


## ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ / CASE OF PRACTICE

УДК: 616-006.442-053.3  
DOI: 10.24061/2413-4260.IX.1.31.2019.15

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК СИНДРОМУ  
ПРОТЕЯ У ДИТИНИ РАНЬОГО ВІКУ

Н.І. Токарчук<sup>1</sup>, Т.В. Чекоун<sup>1</sup>,  
Ю.В. Вижга<sup>1</sup>, Л.С. Старинець<sup>2</sup>,   
Савицька<sup>2</sup>, В.В. Лагода<sup>2</sup>

Вінницький національний медичний університет  
імені М.І. Пирогова, МОЗ України<sup>1</sup>  
Вінницька обласна дитяча клінічна лікарня, МОЗ України<sup>2</sup>  
(м. Вінниця, Україна)

**Резюме.** Спадкові захворювання — одна з найбільш складних проблем сучасної педіатрії. Як свідчить Комісія експертів ЄС по органним захворюванням (EUCERD, 2010 – 2013 рр.) та Експертна група європейської комісії по орфанним захворюванням (CEG-RD, 2013-2016 рр.), сьогодні у світі ідентифіковано приблизно 8 тис. орфанних (рідкісних) захворювань, з них понад 5 тис., це — спадкові метаболічні хвороби. У 2002 р. Національним науково-дослідним інститутом геному людини (NHGRI) та Управлінням із досліджень рідкісних захворювань (ORDR) створено Інформаційний центр генетичних та рідкісних захворювань (GARD), що постійно оновлюється та надає доступ громадськості до поточної, надійної та легкої для сприйняття інформації про генетичні та рідкісні захворювання людини.

Синдром Протея – захворювання, причина якого полягає у летальній домінантній соматичній мутації, яка виникає в післязиготній стадії розвитку ембріону. Синдром Протея характеризується комплексним, варіабельним та прогресуючим розростанням різних тканин організму з переважанням асиметричної макродактилії, сполучнотканинними та епідермальними невусами, вродженими вадами розвитку кровоносних та лімфатичних судин, гіперостозом кісток черепа. Патологія характеризується не тільки деформаціями тіла, але й небезпечна розвитком важких ускладнень, що призводять до летальних наслідків у молодому віці.

Мета клінічного спостереження – привернути увагу фахівців до захворювання, яке рідко зустрічається, представити клінічні особливості синдрому Протея.

У статті представлено клінічний випадок синдрому Протея у дівчинки А., віком 1 рік 5 місяців. Об'єктивне обстеження: зріст 92 см, вага 12 кг. Голова збільшена в розмірі за рахунок вентрикуломегалії. Буфтальм правого ока. Грубі риси обличчя – гіперплазія тканин носа. Аномалія зубів та емалі. У поперековій ділянці та на нижніх кінцівках – дифузний невус світлокоричневого кольору з гіперплазією тканин. Деформація правої та лівої кистей: макродактилія II та III пальців з гіперплазією м'яких тканин пальців. Ліва нижня кінцівка більша за праву та ротована назовні.

Клінічний діагноз: Синдром Протея. Вроджена глаукома правого ока, оперована. Вроджена катаракта лівого ока. Агенезія мозолистого тіла. Вентрикуломегалія. Полімікрогірія. S-подібний грудно-поперековий сколіоз III ст. Вроджена вада розвитку кистей, макродактилія. Дисплазія кульшових суглобів. Вроджений підвивих правого стегна. Мультикістоз лівої нирки. Гіпоплазія правої нирки. Затримка психомоторного та статокінетичного розвитку. Затримка інтелектуального розвитку, соціально неадаптована. Вторинний пієлонефрит, активна стадія, без порушення функції нирок. Двобічна вогнищева позалікарняна пневмонія, гострий перебіг, ДН I. Дефіцитна анемія II ступеня.

**Висновки.** Синдром Протея – рідкісний синдром з утрудненою генетичною ідентифікацією. У даному клінічному випадку діагноз синдрому Протея встановлений синдромологічно.

