

Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы

Кураева Т. Л., Федоринин А.А., Колтакова М.П., Титович Е.В.

ГНЦ РФ ФГБУ НМИЦ Эндокринологии Минздрава РФ

5 случаев Синдрома Альстрема

Синдром Альстрема (СА) — крайне редкое прогрессирующее мультисистемное заболевание с чрезвычайной вариабельностью клинических проявлений, относится к редким моногенным цилиопатиям. Впервые описан в 1959 г. Карлом-Генри Альстремом (Швеция): основными симптомами являлись врожденная дегенерация сетчатки, ведущая к слепоте, ожирение с детства, инсулиннезависимый сахарный диабет. Заболеваемость СА - 1 на 1млн. Развитие синдрома вызвано гомозиготными или компаунд-гетерозиготными вариантами гена *ALMS1*. Ген кодирует белок *ALMS1*, локализующийся в centrosомах и основании ресничек, однако его функция пока неизвестна.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Клиническое описание случаев СА в практике работы ДОСД. Всего наблюдали 5 фенотипически близких случаев СА. Описание двух из них приводим в данной публикации. При молекулярно-генетическом исследовании были выбраны 6 наиболее часто встречающихся в европейских популяциях мутаций гена *ALMS1* из 15 известных на то время: 2141delCT, 6751delTCAC, 7192insA, C10483T, 10775delC, G10992A. Это первое молекулярно-генетическое исследование СА в нашей стране, подтвердившее связь классического фенотипа с наличием мутации в гене *ALMS1*.

6 мес - Горизонтальный нистагм
7 мес - задержка психомоторного развития
11 мес - Снижение остроты зрения
1 год - Ожирение
3 года - Колбочковая дисфункция, дистрофия сетчатки
8 лет - Тугоухость III ст
12лет - Нарушенная толерантность к глюкозе
14 лет - ИНСД

6 мес. - интенсивное нарастание массы тела
8 мес. — нистагм, светобоязнь
6 лет – тугоухость 1 степени
7 лет диагностирован синдром Альстрема
10 лет - ИНСД
мутация *2141delCT* (на момент исследования
(2007) вторую мутацию идентифицировать не удалось)

По литературным данным, прогноз для жизни неблагоприятный. При кардиомиопатии, которая может манифестировать в любом возрасте, возможно острое развитие с летальным исходом. В большинстве исследований отсутствует длительное катамнестическое наблюдение. По имевшимся у нас данным, один из 5 пациентов в возрасте 17 лет был найден дома с признаками наружного кровотечения, можно предполагать, вследствие варикозного расширения вен пищевода (вскрытия не проводилось). Патогенетическая терапия отсутствует. В задачу врача входит оказание возможной помощи в отношении уменьшения клинических проявлений, составляющих синдрома.



Случай 1.
Пациент К. 16 лет



Случай 2.
Пациент М. 10 лет

В последние годы все больше пациентов описывается с нетипичными проявлениями СА. С развитием доступности молекулярно-генетической верификации диагноза, будет диагностироваться все больше случаев с наличием отдельных составляющих СА. В настоящее время мы уже наблюдали случай СА с ИЗСД без гиперинсулинизма, манифестировавший в возрасте 1 года 2 месяцев, интерпретация которого пока затруднительна.

КОНТАКТЫ.
Федоринин А.А.
artem_fedor@mail.ru
+79164823542