

В. Д. Мащиц
КЛИНИКО-МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОЯВЛЕНИЙ
ПАРЦИАЛЬНОГО ГИГАНТИЗМА У ДЕТЕЙ

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. М. Т. Мохаммади

Кафедра патологической анатомии,

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

***Резюме.** Статья посвящена редкой патологии, парциальному гигантизму. Рассмотрены вопросы патогенеза и терапевтических подходов. Приведено клиническое наблюдение ребенка с вариантом парциального гигантизма в виде синдрома Протея.*

***Ключевые слова:** парциальный гигантизм, синдром Протея.*

***Resume.** The article is devoted to a rare pathology, partial gigantism. Questions of pathogens and therapeutic approaches are considered. A clinical observation of a child with a variant of partial gigantism in the form of Proteus syndrome is presented.*

***Keywords:** Partial gigantism, The Proteus syndrome.*

Актуальность. Парциальный гигантизм, одним из вариантов которого является синдром Протея, - редкое заболевание [1]. В мире проживает всего около 120 человек с данной патологией. Причина – случайная генная мутация с изменениями в гене АТК1, который в норме неактивен. У людей с синдромом Протея ген АТК1 вырабатывает белок АТК, стимулирующий рост клеток отдельных тканей [2], что проявляется частичной гипертрофией кожных покровов, костей и сосудов до атипичных размеров (Рисунок 1). В ряде случаев выявляются опухоли отдельных частей тела [3]. Заболевание не влияет на интеллектуальное развитие, однако костные деформации и разрастание тканей могут спровоцировать неврологические нарушения и когнитивные изменения [4].



Рисунок 1 – Парциальный гигантизм

Цель. Изучить характерные клинико-радиологические проявления и патоморфологические особенности тканей при парциальном гигантизме.

Задачи:

1. Изучить особенности течения парциального гигантизма у пациента с редкой формой заболевания.
2. Выявить патоморфологические изменения тканей у ребенка с синдромом Протея.

Материалы и методы. Материалы - медицинская документация, радиологические данные, готовые гистологические препараты пациента с парциальным гигантизмом. Метод – анамнестический, клинический, радиологический, патоморфологический.

Результаты и их обсуждение. Ребенок Н. родился от первой беременности, доношенным. Наследственность не отягощена. При рождении отмечалась гипертрофия правой стопы. С двух месяцев наблюдается в РНПЦ травматологии и ортопедии. С шести месяцев - прогрессирующее увеличение правой стопы и правой голени.

Локальный статус в 1 год: правая стопа увеличена в размерах, деформирована, больше в переднем отделе. Отмечается гипертрофия подкожной клетчатки в переднем и заднем отделе, по подошвенной поверхности правой стопы. Первый и пятый пальцы обычной формы и величины. 2-3-4 пальцы значительно увеличены в размерах, деформированы и сращены между собой (Рисунок 2). Ребенок стоит, ходит. Со стороны внутренних органов - без особенностей. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту.



Рисунок 2 – Ребенок Н., возраст 1 год

По данным МРТ - картина выраженного увеличения размеров правой стопы за счет удлинения костей стопы и значительного утолщения подкожно-жировой клетчатки (ПЖК) правой стопы и голени без явных признаков артериовенозных мальформаций в проекции правой нижней конечности (Рисунок 3); УЗИ - проходимость глубоких и подкожных вен в обеих нижних конечностях не нарушена. Специфическое генетическое обследование, направленное на выявление гена АТК1, не выполнялось.

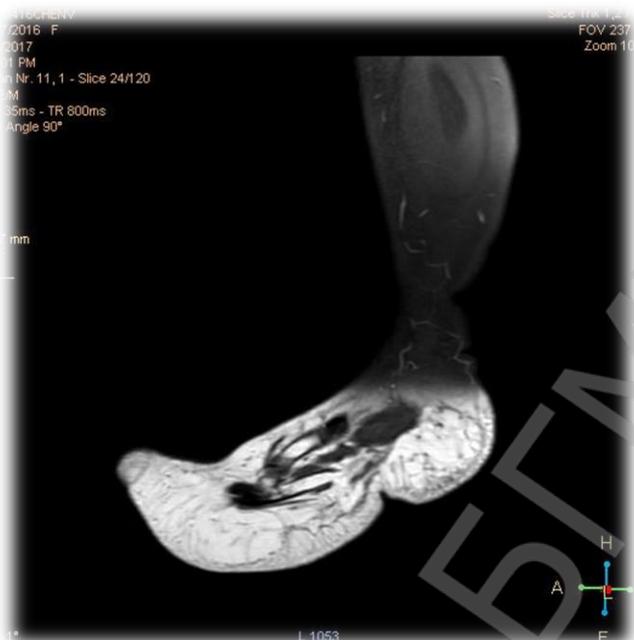


Рисунок 3 – МРТ голени и стопы ребенка Н.

Диагноз: Парциальный гигантизм правой стопы. Фенотипически - синдром Протея.