**Ключові слова:** синдром Протея; дитина раннього віку; мультикістоз нирки; гіпоплазія нирки; невус.

## Вступ

Спадкові захворювання — одна з найбільш складних проблем сучасної педіатрії. Як свідчить Європейський комітет експертів із рідкісних захворювань (EUCERD), сьогодні у світі ідентифіковано приблизно 8 тис. орфанних (рідкісних) захворювань, з них понад 5 тис. становлять спадкові метаболічні хвороби. У 2002 р. Національним науково-дослідним інститутом геному людини (NHGRI) та Управлінням із досліджень рідкісних захворювань (ORDR) створено Інформаційний центр генетичних і рідкісних захворювань (GARD), що постійно оновлюється та надає доступ громадськості до поточної, надійної та легкої

для сприйняття інформації про генетичні та рідкісні захворювання людини. На сьогоднішній день немає єдиної точки зору на патогенез різноманітних «аномалій», які виникають при змінах генетичного апарату, їх поширеність, класифікацію, інформативність окремих діагностичних методів.

Вроджені вади розвитку становлять одну з найбільш гострих медико-соціальних проблем сучасної медицини та займають провідне місце у структурі малюкової смертності та дитячої інвалідності. Слід відзначити значні морально-психологічні та економічні збитки для родини та суспільства, оскільки в більшості випадків такі діти є інвалідами з дитинства. Нерідко множинні вади розвитку

спричинені хромосомними мутаціями, причому в 75% випадків це мутації *de novo* [1].

Серед генетичної патології існує безліч захворювань, які призводять до деформації тіла і органів. Однією із таких патологій є синдром Протея. Синдром Протея характеризується комплексним, варіабельним та прогресуючим розростанням різних тканин організму з переважанням асиметричної макродактилії, сполучнотканинними та епідермальними невусами, вродженими вадами розвитку кровоносних та лімфатичних судин, гіперостозом кісток черепа. Патологія небезпечна не тільки деформаціями тіла, але і важкими ускладненнями, що призводять до летальних наслідків у молодому віці. Так, при синдромі Протея існує схильність до розвитку пухлин.

Даний синдром зустрічається вкрай рідко. Описано близько 200 випадків захворювання в світі. Дане захворювання було описано ще в 19-му столітті, коли вчені зацікавилися Джозефом Мерриком, що виступав у цирку виродків. Він став відомимусьому світу як «людина-слон». Тоді і з'явилася назва даного синдрому, - її зв'язали з іменем міфічної істоти – морського божества Протея, (грец. Proteus – «поліморфний»), який володів унікальною здатністю радикальнозмінювати свій зовнішній вигляд та приймати зовнішність різних істот з метою успішного захоплення здобичі [2]. Життя Джозефа складалася невдало, і останні роки він провів під наглядом англійського хірурга Фредеріка Тривза. Цей лікар зацікавився незвичайним захворюванням «людини-слона».

Однак, цей рідкісний синдром (з частотою менше 1 випадку на 1 млн населення) був вперше описаний М.М. Cohenta P.W. Naydeny 1979 р., а у 1983 р.Н.Р. Wiedemanпта співавт. надали цій хворобі широкого розголосу завдяки публікації статті про чотирьох хлопчиків, які не були родичами, та у яких була поєднана та ідентична клінічна симптоматика у вигляді парціального гігантизму рук та ніг, невусів, гемігіпертрофії, підшкірних пухлин, макроцефалії, інших вад черепа, прискороного росту та вісцеральної патології [3, 4].

Вважається, що синдром Протея виникає після зиготній стадії розвитку ембріона внаслідок летальної доміантної соматичної мутації гену АКТ1 (164730), який розташований в 14q32.33 хромосомі. Дана мутація не призводить до переривання вагітності та обумовлює наявність мозаїцизму, з чим пов'язують виражену варіабельність клінічних проявів синдрому Протея [5, 6]. Білок АКТ1 відповідає за прискорення росту клітин організму. У здорових людей ген АКТ1 є неактивним. Тяжкість захворювання безпосередньо пов'язана з періодом, коли відбулася мутація. Чим раніше зазнав пошкодження білок АКТ1, тим більш виразніші клінічні симптоми. При проведенні молекулярно-генетичних досліджень показано, що біля 20% пробандів мають мутацію гену-супресору пухлинного росту РТЕН, в решті випадків етіологія синдрому Протея залишається невідомою [7].

Діагноз синдрому Протея може бути встановлений на підставі клінічних ознак у пацієнтів з класичним варіантом перебігу захворювання. В таких випадках молекулярно-генетичне дослідження може бути корисним для підтвердження діагнозу.

Однак, у разі коли клінічні прояви неоднозначні, проведення молекулярно-генетичного дослідження необхідне для встановлення діагнозу.

