

## **SÍNDROME PROTEUS**

Évila B. Flor; Elton J. N. de Oliveira; Larissa Kozow; Monica M. A. Yoshimura; Marcial. F. Galera. Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular HGU Cuiabá -MT.

**Introdução:** Descrita em 1983 por Wiedemann e colaboradores, uma síndrome rara, é denominada de Proteus, devido a sua variada forma de apresentação e evolução fenotípica (do deus grego Proteus = o polímorfo, aquele que mudava de forma para fugir da captura). Classificada como uma hamartomatose congênita que afeta os folhetos embrionários (ectoderma e mesoderma) e, tem por conseqüência, o crescimento excessivo e assimétrico dos tecidos. Caracteriza-se por anomalias do crânio (assimetria e/ou macrocefalia), hemihipertrofia, gigantismo parcial das mãos e/ou dos pés, tumores subcutâneos (lipomas, hemangiomas, linfemangiomas), nevos epidérmicos, espessamento da pele e outras alterações viscerais.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de prontuário médico.

**Resultados:** F.A. S, 11 anos, sexo masculino, estudante, natural e procedente da cidade de Cuiabá – MT. Na história gestacional da mãe houve pré-eclâmpsia. O parto foi cesariano sem intercorrências. As condições de nascimento foram boas, porém apresentava perímetro cefálico aumentado (percentil maior de 90), assimetria de face, manchas hiperocrômicas não descamativas em membros inferiores, abdome e pescoço (delimitadas em dimídio direito); Ortolani positivo à esquerda. Cariótipo normal (46,XY). Aos 4 anos foi diagnosticados à colonoscopia botões hemorroidários, hiperplasia linfóide em íleo terminal. Aos 6 anos de idade foi realizada Tomografia Computadorizada de crânio que evidenciou cisto da aracnóide na região baso-temporal anterior à esquerda; alterações volumétricas em hemisfério cerebral e cerebelar à esquerda compatível com hemimeningocefalia. Na primeira consulta em nosso serviço o pai queixava-se do aparecimento de massa em progressão no dorso do filho Ao exame físico: assimetria de face, tumoração em dorso mal definida; macrodactilia (2º e 3º pododáctilos) e lesões de pele hiperocrômicas em região inguinal, cervical e assimetria de membros. O estudo radiológico evidenciou macrodactilia bilateral

**Conclusões:** A Síndrome de Proteus apresenta um fenótipo diversificado, sendo modificado no decorrer do tempo, sobretudo durante a infância. A etiologia da síndrome permanece obscura até o momento. Devido à raridade desta Síndrome ainda não existe condutas clínico-cirúrgicas mais fundamentadas. Os relatos de casos cada vez mais descritos e observados poderão nos dar uma nova direção para conduta e, conseqüentemente, um melhor prognóstico aos nossos pacientes.