

兄妹同患1型糖尿病病例报告

陈蔚 张琴 廖建湘

(深圳市儿童医院, 广东 深圳 518026)

[中图分类号] R587.1 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)11-0929-01

例1: 男, 7岁6个月, 因多饮、多尿10 d, 发热、呕吐4 d, 精神差2 d入院。入院时T 36.5℃, R 25次/min, P 110次/min, BP 138/70 mmHg, 体重20 kg, 神清, 精神反应差, 表情淡漠, 皮肤弹性差, 双眼眶凹陷, 咽部充血明显, 双侧扁桃体1度肿大, 双肺呼吸音清, 心律齐, 心音可, 腹软, 肝脾无肿大, 四肢皮肤无花纹, 四肢肌张力可, 神经系统检查未见异常。患儿母亲的伯父曾患2型糖尿病。入院后查微量血糖33.42 mmol/L; 尿常规示尿糖(+++), 酮体(+++); 血气分析: pH 7.258, HCO₃⁻ 9.4 mmol/L, BE -18 mmol/L。血常规: WBC 13.7 × 10⁹/L, N 0.664, 血红蛋白132 g/L; 血电解质: 钾3.42 mmol/L, 钠129.64 mmol/L, 钙2.20 mmol/L, 均降低。肝肾功能未见异常, 甘油三酯正常, 胆固醇略低于正常, 补体C₃及C₄均降低。甲状腺功能检查示T₃及TSH降低, T₄正常。血清空腹胰岛素4.9 μIU/mL, C肽<0.5 ng/mL, 均低于正常。糖化血红蛋白11.5%。胰腺超声检查未见异常。入院诊断: 1. 1型糖尿病; 2. 糖尿病酮症酸中毒; 3. 中度脱水; 4. 急性上呼吸道感染。入院后给予补液、纠酸、胰岛素治疗并给予糖尿病饮食, 家长因经济原因要求自动出院。后一直预混胰岛素30 R 每日两次皮下注射治疗。5年后(2009年10月)复查糖化血红蛋白为12.2%, 血糖控制不佳。糖尿病抗体三项检查示: 抗胰岛细胞抗体和谷氨酸脱羧酶抗体均为阴性, 抗胰岛素抗体为阳性。

例2: 女, 1岁1个月, 系例1胞妹。因多饮、多尿、消瘦半月入院。入院时T 36.5℃, R 32次/min, P 140次/min, BP 119/74 mmHg, 体重8 kg, 神志清, 精神反应差, 皮肤、口腔黏膜和口唇稍干燥, 弹性稍差, 眼窝稍凹陷, 无皮疹和浮肿, 浅表淋巴结无肿大, 咽不红, 颈无抵抗, 双肺呼吸音清, 未闻及罗音, 心音有力, 心律齐, 腹平软, 肝脾肋下未及, 尿道口红, 无分泌物, 四肢皮肤无花纹, 四肢肌张力正常, 神经系统检查未见异常。入院后查微量血糖21.1 mmol/L; 尿常规示尿糖(+++), 酮体(+++); 血气分析示: pH 7.289, HCO₃⁻ 12.6 mmol/L, BE -14 mmol/L。血常规和CRP未见异常。血电解质示: 钾4.5 mmol/L, 钠134 mmol/L, 钙2.47 mmol/L, 肝肾功能未见异常, 甘油三酯3.03 mmol/L, 明显高于正常, 胆固醇正常范围, 补体C₃降低, 补体C₄正常范围。血清空

腹胰岛素<2.0 μIU/mL, C肽<0.5 ng/mL, 糖化血红蛋白12.1%。入院诊断: 1. 1型糖尿病; 2. 糖尿病酮症酸中毒; 3. 尿道口炎。入院后给予补液、纠酸和降血糖治疗并给予糖尿病饮食。患儿血糖尚未平稳, 家长因经济原因要求自动出院。出院后一直三餐前予短效胰岛素和睡前中效胰岛素皮下注射治疗。2年后(2009年10月)复查糖化血红蛋白为8.5%, 血糖控制较其兄长好。糖尿病抗体三项检查结果与其兄长相同。

讨论: 1型糖尿病是与遗传有关的自身免疫性疾病, 与多种因素有关, 其中遗传因素在1型糖尿病病因中占有重要地位。全基因组筛选研究表明许多基因对该病的遗传易感性都有作用, 发现了至少20个1型糖尿病易感基因位点, 并且用其他方法分离出的相关基因多达80个左右, 估计至少还有50个潜在易感基因待发现^[1]。虽然对1型糖尿病的遗传易感基因有了许多认识, 但其遗传病因仍不十分清楚。资料报道, 1型糖尿病单卵双生子患1型糖尿病的一致率最高, 可达70%^[2], 但本组两例为非双胞胎的兄妹, 其父母非近亲结婚, 兄妹均患1型糖尿病, 这样的病例很少见。需要与之相鉴别的是青少年MODY型糖尿病, MODY型糖尿病是一种单基因遗传的常染色体显性遗传性糖尿病, 是一种特殊类型的非胰岛素依赖性糖尿病, 本组两例临床表现与之不符。另外, 本组两病例与最近报道的特发性糖尿病也不相符, 特发性糖尿病患者血循环中常检测不到常见的自身抗体, 而本组两例抗胰岛素抗体检测均呈阳性。

[参 考 文 献]

- [1] 沈洁, 谷卫. 新发现的1型糖尿病相关基因[J]. 国际内分泌代谢杂志, 2006, 26(1): 40-42.
- [2] Redondo MJ, Yu L, Hawa M, Mackenzie T, Pyke DA, Eisenbarth GS, et al. Heterogeneity of type 1 diabetes: analysis of monozygotic-twins in Great Britain and the United States[J]. Diabetologia, 2001, 44(3): 354-362.

(本文编辑: 邓芳明)