Незважаючи на те, що мутація гена відбувається внутрішньоутробно, новонароджені діти виглядають здоровими, ознаки синдрому розвиваються впродовж першого року життя. Зазвичай перші симптоми з'являються у дітей у віці 2-5 років. Основною ознакою хвороби є розростання окремих частин тіла до атипових розмірів. В процес втягується шкіра, кістки, м'язи, жироватканина, лімфатичні та кровоносні судини. Гіперплазія тканин призводить до різноманітних ускладнень, серед яких: тромбоз глибоких вен; емболія легневих артерій; ураження суглобів та м'язів кінцівок; переломи; судомні напади; зниження зору; набряки. Окрім того, синдром Протея пов'язаний з високим ризиком розвитку онкологічної патології – злویкісних пухлин різноманітної локалізації, аденоми слинних залоз, менінгіоми та ін. [8]. Серед інших можливих ознак синдрому Протея можуть бути шкірні новоутворення невуси (епідермальні), ангіокератоми, гемангіоми, ліпоми; зміна пігментації шкіри – надлишкове або недостатнє забарвлення; синдактилія та інші аномалії будови пальців рук та ніг [9].

В 2004 р. D. Nguyen та співавт. розробили діагностичні критерії синдрому Протея, на основі яких є можливість клінічно виставити діагноз даного захворювання [9].

I. Обов'язкові загальні критерії

1. Мозаїчний розподіл уражень.
2. Прогресуючий перебіг.
3. Спорадичність випадку.

II. Специфічні критерії: критерії А або 2 критерії з групи В або 3 критерії з

групи С

1. Група А: сполучнотканинний невус.
2. Група В:

- 1) епідермальний невус;
- 2) диспропорційна гіпертрофія (1 або більше):
  - кінцівок;
  - черепа (гіперостози);
  - зовнішнього слухового проходу (гіперостози);
  - хребців (мегалоспондилодисплазія);
  - внутрішніх органів (селезінки та/або тимуса);
- 3) специфічні пухлини до кінця 2-го десятиліття (або одна):

- білатеральна цистаденома яєчників;
- мономорфна аденома навколоушної залози.

3. Група С:

1) дисрегуляція жирової тканини (в декількох місцях або в одному місці):

- ліпоми;
- регіональна відсутність жирової тканини;
- 2) судинні мальформації (одна або більше):
  - капілярні, венозні та/або лімфатичні мальформації;
- 3) фенотип обличчя:

- доліхоцефалія;
- витягнуте обличчя;
- лінія очної щілини має незначний косий нахил вниз та/або зовнішній кут ока дещо опущений;
- низьке перенісся;
- широкі ніздрі або антеверсіяніздрів;
- відкритий рот в спокої.

Синдром Протея слід диференціювати з нозологіями, що супроводжуються гемігіпертрофією, - вродженим ліпоматозом, а також з синдромами Маффучі, Кліппеля-Треноне-Веберата Баннайана-Зонана.

Враховуючи те, що захворювання є спадковим, усунути його причину неможливо. Препарати для лікування синдрому Протея не мають особливої важливості, так як вони не здатні усунути вроджені дефекти. Єдиним способом полегшити життя пацієнтів є хірургічне втручання. Воно показано при важких викривленнях хребта, сильній асиметрії кінцівок, патологічному розростанні шкіри. Хворі з синдромом Протея повинні довічно спостерігатися у лікаря-ортопеда, невропатолога, хірурга, окуліста та онколога. Медикаментозна терапія (судинні засоби, сечогінні та знеболюючі) є симптоматичною. Розвиток пластичної хірургії дозволяє усувати дефекти, тим самим покращити зовнішній вигляд хворих.

Таким чином, синдром Протея є інвалідизуючим захворюванням, яке негативно впливає на тривалість життя пацієнтів. За даними досліджень, хворі помирають у віці від 3 до 40 років, більшість хворих помирає в дитинстві. Причинами летальних наслідків стають злоякісні неоплазії, тромбози судин. Кісти та емфізема легень, пухлини та абсцеси ЦНС і тромбоемболія легеневої артерії стають основними причинами смерті (за даними літератури). Профілактичні заходи не відпрацьовані із-за спорадичного вродженого характеру патології.

**Мета клінічного спостереження** – привернути увагу фахівців до захворювання, яке рідко зустрічається, представити клінічні особливості синдрому Протея.

