

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ САХАРНОГО ДИАБЕТА ТИПА MODY3 С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ HNF1A

ВВЕДЕНИЕ. Сахарный диабет тип MODY3 обусловлен мутациями в гене ядерного фактора гепатоцитов 1 альфа (HNF1A), приводящими к нарушению инсулиновой секреции и/или снижению количества β -клеток ПЖ. У пациентов с MODY3 степень секреции инсулина и течение заболевания может сильно варьировать. Это обусловлено большим количеством генов, экспрессию которых регулирует HNF1A и возможными модификациями в структуре этих генов.

Пациент А, 15 лет, рост – 170 см, вес – 57 кг, половое развитие: Ma5P5Me3, стадия по Таннер 5.

Анамнез заболевания: При плановом обследовании после перенесенной вирусной инфекции обнаружена гипергликемия натощак – 8,3 ммоль/л, постпрандиально – 13,0 ммоль/л.

Обследована на базе детского эндокринологического отделения УКБ №1 им.С.Р.Миротворцева СГМУ: гликемия 6,5 ммоль/л, HbA1c – 5,8%, инсулин – 14,2 мМЕ/мл, С-пептид – 2,5 мМЕ/мл, глюкозурия/ацетонурия отрицательные. Проведен ПГТТ: натощак 6,32 ммоль/л, через 120 мин – 13,0 ммоль/л., с последующим самостоятельным снижением гликемии до целевых значений (рис.1). Выставлен диагноз: Сахарный диабет 1 тип, впервые выявленный, без кетоза. Рекомендован контроль гликемии и диета с ограничением легко усваиваемых углеводов.

В течение 1,5 – летнего наблюдения пациентки на фоне диеты отмечается нормогликемия без применения инсулина. Уровень HbA1c составляет <6,0%. Результаты MEAL- теста: гликемия натощак 6,50 ммоль/л, через 90 мин – 4,77 ммоль/л (рис.2), показатели С-пептида (натощак – 1,86 нг/мл, через 90 мин – 5,57 нг/мл) и инсулина (натощак – 10,3 мМЕ/мл, через 90 мин – 30,7 мМЕ/мл) отражают сохранную функцию β -клеток. Специфические аутоантитела (ICA, GAD, IA2, IAA) – отрицательные. Проведено молекулярно-генетическое обследование на базе НМИЦ эндокринологии г.Москва по методу параллельного секвенирования, обнаружена мутация в гене HNF1A, что верифицирует диагноз как MODY3.

Генеалогическая карта
пациентки А.

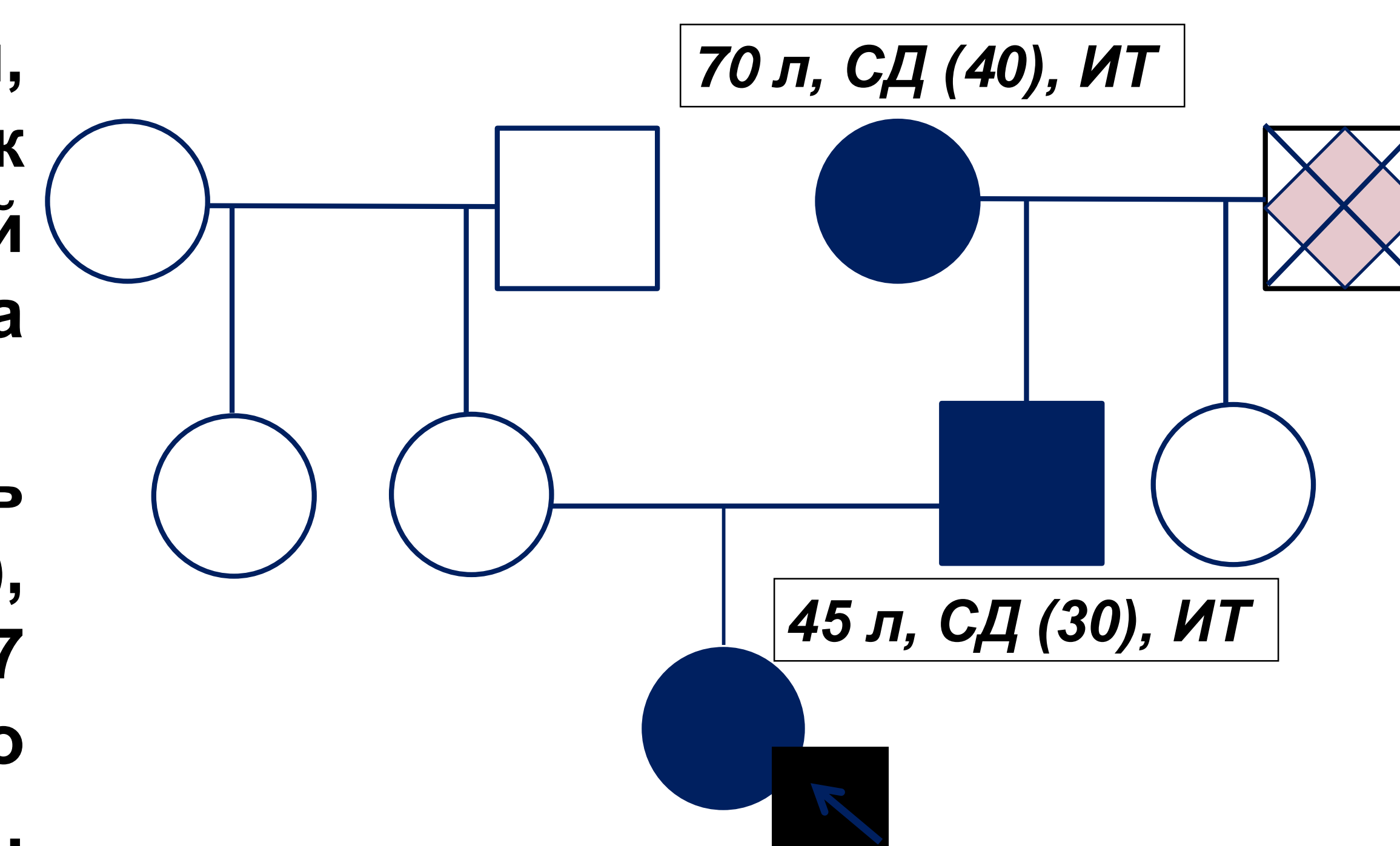


Рис.1. ОГТТ: гликемия
(март 2021г)



Рис.2. MEAL - тест: гликемия
(сентябрь 2022г.)

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Расширенный диагностический поиск, включающий молекулярно-генетическое исследование при отягощенной наследственности, отсутствии кетоза в дебюте заболевания, потребности в инсулине, специфических аутоантител позволяет верифицировать вариант диабета, спрогнозировать течение и подобрать правильное лечение пациенту.

КОНТАКТЫ. Логачева О.А.
E-mail: olya.logacheva2015@yandex.ru