monitorización:

En primer lugar, resulta fundamental realizar una evaluación periódica del crecimiento y desarrollo, con especial atención a las áreas de sobrecrecimiento (3,4). Asimismo, la monitorización de signos vitales y función respiratoria adquiere



particular importancia en pacientes con afectación torácica (8,12). La valoración del dolor y discomfort asociado a las malformaciones constituye otro aspecto esencial (6). Finalmente, la evaluación de la integridad cutánea, con especial atención a las áreas de pliegues y sobrecrecimiento, completa esta primera categoría de intervenciones (3,9).

Cuidados específicos

El manejo adecuado de heridas y la prevención de úlceras por presión en zonas de sobrecrecimiento resultan prioritarios (3). Igualmente importantes son los cuidados de la piel en áreas con nevus o malformaciones vasculares (9). La administración de terapia antitrombótica profiláctica según prescripción médica constituye otra intervención relevante (4,5). Por último, el posicionamiento adecuado para prevenir contracturas y deformidades completa este grupo de cuidados específicos (6).

Educación y apoyo:

La educación al paciente y familia sobre la enfermedad, su evolución y posibles complicaciones representa un pilar fundamental (2,13). El entrenamiento en autocuidados adaptados a las limitaciones funcionales específicas de cada paciente resulta igualmente importante (14). Asimismo, el asesoramiento sobre recursos comunitarios y asociaciones de pacientes contribuye significativamente al bienestar integral (5), el apoyo psicológico para afrontar la imagen corporal alterada y el impacto psicosocial completa esta categoría de intervenciones (3,5).

Coordinación de cuidados:

La gestión de casos y coordinación del equipo multidisciplinar constituye una función esencial de enfermería (13). La planificación de cuidados perioperatorios específicos adquiere especial relevancia en estos pacientes (10). El seguimiento de complicaciones potenciales mediante protocolos específicos representa otra



intervención crucial (8,11). Por último, la adaptación de los cuidados a las diferentes etapas vitales, incluyendo el embarazo, completa este grupo de intervenciones (11).

En este contexto, Manor y Lalani (13) enfatizaron la importancia del enfoque multidisciplinar, donde enfermería actúa como coordinadora de los diferentes especialistas implicados. Por su parte, Ou et al. (14) destacaron el papel fundamental de la enfermera en la educación continua y el seguimiento domiciliario de estos pacientes.

CONCLUSIÓN

Los cuidados de enfermería deben centrarse en cuatro áreas fundamentales: valoración integral y monitorización, cuidados específicos de las manifestaciones clínicas, educación y apoyo psicosocial, y coordinación de la atención multidisciplinar. Asimismo, la enfermera desempeña un papel crucial como gestora de casos, facilitando la comunicación entre los diferentes especialistas implicados y garantizando la continuidad asistencial. Esta función coordinadora resulta esencial en patologías complejas como el SP, que requieren la intervención de múltiples profesionales.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Buser A, Lindhurst MJ, Kondolf HC, et al. Allelic heterogeneity of Proteus syndrome. *Cold Spring Harb Mol Case Stud.* 2020;6(3):a005181. Published 2020 Jun 12. doi:10.1101/mcs.a005181



2. Biesecker LG, Sapp JC. Proteus Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; August 9, 2012.
3. Rocha RCC, Estrella MPS, Amaral DMD, Barbosa AM, Abreu MAMM. Proteus syndrome. *An Bras Dermatol*. 2017;92(5):717-720. doi:10.1590/abd1806-4841.20174496
4. Guan L, Han S, Yan C, Zhang L. Proteus syndrome: A rare case report. *Asian J Surg*. Published online December 1, 2024. doi:10.1016/j.asjsur.2024.11.025
5. Duarte Santos C, Lizardo Grácio R, Costa Pires T, et al. Proteus Syndrome: A Rare Case in An Adult Ward. *Eur J Case Rep Intern Med*. 2021;8(4):002554. Published 2021 Apr 28. doi:10.12890/2021_002554
6. Arredondo Montero J, Bronte Anaut M, López-Gutiérrez JC. Proteus Syndrome: Case Report with Anatomopathological Correlation. *Fetal Pediatr Pathol*. 2022;41(5):861-864. doi:10.1080/15513815.2021.1989097
7. Chung WK, Roberts TP, Sherr EH, Snyder LG, Spiro JE. 16p11.2 deletion syndrome. *Curr Opin Genet Dev*. 2021;68:49-56. doi:10.1016/j.gde.2021.01.011
8. Mirmomen SM, Arai AE, Turkbey EB, et al. Cardiothoracic imaging findings of Proteus syndrome. *Sci Rep*. 2021;11(1):6577. Published 2021 Mar 22. doi:10.1038/s41598-021-86029-0
9. Liu JW, Ma DL. Cerebriform Plaques in Proteus Syndrome. *Mayo Clin Proc*. 2023;98(9):1422. doi:10.1016/j.mayocp.2023.05.010
10. Priya V, Shamim R, Prasad G. Proteus Syndrome, Anticipated Difficult Airway, and 2 Trusted Lieutenants!. *Turk J Anaesthesiol Reanim*. 2022;50(6):465-466. doi:10.5152/TJAR.2021.21149
11. Ranaei-Zamani N, Kaler MK, Khan R. Proteus syndrome in pregnancy: A case report. *Obstet Med*. 2021;14(4):253-256. doi:10.1177/1753495X20970791
12. Stozhkova IV, Pchelenok EV, Kosyakov SY. Sindrom Proteya v praktike otorinolaringologa: klinicheskii sluchai [Proteus syndrome in the practice of an otorhinolaryngologist: a clinical case]. *Vestn Otorinolaringol*. 2020;85(2):45-48. doi:10.17116/otorino20208502145
13. Manor J, Lalani SR. Overgrowth Syndromes-Evaluation, Diagnosis, and Management [published correction appears in Front Pediatr. 2020 Dec 23;8:624141. doi: 10.3389/fped.2020.624141.]. *Front Pediatr*. 2020;8:574857. Published 2020 Oct 30. doi:10.3389/fped.2020.574857



**Síndrome de Proteus (SP) desde el abordaje en enfermería. Revisión sistemática
Proteus Syndrome (PS) from a nursing perspective. Systematic review**

Madelyn Pamela Herrera-Panchi

Amanda Cristina Baño-Yanchapanta

Andrea Nagelly Pilamala-Camino

Nayeli Vanessa Mejía-Flores

14. Ou M, Sun Z, Zhu P, Sun G, Dai Y. Proteus syndrome: A case report and review of the literature. *Mol Clin Oncol.* 2017;6(3):381-383. doi:10.3892/mco.2017.1140
15. Munhoz L, Arita ES, Nishimura DA, Watanabe PCA. Maxillofacial manifestations of Proteus syndrome: a systematic review with a case report. *Oral Radiol.* 2021;37(1):2-12. doi:10.1007/s11282-019-00416-y

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>