#### Клінічне спостереження

У статті представлено клінічний випадок синдрому Протея у дівчинки А., віком 1 рік 5 місяців, яка була госпіталізована в обласну дитячу клінічну лікарню м. Вінниця.

Анамнестичні дані. Дівчинка народилась від II вагітності II пологів (від I вагітності – здорова дівчинка 7 років). Остання вагітність перебігала на фоні загрози переривання, токсикозу першої та другої половини, маловоддя, та ГРЗ на 33 тиж. Матері 32 роки, батькові 38 років; батьки здорові; освіта батьків середня. Шкідливі звички батьки заперечують. На облік з приводу даної вагітності жінка встала своєчасно. Під час пренатального УЗД плоду було діагностовано агенезію мозолистого тіла, вентрикуломегалію. Пологи термінові в термін гестації 39 тиж, природнім шляхом. Дитина народилась з масою тіла 2930 г, довжиною тіла 53 см. Оцінка за шкалою Апгар склала 4 бали. На першу добу життя дитина була переведена у відділення АІТ новонароджених ВОДКЛ з причин дихальних розладів та множинних уроджених вад розвитку головного мозку, шкіри та судин), підозри на адреногенітальний синдром. На 6 добу життя немовля було переведене у відділення патології новонароджених, де перебувало на стаціонарному лікуванні впродовж 14 днів. Дитина виписана з клінічним діагнозом: Множинні вроджені вади розвитку: ВВР ЦНС, агенезія мозолистого тіла, вроджена гідроцефалія, деформація бічних шлу-

ночків, геморагічне просякнення базальних гангліїв; вроджена катаракта лівого ока; факоматоз; вроджений лівобічний грудо-поперековий сколіоз; полігірія; неповне подвоєння обох нирок.

Дитина знаходилась на грудному вигодовуванні до 3 місяців, не щеплена. Алергологічний анамнез не обтяжений. Генеалогічний анамнез: у бабусі по материнській лінії онкопатологія (рак яєчників).

У віці 2,5 міс дитина була прооперована у лікарні ОХМАДИТ м. Київ з приводу глаукоми правого ока. Впродовж усього періоду спостереження відзначалася затримка психомоторного розвитку. У віці 1 року дівчинка важила 12 кг при зрості 92 см, самостійно не сиділа, не ходила. Клінічно спостерігалось розростання шкіри та кісткової тканини і у віці 1 рік 4 місяці дитина була консультована генетиком лікарні ОХМАДИТ м. Київ, який вставив діагноз: Синдром Протея.

Клінічні прояви. На час госпіталізації у віці 1 рік 5 місяців стан дитини був розцінений як важкий. Дитина госпіталізована у відділення для дітей раннього віку з фебрильною температурою (підвищення температури тіла до 38,8 0 С), кашлем. Відмічався виражений інтоксикаційний синдром, відмова від їжі та пиття, слабкість та сонливість.

Об'єктивне обстеження: зріст 92 см, вага 12 кг. Голова збільшена в розмірі за рахунок вентрикуломегалії. Буфтальм правого ока. Грубі риси обличчя – гіперплазія тканин носа (рис.1). Аномалія зубів та емалі. В поперековій ділянці та на нижніх кінцівках дифузний невус світло коричневого кольору з гіперплазією тканин (рис.2). Деформація правої та лівої кистей: макродактилія II та III пальців з гіперплазією м'яких тканин пальців (рис.3, рис.4). Ліва нижня кінцівка більша за праву тартована назовні (рис.5). Ділянка серця візуально не змінена. При аускультатії легень вислуховувались вологі дрібнопухирцеві хрипи з обох боків, ЧД – 48-54/хв. Живіт симетричний. Гіпертрофія клітора. Фізіологічні відправлення не порушені. Загальний аналіз крові (від 06.06.18р.): Нb- 80 г/л, еритроцити - 4,2 \*10<sup>12</sup> /л, лейкоцити - 15,6 \*10<sup>9</sup> /л, ШОЕ- 34 мм/год, п.- 15%, с.- 56%, е.- 6%, л.- 22%; Загальний аналіз сечі (від 11.06.18 р.): білок - 0,099%, лейкоцити - покривають усе поле зору; біохімічні показники функції печінки та нирок в межах норми. На рентгенографії органів грудної клітки: вогнища інфільтрації в легеневій тканині. ЕхоКг - без патологічних змін, УЗД ОЧП – множинні кісти лівої нирки 5-8 мм, ліва нирка збільшена (108\*42 мм.), права нирка зменшена (45\*20 мм), ЧМС обох нирок не деформовані. Від додаткових інструментальних методів обстеження нирок (мікційна цистографія, екскреторна урографія) батьки відмовились.

