

ОПЫТ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА СЕМЕЙНОГО МОНОГЕННОГО САХАРНОГО ДИАБЕТА MODY2 У ДЕТЕЙ . (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ).

ВВЕДЕНИЕ. Одной из наиболее распространенных моногенных форм сахарного диабета является MODY2 (заболевание, обусловленное мутацией гена глюкокиназы). Жалобы при данном типе диабета обычно отсутствуют. Отмечается умеренная гипергликемия натощак. Гликированный гемоглобин находится в норме или несколько повышен. Аналогичные нарушения углеводного обмена отмечаются у родителей и/или родственников в нескольких поколениях. Повышение доступности молекулярно-генетического исследования для практического здравоохранения при поддержке программы «Альфа Эндо», позволяет успешно установить диагноз данной формы сахарного диабета.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ . Мальчики А., 14 лет и М., 6 лет наблюдались в НКМЦ им. З.И. Круглой» по поводу изменения показателей гликемии. Избыточной массы тела не имели. Наследственный анамнез отягощен. У отца, бабушки и дяди со стороны отца в течение длительного времени отмечается повышение уровня гликемии натощак до 7,0-8,0 ммоль/л.
У пациента А. повышение уровня гликемии натощак до 7,1 ммоль/л впервые выявлено в возрасте 14 лет. При проведении ПГТТ глюкоза крови натощак 5,4 ммоль/л, через 2 часа 8,7 ммоль/л). HbA1c 4,9 %, с-пептид 1,3 нг/мл (норма 0,9-7,1), инсулин 3,02 мМЕ/л (норма 2-18).
Пациенту М. 6 лет, (родному брату) родители самостоятельно измерили уровень гликемии в связи с повышением у брата и отца. Глюкоза крови натощак составила 6,8 ммоль/л (по глюкометру). При проведении нагрузки углеводистым завтраком глюкоза крови натощак 5,4 ммоль/л, через 2 часа 8,0 ммоль/л). HbA1c 5,6 %, с-пептид 0,44 нг/мл (норма 0,9-7,1), инсулин 0,75 мМЕ/л (норма 2-18). При наблюдении пациентов в течение года отрицательной динамики показателей углеводного обмена не отмечалось. Учитывая данные анамнеза, отсутствие клинических симптомов, характер нарушений углеводного обмена для исключения моногенных форм сахарного диабета были направлены в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии».
Мальчик А. По результатам проведенного обследования, выявлено нарушение гликемии натощак, нарушение толерантности к углеводам. При проведении ПГТТ гликемия в точках 0-30-60-90-120 минут составила 6,4-8,2-8,12-7,91-8,01 ммоль/л. Секреция инсулина и с-пептида относительно сохранна. АТ IA2 , АТ-GAD -отрицательные.
Мальчик М. Выявлено нарушение гликемии натощак, нарушение толерантности к углеводам. При проведении ПГТТ гликемия в точках 0-30-60-90-120 минут составила 6,3-11,57-12,41-9,86-8,1 ммоль/л. Секреция инсулина и с-пептида относительно сохранна. АТ IA2 , АТ-GAD –отрицательные.
Результаты молекулярно генетического исследования. У обоих пациентов в гене GCK (NM 000162.5) в экзоне 6 выявлен гетерозиготный вариант с.667G>A:p.G233S(rs1360415315; HGMD: CMO 12123; ClinVar: 435306). Патогенный, описан при MODY2 диабете.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Точная идентификация MODY 2 диабета при проведении медико-генетического исследования позволяет выбрать правильную лечебную тактику, дать рекомендации по генетическому консультированию родственников

КОНТАКТЫ. Крошина
Людмила Юрьевна
E-mail: lu-kr@yandex.ru.