

## **Клинико-морфологические особенности проявлений парциального гигантизма у детей**

**Мащиц Виктория Дмитриевна**

*Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

**Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук Мохаммади Мохаммад Тахер** *Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

### **Введение**

Парциальный гигантизм, в том числе синдром Протея, - редкое заболевание (всего 120 человек в мире). Причина – случайная генная мутация с изменениями в гене АТК1 (в норме неактивен). У людей с синдромом Протея ген АТК1 вырабатывает белок АТК, стимулирующий рост клеток отдельных тканей, что проявляется частичной гипертрофией кожных покровов, костей и сосудов до атипичных размеров. В ряде случаев выявляются опухоли отдельных частей тела. Заболевание не влияет на интеллектуальное развитие, однако костные деформации и разрастание тканей могут спровоцировать неврологические нарушения и когнитивные изменения.

### **Цель исследования**

Изучить характерные клинические проявления и морфологические особенности тканей при парциальном гигантизме.

### **Материалы и методы**

Материалы - медицинская документация пациента с парциальным гигантизмом. Метод - клинико-anamnestический.

### **Результаты**

У ребенка Н. при рождении отмечалась гипертрофия правой стопы. С 2 мес. наблюдается в РНПЦ ТиО с диагнозом: парциальный гигантизм правой стопы, фенотипически - синдром Протея. С 6 мес. - прогрессирующее увеличение правой стопы и голени. Локальный статус: правая стопа увеличена в размерах, деформирована, больше в переднем отделе; гипертрофия подкожной клетчатки в переднем и заднем отделе, по подошвенной поверхности; 2-3-4 пальцы значительно увеличены в размерах, деформированы и сращены между собой. Ребенок стоит, ходит. МРТ - картина выраженного увеличения правой стопы с удлинением костей и значительным утолщением ПЖК стопы и голени без явных признаков артериовенозных мальформаций; УЗИ - проходимость глубоких и подкожных вен в нижних конечностях не нарушена.

В возрасте 1 год 2 мес. ребенок был прооперирован. При изучении гистологических образцов, приготовленных из резецированных пальцев, отмечается выраженное разрастание ПЖК в гиподерму и в мышечные волокна, вызывая атрофию последних. В костных структурах выявлены значительные паротические изменения с замещением миелоидной ткани жировой тканью. Костные балки, разбросанные и несвязанные между собой, не формируют единую сеть. Кортикальная кость истончена.

В настоящий момент ребенок находится под динамическим наблюдением специалистов РНПЦ ТиО.

### **Выводы**

Парциальный гигантизм в виде синдрома Протея - крайне редкое заболевание, его клинико-морфологическим проявлением является парциальная гиперплазия различных видов тканей, нарушающая функции конечностей и требующая оперативного вмешательства.