На фоні проведеної терапії (антибактеріальна, дезінтоксикаційна) стан дівчинки покращився. Позитивна динаміка відмічалась і в клінічних показниках крові (нормалізація лейкоцитів, ШОЕ, гемоглобіну) та сечі (відсутність протеїнурії, лейкоцитурії).

Клінічний діагноз: Синдром Протея. Вроджена глаукома правого ока, оперована. Вроджена катаракта лівого ока. Агенезія мозолистого тіла. Вентрикуломегалія. Полімікрогірія. S-подібний грудо-поперековий сколіоз III ст. Вроджена вада



розвитку кистей, макродактилія. Дисплазія кульшових суглобів. Вроджений підвивих правого стегна. Мультикістоз лівої нирки. Гіпоплазія правої нирки. Вторинний пієлонефрит, активна стадія, без порушення функції нирок. Двобічна вогнищева позалікарняна пневмонія, гострий перебіг, ДН I. Дефіцитна анемія II ступеня. Затримка психомоторного та статокінетичного розвитку. Затримка інтелектуального розвитку, соціально неадапована.

Після стабілізації стану дитина виписана додому під нагляд сімейного лікаря та під спостереження невролога, ортопеда, окуліста, уролога, нефролога.

Прогноз при даному синдромі несприятливий. Різноманітні ускладнення, такі як аномалії центральної нервової системи, виражений прогресуючий сколіоз, тромбози, небезпечні внутрішні пошкодження, можуть впливати на тривалість та якість життя дитини з синдромом Протея. Смерть настає найбільш часто від злякисних новоутворень. Сучасні методи лікування та догляду можуть лише підтримувати життя дитини.

### Висновки

Синдром Протея – рідкісний синдром з утрудненою генетичною ідентифікацією. Вчасне встановлення діагнозу та прогнозування можливих ускладнень, а також їх профілактика та лікування, значно продовжують загальну тривалість життя дитини. Пацієнти з синдромом Протея, які не потребують хірургічного лікування, можуть вести активний спосіб життя.

**Конфлікт інтересів:** Автори не заявляли будь-якого конфлікту інтересів.

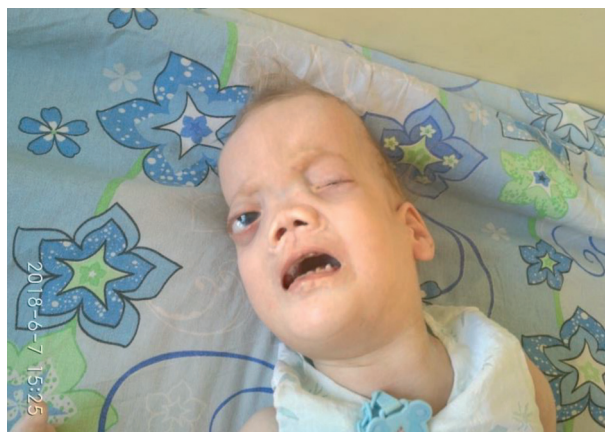


Рис.1.



Рис.2.



Рис.3.



Рис.4.



Рис.5.

