

Синдромы, ассоциированные с интолерантностью к глюкозе и сахарным диабетом*

Ю.А. Князев

Российский государственный медицинский университет
(ректор - акад. РАМН В.Н. Ярыгин), Москва

Синдром (тип наследования)	Тип сахарного диабета	Дополнительные клинические данные
1	2	3
1. Синдромы, ассоциированные с дегенерацией поджелудочной железы		
Врожденное отсутствие поджелудочной железы (? AP)	СД 1 (врожденный)	Внутриутробная гипотрофия, понижение всасывания жиров и переваривания мышечных волокон, дегидратация
Врожденное отсутствие островков Лангерганса (AP или XP)	СД 1 (врожденный)	Внутриутробная гипотрофия, дегидратация
Врожденная гипоплазия поджелудочной железы (? AP)	СД 1 (грудного возраста)	Внутриутробная гипотрофия, экзокринная недостаточность поджелудочной железы
Почечно-печеночная и панкреатическая дисплазия (AD)	СД 1	Кистозная дисплазия почек, билиарный дисгенез, кисты и панкреатический фиброз, полиспления
Наследственный рецидивирующий панкреатит (AD)	СТГ → СД 1	Абдоминальные боли, хронический панкреатит
Кистофиброз (AP)	СТГ → СД 1	Мальабсорбция, хронические респираторные заболевания
Полиэндокринная недостаточность (синдром Шмидта) (? AP, AD)	СД 1	Аутоиммунное эндокринное заболевание, гипотиреоз, надпочечниковая недостаточность
Ig A-дефицит, мальабсорбция и диабет (AD)	СД 1	Дефицит Ig A, мальабсорбция
Гемохроматоз (AP)	СД 2	Осложнения со стороны печени, поджелудочной железы, кожи, сердца и желез внутренней секреции вследствие накопления железа
Талассемия (AP)	СТГ → СД 2	Анемия, нарушения метаболизма железа
α-1-Антитрипсиновая недостаточность (AP)	СД 2	Эмфизема, цирроз печени
2. Наследственные эндокринные заболевания с непереносимостью глюкозы		
Изолированный дефицит гормона роста (AP, AD)	СД 2	Пропорциональный нанизм
Наследственный гипопизарный нанизм (AP, XP)	СД 2	Пропорциональный нанизм, гипогонадизм, дефицит соматотропного и аденокортикотропного гормонов
Нанизм Ларона (AP)	СД 2	Пропорциональный нанизм
Феохромоцитома (AD)	СТГ	Артериальная гипертензия, тремор, пароксизмальное потоотделение
Множественный эндокринный аденоматоз (AD)	СТГ	Аденомы гипофиза (акромегалия), паращитовидных желез (почечные камни), поджелудочной железы (пептическая язва)

* Используются также данные J.J. Rotter, C.M. Vacheim, D.Z. Rimon из «Genetis of diabetes mellitus».

3. Врожденные нарушения метаболизма с непереносимостью глюкозы

1	2	3
Аланинурия (? AP)	СД 2 (грудного возраста)	УО, микроцефалия, внутриутробная гипотрофия, нанизм, гипоплазия зубной эмали. Высокие уровни пирувата, лактата и аланина в крови
Гликогеноз I типа (AP) Острая интермиттирующая порфирия (AD)	СТГ СТГ	Гепатомегалия, ранняя гипогликемия Пароксизмальные абдоминальные боли; артериальная гипертензия
Гиперлипидемия (AD)	СД 2	Гиперлипидемия, заболевания коронарных артерий
Гипофосфатемия Фанкони (AP)	СД 2	Тубулопатия, метаболическая остеопатия
Тиаминчувствительная мегалобластная анемия (AP)	СТГ → СД 2	Мегалобластная анемия, тугоухость

4. Синдромы с инсулинрезистентным рано начинающимся неклеточическим сахарным диабетом

