

## РОЛЬ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ В ПЕРСОНИФИКАЦИИ ОКАЗАНИЯ ПОМОЩИ ДЕТЯМ (ИЗ ПРАКТИКИ ДЕТСКОГО ЭНДОКРИНОЛОГА)

**ВВЕДЕНИЕ.** Увеличение доступности молекулярно-генетического исследования (МГИ) расширяет возможности своевременной диагностики редких заболеваний, обеспечивает более раннее назначение патогенетически обоснованной таргетной терапии.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Были проанализированы амбулаторные карты 62 пациентов с эндокринной патологией, которым после консультации со специалистами ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России было проведено молекулярно-генетическое исследование в рамках «Программы помощи детям с заболеваниями эндокринной системы «Альфа-эндо».

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** Около 1300 пациентов в год получают обследование и лечение в детском эндокринологическом отделении БУЗОО «ОДКБ». С 2014 года мы имеем возможность проведения молекулярно-генетического обследования нашим пациентам. Ежегодно растет активность региона по количеству проведенных телемедицинских консультаций с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии», и по количеству отправок проб крови для проведения МГИ. За исследуемый период было одобрено и проведено 62 исследования, в 25 случаях выявлены мутации (41%). Образцы крови исследовались методом секвенирования. Использовались панели «Сахарный диабет-гиперинсулинизм», «Гипопитуитаризм», «Аденомы гипофиза», «Надпочечниковая недостаточность, электролитные нарушения», «Нарушения формирования пола», «Рахитоподобные заболевания». Методом ПЦР в реальном времени исследовали гены CYP21A2, AIRE, AVPR2. По результатам этих исследований были выставлены диагнозы: врожденный гиперинсулинизм, нефрогенный несахарный диабет, неонатальный сахарный диабет, аутоиммунный полиэндокринный синдром 2 типа, X-сцепленный доминантный гипофосфатемический рахит. В 9 случаях удалось установить диабет типа MODY (6 детей с MODY2, у 1 ребенка MODY3, у 2 пациентов MODY5).

Учитывая полученные результаты, назначается патогенетически обоснованная терапия: дети с неонатальным диабетом получают пероральный сахароснижающий препарат (ПСП), производное сульфонилмочевины 2-го поколения; пациентам с диабетом типа MODY в зависимости от мутации рекомендуется диетотерапия, ПСП или инсулинотерапия. Двое детей с врожденным гиперинсулинизмом получают терапию препаратом Прогликем (Диазоксид), одному пациенту проведено хирургическое лечение. Ребенок с X-сцепленным доминантным гипофосфатемическим рахитом получает препарата моноклональных антител к фактору роста фибробластов 23.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Проведение молекулярно-генетического обследования дает возможность быстро изменить тактику терапии в соответствии с полученными результатами.

### КОНТАКТЫ.

Власенко Наталья Юрьевна, к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии с курсом ДПО ФГБОУ ВО ОмГМУ, врач детский эндокринолог БУЗОО ОДКБ, главный внештатный детский эндокринолог МЗ Омской области, Омск, Россия.  
Телефон: +7 (903)-927-48-49  
E-mail: [vlaso@mail.ru](mailto:vlaso@mail.ru)