**Література**

1. Biesecker L. The challenges of Proteus syndrome: diagnosis and management. *Eur J Hum Genet.* 2006;14(11):1151-7. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201638.
2. Biesecker LG. The multifaceted challenges of Proteus syndrome. *JAMA.* 2001;285(17):2240-3. doi: 10.1001/jama.285.17.2240.
3. Cohen MM Jr. Proteus syndrome review: molecular, clinical, and pathologic features. *Clin Genet.* 2014;85(2):111-9. doi: 10.1111/cge.12266.
4. Cohen MM Jr, Hayden PW. A new lyrecognized hamartomatous syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1979;15(5B):291-6.
5. Wiedemann HR, Burgio GR, Aldenhoff P, Kunze J, Kaufmann HJ, Schirg E. The proteus syndrome. Partial gigantism of the hands and/or feet, nevi, hemihypertrophy, subcutaneous tumors, macrocephaly or other skull anomalies and possible accelerated growth and visceral affections. *Eur J Pediatr.* 1983;140(1):5-12.
6. Benyan AKZ, Fatehala ZF, AL-Hassani FAA. Proteus syndrome: a case report in Basra\Iraq. *Kufa Med Journal.* 2011;14(2):28-33.
7. Lindhurst MJ, Sapp JC, Teer JK, Johnston JJ, Finn EM, Peters K, et al. A mosaic activating mutation in AKT1 associated with the Proteus syndrome. *N Engl J Med.* 2011;365(7):611-9. doi: 10.1056/NEJMoa1104017.
8. Zhou X, Hampel H, Thiele H, Gorlin RJ, Hennekam RC, Parisi M, et al. Association of germline mutation in the PTEN tumour suppressor gene and Proteus and Proteus-like syndromes. *Lancet [Internet].* 2001[cited 2019 Jan 12];358(9277):210-1. Available from: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(01\)05412-5/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(01)05412-5/fulltext) doi:10.1016/S0140-6736(01)05412-5.
9. Nguyen D, Turner JT, Olsen C, Biesecker LG, Darling TN. Cutaneous manifestations of proteus syndrome: correlations with general clinical severity. *Arch Dermatol.* 2004;140(8):947-53. doi: 10.1001/archderm.140.8.947.

**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПРОТЕЯ У РЕБѢНКА  
РАННЕГО ВОЗРАСТА**

*Н.И. Токарчук<sup>1</sup>, Т.В. Чеботун<sup>1</sup>, Ю.В. Вижга<sup>1</sup>,  
Л.С. Старинец<sup>2</sup>, Т.В. Савицька<sup>2</sup>, В.В. Лагода<sup>2</sup>*

**Винницький національний медичний університет  
імені Н.І. Пирогова, МОЗ України<sup>1</sup>  
Винницька обласна дитяча клінічна  
больниця, МЗ України<sup>2</sup>  
(г. Вінниця, Україна)**

**Резюме.** Наследственные заболевания — одна из наиболее сложных проблем современной педиатрии. Комиссия экспертов ЕС по редким заболеваниям (EUCERD, 2010-2013 гг.) и Экспертная группа Европейской комиссии по редким заболеваниям (CEG-RD, 2013-2016 гг.) насчитывает около 8 тыс. Орфанных болезней, из них более 5 тыс. — наследственные метаболические болезни. В 2002 г. Национальным научно-исследовательским институтом генома человека (NHGRI) и Управлением по исследованию орфанных болезней (ORDR) образован Информационный центр генетических и орфанных болезней (GARD), который постоянно обновляется и дает доступ общественности к текущей, надежной информации по генетическим болезням человека.

Синдром Протея — заболевание, причина которого лежит в летальной доминантной соматической мутации, которая возникает в послезиготной стадии развития эмбриона. Синдром Протея характеризуется комплексным, вариабельным и прогрессирующим мразрастанием разных тканей организма с превалированием ассиметричной макродактилии, соединительнотканными, эпидермальными невусами, врожденными пороками развития кровеносных и лимфатических сосудов, гиперостозом костей черепа. Патология характеризуется не только деформациями тела, но и опасна развитием тяжелых осложнений, которые приводят к летальному исходу в молодом возрасте.

**Цель клинического наблюдения** — обратить внимание врачей на заболевание, которое редко встречается, представить клинические особенности синдрома Протея.

В статье представлен клинический случай синдрома Протея у девочки А., возрастом 1 год 5 месяцев. Объективное обследование: длина тела 92 см, масса тела 12 кг. Голова увеличена в размерах за счет вентрикуломегалии. Буфтальм правого глаза. Грубые

**CLINICAL CASE OF PROTEUS SYNDROME  
IN INFANT**

*N.I. Tokarchuk<sup>1</sup>, T.V. Chekotun<sup>1</sup>, Y.V. Vyzhga<sup>1</sup>,  
L.S. Starynets<sup>2</sup>, T.V. Savitska<sup>2</sup>, V.V. Lagoda<sup>2</sup>*

**Vinnitsya national medical university N.I. Pirogov,  
MPH of Ukraine<sup>1</sup>  
Vinnitsya regional children's hospital, MPH  
of Ukraine<sup>2</sup>  
(Vinnitsya, Ukraine)**

**Summary.** Congenital diseases - one of the most complicated problem in modern pediatric. According to the European Commission Expert Group on Rare Diseases (EUCERD) data, in a world there are more than 8 thousands of rare diseases and more than 5 thousands — congenital metabolic diseases. In 2002 by National Human Genome Research Institute (NHGRI) and National organization for Rare Diseases (NORD) created Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD), that regularly updates and provide public and evidence-based information concerning genetic and rare diseases of humans.