В возрасте 1 год 2 месяца ребенок был прооперирован (Рисунок 4). В ходе операции выполнены: клиновидная резекция 2-3 луча с промежуточной клиновидной костью, частичная резекция поверхностей медиальной и латеральной клиновидных костей; в дефект уложена аутокость с кортикальным слоем, фиксация спицами; ампутация четвертого пальца; резекция кожи и ПЖК в необходимом объеме (Рисунок 5).



Рисунок 4 – Ребенок Н., послеоперационный период



Рисунок 5 – Ребенок Н., послеоперационный период

При гистологических изучениях образцов, приготовленных из резецированных пальцев, отмечается выраженное разрастание ПЖК в гиподерму и в мышечные волокна, вызывая атрофию последних (Рисунок 6). В костных структурах выявлены значительные поротические изменения с замещением миелоидной ткани жировой тканью. Костные балки, разбросанные и несвязанные между собой, не формируют единую сеть. Кортикальная кость истончена (Рисунок 7).

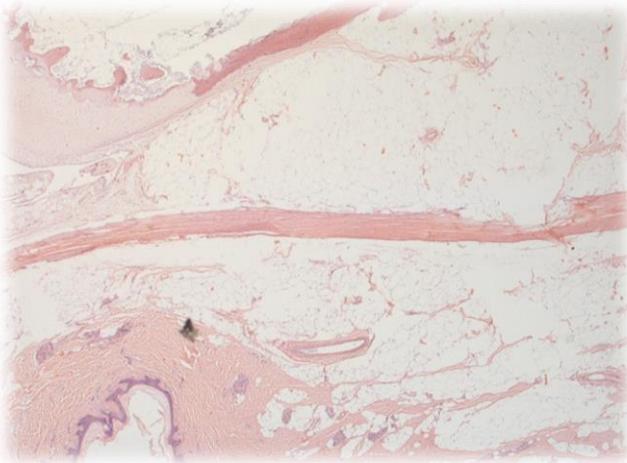


Рисунок 6 – Микропрепарат. Окраска Г & Э.
×25

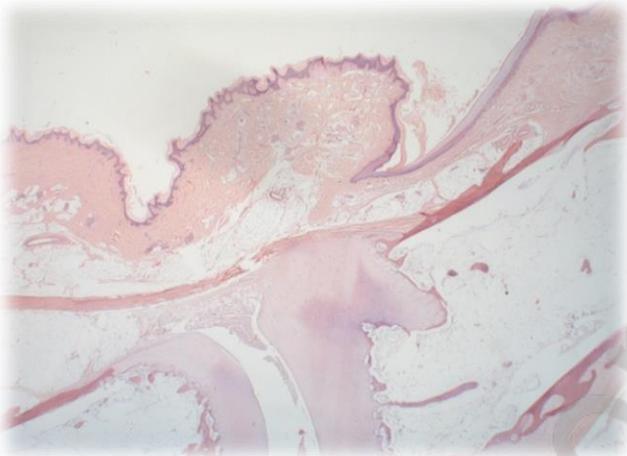


Рисунок 7 – Микропрепарат. Окраска Г & Э.
×12,5

РЕПОЗИТОРИЙ БГМУ

На последующем этапе реабилитации с целью обеспечения адекватной ходьбы для ребенка была изготовлена ортопедическая обувь. В настоящий момент (возраст 2 года) ребенок ходит хорошо, находится под динамическим наблюдением специалистов РНПЦ травматологии и ортопедии.

Выводы:

1. Парциальный гигантизм в виде синдрома Протея - крайне редкое заболевание (с частотой менее 1 случая на 1 млн населения). Клинически проявляется в виде парциальной гиперплазии различных видов тканей, нарушающей функцию конечностей и требующей оперативного вмешательства.

2. Патоморфологически в гиперплазированных участках отмечается нарушение пропорций тканевых элементов в виде разрастания подкожной жировой клетчатки, атрофии мышц, остеопороза в парциально увеличенной костной ткани.

V. D. MASHCHYTS

**CLINICAL AND MORPHOLOGICAL FEATURES OF PARTIAL GIANTISM
MANIFESTATIONS IN CHILDREN**

*Tutor: associate professor M. T. Mohammadi,
Department of Pathology
Belarusian State Medical University, Minsk*

Литература

1. The Proteus syndrome / H.R. Wiedemann, G.R. Burgio, P. Aldenhoff, et al. // Eur J Pediatr. - 1983.-№ 140. - P. 5-12.
2. Pedal macrodactyly treated by digital shortening and free graft: a report of two cases/ S. Raja Sabapathy, J.O. Roberts, et al. // Br J Plast Surg. – 1990. - № 43. – P. 116-9.
3. Тяжелая форма синдрома Протея у новорожденного / Е.Г. Ильина, А.А. Ершова-Павлова, А.С. Бойша и др. // Медицинская генетика. – 2009. – № 7. – С. 39-41. Proteus syndrome: 2 case reports and a review of the literature / E. Satter // Cutis. – 2007. – Vol.80. – P.297-302.