Атаксия-телеангиэктазия (AP)	Резистентность к инсулину	Атаксия, телеангиэктазия, дефицит Ig A
Миотоническая дистрофия (AD)	Резистентность к инсулину	Миотония, катаракта, тестикулярная атрофия, облысение
Синдром липоатрофического диабета (Сейпа-Берардинелли синдром) (AP)	Резистентность к инсулину	Гепатомегалия, acanthosis nigricans, поликистозные яичники, гипертрофия клитора
Брунзелла синдром (AP)	Резистентность к инсулину	Клиника подобна синдрому Сейпа-Берардинелли с кистозным ангиоматозом мягких тканей и костей
Семейная парциальная липодистрофия (Коббер-Даннегана синдром) (ХД) тип А: поражены только конечности тип В: поражено также туловище, патология вульвы Частичная липодистрофия с аномалией Ригера (AD)	Резистентность к инсулину СТГ → СД 2	Гиперлипидемия, ксантоматоз, acanthosis nigricans Ригера аномалия, гипоплазия средней трети лица, низкий рост, гипотрихоз
Аредлида синдром (акроренальная и эктодермальная дисплазия) (AP)	Резистентность к инсулину	Внутриутробная гипотрофия, липоатрофия, гепатоспленомегалия, необычное лицо, гипотрихоз, аномалия зубов, сколиоз, гиперостоз костей свода черепа, дефекты кистей, гипоплазия молочных желез, аномалия гениталий, эктодермальная дисплазия, задержка роста
Альстрома синдром	Инсулин-резистентное ожирение	Пигментная ретинопатия, нейросенсорная тугоухость
Эдвардса синдром (AP)	Резистентность к инсулину	УО, тугоухость, пигментный ретинит, ожирение, гипогонадизм, acanthosis nigricans
Лепречаунизм (точковая мутация инсулинрецепторного гена) (AP)	Резистентность к инсулину	Внутриутробная гипотрофия, большие кисти, стопы и гениталии, acanthosis nigricans, гирсутизм, сниженная толщина подкожно-жирового слоя, задержка роста
Робсона - Менденхалла синдром (AP)	Резистентность к инсулину	Необычное лицо, увеличенные гениталии, преждевременное половое созревание, acanthosis nigricans, гирсутизм, гиперплазия эпифиза

5. Синдромы инсулинрезистентного диабета и acanthosis nigricans

Тип А (? AD)	Снижение количества инсулинрезистентных рецепторов	Овариальный гирсутизм, ускорение физического развития
--------------	----------------------------------------------------	-------------------------------------------------------

Тип А с акральной гипертрофией и спазмами (? AP)	Резистентность к инсулину (пострецепторный дефект)	Большие кисти, acanthosis nigricans, мышечные спазмы, увеличение почек, поликистоз яичников
Тип А с брахидактилией и аномалиями развития зубов (? AP)	Резистентность к инсулину	Acanthosis nigricans, долихоцефалическая форма черепа (бitemпоральные вдавления), акральная гипертрофия, уменьшение подкожно-жирового слоя туловища, брахидактилия, аномалии развития зубов
Тип А с мышечными спазмами и грубым лицом (АД)	Резистентность к инсулину (пострецепторный дефект)	Грубое лицо, атлетическое сложение у женщин, acanthosis nigricans, головные боли, мышечные спазмы, гиперпролактинемия, отсутствие овуляций
Тип В (?)	Резистентность к инсулину (циркулирующий ингибитор)	Acanthosis nigricans, иммунологическая болезнь