Proteus syndrome — disease, reason of it is lethal dominant somatic mutation that occurs in afterzygote period of the embryonic development. Proteus syndrome characterized by complex variable and progressive excrescence of different tissues with predominance of asymmetric macrodactylia, connective tissue and epidermal nevus, congenital defects of blood and lymph vessels development, cranial bones hyperostosis. Pathology followed by severe body deformation that lead to the lethal complications in young age.

**The aim of the clinical study** — is to pay attention of the medical professionals at the disease that rare met and present clinical features of the Proteus syndrome.

In the article we presented clinical case of Proteus syndrome in a girl of 1 year 5 months of age. Objective examination: height 92 cm, weight — 12 kg. The head is enlarged due to ventriculomegaly. Burophthalm of the right eye. Rough facial features — hyperplasia of the nose tissues. Abnormality of the teeth and enamel. In a lumbar region and lower extremities diffused nevus in a light brown color with a hyperplasia of tissues. Deformation of the right and left hands: macrodactyliya of the II and III fingers with hyperplasia of the soft tissues. Left leg is larger than right and turned out. Clinical diagnose: multiple congenital growth defects - Proteus syndrome (sporadic inheritance). Congenital corrected glaucoma of the right eye. Congenital cataract of the left eye. Agenesis of the

черты лица – гиперплазия тканей носа. Аномалия зубов и эмали. В поперечной области и нижних конечностях – диффузный невус светлорозового цвета с гиперплазией тканей. Деформация правой и левой кистей: макродактилия II и III пальцев с гиперплазией мягких тканей. Левая нижняя конечность больше правой и ротирована наружу. Клинический диагноз: Синдром Протея. Врожденная глаукома правого глаза, оперирована. Врожденная катаракта левого глаза. Агенезия мозолистого тела. Вентрикуломегалия. Полимикрогирия. S-подобный грудно-поперечный сколиоз III ст. Врожденный порок развития кистей, макродактилия. Врожденный подвывих правого бедра. Дисплазия тазобедренных суставов. Мультикистоз левой почки. Гипоплазия правой почки. Задержка психомоторного и статокинетического развития. Задержка интеллектуального развития, социально неадаптирована. Вторичный пиелонефрит, активная стадия, без нарушения функции почек. Двусторонняя, очаговая внебольничная пневмония, острое течение, ДН I. Дефицитная анемия II степени.

**Выводы.** Синдром Протея – редкий синдром с отягощенной генетической идентификацией. В данном клиническом случае диагноз синдрома Протея выставлен синдромологически.

**Ключевые слова:** синдром Протея; ребенок раннего возраста; мультикистоз почки; гипоплазия почки; невус.

**Контактна інформація:**

**Токарчук Надія Іванівна** - д.мед.н, професор кафедри педіатрії №1 Вінницького національного медичного університету імені М.І. Пирогова (м. Вінниця, Україна)

**Контактна адреса:** вул. Пирогова, 56, м.Вінниця, 21018, Україна.

**Контактний телефон:** +380674963472.

**e-mail:** nadia\_tokarchuk@ukr.net

**ORCID:** <http://orcid.org/0000-0001-6868-6596>

**Researcher ID:** U-4036-2017

**Контактная информация:**

**Токарчук Надежда Ивановна** - д.мед.н, профессор кафедры педиатрии №1 Винницкого национального медицинского университета имени Н.И. Пирогова (г. Винница, Украина)

**Контактный адрес:** ул. Пирогова, 56, г.Винница, 21018, Украина.

**Контактный телефон:** +380674963472.

**e-mail:** nadia\_tokarchuk@ukr.net

**ORCID:** <http://orcid.org/0000-0001-6868-6596>

**Researcher ID:** U-4036-2017

**Contact Information:**

**Tokarchuk Nadezhda** - MD, Professor of the Department of Pediatrics N1 of the National Pirogov Memorial Medical University (Vinnitsa, Ukraine)

**Contact address:** st. Pirogova, 56, Vinnitsa, 21018, Ukraine.

**Contact phone:** +380674963472.

**e-mail:** nadia\_tokarchuk@ukr.net

**ORCID:** <http://orcid.org/0000-0001-6868-6596>

**Researcher ID:** U-4036-2017