

DEL HOMBRE ELEFANTE AL SÍNDROME PROTEUS

F. Toledo Trujillo

Catedrático de Radiología Diagnóstica. Universidad de La Laguna

A veces es difícil averiguar el origen de nuestro interés por un determinado tema. No ocurre esto con la atracción que siento por “los enanos y los monstruos”, pues es algo que nos contagió el profesor Bueno Sánchez a cuantos tuvimos el privilegio de trabajar a su lado.

Todo comenzó allá por los años 70 del siglo pasado, cuando Don Manuel ocupaba la jefatura del Departamento del Hospital Universitario de Canarias y la Cátedra de Pediatría en la Universidad de La Laguna. Las Auxopatías eran su hobby, y el estudio clínico-radiológico del “monstruo de Taganana” (que etiquetamos de leontiasis ósea secundaria a displasia Cráneo-Diafisaria) fue mi bautizo como colaborador, tanto de él como del profesor de pediatría Don Raúl Trujillo Armas. Mi preocupación por el tema se canalizó en aquella parcela de los trastornos constitucionales en que mi especialidad, la Radiología, contribuía de un modo definitivo al esclarecimiento conceptual y clasificatorio de los mismos.

Mr. Joseph Cary Merrick, más conocido como el “Hombre Elefante”, murió a los 29 años. Durante prácticamente toda su vida, desde la edad de 5 años, fue un ser extraordinariamente desgraciado; tenía, según consta en su historial clínico, “una enorme y deformada cabeza, la extremidad superior derecha y ambas extremidades inferiores muy torcidas, acentuado alargamiento e hipertrofia de la mayor parte de los dedos de



la mano derecha, escoliosis y una pronunciada cojera en la cadera izquierda. Presentaba innumerables nódulos y masas papilares, a modo de coliflor, ampliamente diseminadas en la piel y tejidos blandos del cuero cabelludo, parte derecha de la cara, espalda, nalgas y extremidades. Del maxilar superior sobresalía una masa de hueso, creando una apariencia peculiar a modo de probóscide; esta masa había recidivado después de su resección a la edad de 20 años”. La conducta de este hombre fue siempre pacífica, su modo de hablar dulce pero distorsionado, y su modo de ser solitario. Su inteligencia no había sufrido deterioro. Obviamente no se le hicieron radiografías en vida; faltaban 4 años para el descubrimiento de los rayos X.

Para ser precisos, al repasar su historia clínica y obtener radiografías y TC tridimensional de sus restos óseos, que desde 1890 se guardan en el Royal London Hospital, se comprende que Mr. Joseph Cary Merrick no sufría de la enfermedad conocida como enfermedad del hombre elefante o neurofibromatosis, ni tampoco de displasia fibrosa poliostótica como postularon posteriormente, en los años ochenta del siglo pasado, Williams B. Bean, Benjamín Felson y Kenneth D. Dolan. La elefantiasis, enfermedad del sistema linfático, fue descartada desde que se rediagnosticó como neurofibromatosis. También, erróneamente, se ha catalogado su trastorno como enfermedad de Paget y síndrome de Maffucci.

Recientemente los expertos han incluido categóricamente su enfermedad en el amplio cajón de sastre del “Síndrome Proteus”.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME PROTEUS?

El síndrome se ha comenzado a conocer al determinarse recientemente que el “hombre elefante” padecía un Síndrome Proteus severo y no una neurofibromatosis como se le había etiquetado.

Se trata de un rarísimo desorden hamartomatoso esporádico, resultante del mosaicismo provocado por un gen dominante. Se manifiesta por crecimiento atípico de huesos, piel y cráneo y una variedad de otros síntomas. Puesto que las lesiones hiperplásicas e hipoplásicas a menudo coexisten, otra hipótesis sugiere que su causa es debida a efecto postcigótico por recombinación somática embrionaria que conduce a tres subtipos celulares: normal, pleioproteus (hipertrofia) y elatoproteus (atrofia).

Fue descrito por Michael Cohen Jr., DMD, PhD, en 1979. En 1989 un pediatra alemán, Has Rudolf Wiedeman, lo acuñó como Síndrome Proteus, por el dios griego “Proteus” o sea polimorfo en virtud de las variables manifestaciones de la afección.

SIGNOS CLÍNICOS

1. Criterios específicos

Crecimiento

- Hemihiperplasia de cabeza, cara y partes blandas.
- Asimetría de Extremidades por gigantismo unilateral.
- Gigantismo parcial de manos o pies, o ambos.

Trastornos Esqueléticos

- Hipertrofia regional, de medio cuerpo o aislada.
- Hiperostosis de cráneo y cara, osteomas, macrocráneo.
- Organomegalias (Bazo, Timo).
- Escoliosis, Cifosis y megaspondilodisplasia.
- Hiperostosis costal.

Piel

- Nevos epidérmicos verrugosos y del tejido conectivo.
- Engrosamiento de piel y tejido celular subcutáneo, Lipomas.
- Desarrollo de múltiples tumores benignos hamartomatosos.
- Linfangiomas.
- Hiperplasia plantar.

2. Criterio General

Mandatarios para sospechar esta entidad es: el mosaicismo somático (Yuxtaposición de tejidos de distinto origen genético en un mismo organismo) y la distribución de lesiones de curso progresivo y presentación esporádica.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

Síndrome de Lipomatosis Encefalocraneocutanea.

Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba.

Síndrome de Lipomatosis Hemihiperplásica.

Síndrome de Hipomelanosis de Ito.

Incontinencia pigmentaria.

Esclerosis tuberosa.

Neurofibromatosis.

Síndrome de Maffucci.

Enfermedad de Ollier.

BIBLIOGRAFÍA

Azouz EM et al. *Radiologic findings in the Proteus syndrome*. *Pediatr Radiol* 1987; 17:481.

Cohen MM Jr. *Understanding Proteus syndrome, unmasking the elephant man, and stemming elephant fever*. *Neurofibromatosis* 1988; 1:260.

Cohen MM Jr. *Proteus syndrome: clinical evidence for somatic mosaicism and selective review*. *Am J Med Genet* 1993; 47:645, 1993.

Smeets E et al. *Regional proteus syndrome and somatic mosaicism*. *Am J. Med Genet* 1994; 51:29.

Happle R. *Elattoproteus syndrome: delineation of an inverse form of Proteus syndrome*. *Med Genet* 1999; 84:25-38.