6. Наследственные нейромышечные заболевания с непереносимостью глюкозы

Синдром аноسمии-гипогонадизма (? AP)	СТГ → СД 2	Аносмия, гипогонадизм. Снижение слуха, незаращение губы и неба
Мышечные дистрофии (AP, АД, XP)	СТГ → СД 2	Мышечные дистрофии
Проксимальная миопатия позднего проявления (? AP)	СТГ → СД 2	Миопатия, катаракта
Болезнь Гентингтона (АД)	СТГ → СД 2	Хорея, деменция
Болезнь Мачадо (АД)	СД 2	Атаксия
Германа синдром (АД)	СД 2	Фотомиоклонус, глухота, нефропатия, деменция
Синдром сахарного и несахарного диабета, оптической атрофии и тугоухости (Вольфрама - Дидмода синдром) (AP)	СД 1	Оптическая атрофия, несахарный диабет, глухота, неврологическая симптоматика
Атаксия Фридрейха (AP)	СД 1 или СД 2	Спинноцеребеллярная дегенерация
Псевдо - Рефсума синдром (? АД)	СД 2	Мышечная атрофия, атаксия, пигментный ретинит
Синдром ригидного человека (? АД)	СД 1	Флюктуирующая мышечная ригидность с болезненными спазмами, характерная ЭМГ, аутоиммунная патология нервной системы и эндокринных желез
Русси - Леви синдром (АД)	СД 2	Атаксия, арефлексия, амиотрофия

7. Прогероидные синдромы с непереносимостью глюкозы

Коккейна синдром (AP)	СТГ	Нанизм, прогерия, УО, глухота, слепота.
Метагерия (?)	СД 2	Ранний атеросклероз. Астеническое телосложение, птицеподобное лицо, преждевременное постарение, нормальное половое развитие, атрофия кожи, телеангиэктазии, уменьшение подкожно-жирового слоя
Вернера синдром (AP)	СД 2	Преждевременное постарение, катаракты, атеросклероз

8. Синдромы с непереносимостью глюкозы, вторичной по отношению к ожирению

Ахондроплазия (АД)	СТГ	Диспропорциональный нанизм, относительное ожирение
--------------------	-----	----------------------------------------------------

	2	3
Барде - Бидля синдром (АР)	СТГ → СД 2	УО, пигментный ретинит, полидактилия, гипогонадизм, ожирение
Прадера - Вилли синдром (аномалия длинного плеча 15 хромосомы)	СД 2	Ожирение, низкий рост, акромикрия. УО, диспропорциональный нанизм

9. Смешанные синдромы, ассоциированные с непереносимостью глюкозы

Кристиана синдром (ХР или СПАД)	СТГ → СД 2	Низкий рост, метопический шов, УО, слияние шейных позвонков, грудные полупозвонки, сколиоз, сакральная гипоплазия, паралич n.abdusens. Женщины-носительницы могут иметь СТГ или СД 2
Стероидиндуцированная окулярная гипертензия (АД)	СТГ	Окулярная гипертензия, индуцированная стероидными гормонами
Эпифизарная дисплазия и сахарный диабет, начинающийся в грудном возрасте (АР)	СД 1	Эпифизарная дисплазия, аномалии зубов и кожи
Прогрессирующая конусовидная дистрофия, дегенерация печени, эндокринная дисфункция, дефект слуха (АР)		Цветовая слепота, болезнь печени, глухота, гипогонадизм
Симметричный липоматоз (АД)	СТГ → СД 2	Диффузные симметричные липомы шеи и туловища, ригидная кожа, мышечные спазмы, снижение чувствительности, тугоухость, уролитиаз, артериальная гипертензия, пептические язвы
Вудхаус - Сакати синдром (АР)	СД 2	Необычное лицо, гипогонадизм, отсутствие молочных желез, редкие волосы, УО, нейросенсорная тугоухость и изменения ЭКГ

10. Хромосомные болезни с непереносимостью глюкозы

Клайнфельтера синдром (47 ХХУ)	СТГ → СД 2	Гипогонадизм, высокорослость, УО
Тернера синдром (45 ХО)	СТГ → СД 2	Низкий рост, гонадальный дисгенез, крыловидная шея

Сокращения:

СТГ	- снижение толерантности к глюкозе;
УО	- умственная отсталость;
АР	- аутосомно-рецессивный тип наследования;
АД	- аутосомно-доминантный тип наследования;
ХР	- сцепленный с Х-хромосомой рецессивный тип наследования;
ХД	- сцепленный с Х-хромосомой доминантный тип наследования;
СПАД	- сцепленный с полом аутосомно-доминантный тип наследования;
ЭКГ	- электрокардиограмма;
ЭМГ	- электромиограмма.