



Власенко Н.Ю.<sup>1</sup>, Юдицкая Т.А.<sup>2</sup>, Павлинова Е.Б.<sup>1</sup>, Юнгман Н.В.<sup>2</sup>, Каргаполова К.И.<sup>2</sup>, Кузнецова П.В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>ФГБОУ ВО «Омский государственный медицинский университет» Минздрава России, г. Омск

<sup>2</sup>БУЗОО «Областная детская клиническая больница», г. Омск

РОЛЬ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ В ВЕРИФИКАЦИИ ТИПА СД У ДЕТЕЙ  
(КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

**ВВЕДЕНИЕ.** Актуальность верификации типа сахарного диабета (СД) велика, поскольку помимо типичных форм существуют более редкие наследственные формы, отличающиеся от классических типов СД клиническим течением, тактикой лечения и прогнозом для пациентов.

**МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.** Проанализировано 15 историй развития детей с MODY, находящихся на диспансерном учете в Областной детской клинической больнице (ОДКБ).

**РЕЗУЛЬТАТЫ.** За период с 2014 г. детям с диабетом в Омской области было верифицировано 3 подтипа диабета типа MODY, 15 пациентам. Среди подтипов были выделены следующие формы: MODY2 - 66% (n=10), MODY3 - 20% (n=3), MODY5 - 14% (n=2). У троих пациентов был установлен диагноз неонатальный диабет. Наиболее часто встречаются пациенты с диабетом MODY2 (рис.1), с мутацией в гене глюкокиназы (GCK), клинически значимыми критериями для которой являются: умеренная гипергликемия натощак и умеренное повышение уровня глюкозы при проведении глюкозотолерантного теста (ГТТ), гликированный гемоглобин (HbA1c) менее 8%, низкий риск микрососудистых осложнений.

**Клинический случай, GSK-MODY, MODY 2.**  
Пациенту К., в **возрасте 1,5 лет (2011г.)** при плановом обследовании выявили повышение гликемии натощак 6,5 ммоль/л. Симптомов диабета не отмечалось, лабораторно инсулин в референсных значениях, С-пептид ниже нормы, HbA1c 5,8%, антитела к β-клеткам поджелудочной железы отрицательные, наследственность по сахарному диабету 1 типа (СД1) не отягощена. С диагнозом «нарушение углеводного обмена» и рекомендациями по питанию был выписан.

**На протяжении 7 лет у эндокринолога мальчик не наблюдался**  
**В возрасте 10 лет** определена гликемия натощак 6,8 ммоль/л., в течение дня до 12,0 ммоль/л. При обследовании, в соответствии с критериями, был выставлен диагноз СД1 (табл.1), назначена инсулинотерапия базальным инсулином Деглюдек 2 ЕД, в динамике доза увеличена до 10 ЕД.  
**Через 6 месяцев от начала инсулинотерапии** появились легкие гипогликемические состояния преимущественно в дневное время. В среднем **зафиксировано 2 эпизода гипогликемии в неделю.**

	1,5 г	10 лет	12 лет
Гликемия (ммоль/л)	6,1-6,5	8,0-12,0	8,4-15,5
Инсулин	34,6 (133-194,85)	3,13 мМЕ/мл (6-29)	
С-пептид (298-2350)	194	194	576
HbA1c%	5,8	7,0	6,6

Учитывая невысокие цифры гликемии и склонность к гипогликемическим состояниям на небольшой дозе инсулина, было проведено молекулярно-генетическое обследование на базе «НМИЦ эндокринологии», г. Москва: секвенирование панели "Сахарный диабет-гиперинсулинизм" (27 генов).

Таблица 1. Динамика показателей углеводного обмена

**Заключение:** в гене GCK (NM\_000162.4) в 3 экзоне состоянии c.311\_314dup, обнаружена вставка четырех нуклеотидов в гетерозиготном приводящая к сдвигу рамки считывания и образованию преждевременного стоп-кодона p.H105Qfs\*17 с глубиной покрытия 273х. Верифицированная мутация ранее не описана.

В настоящее время пациенту выставлен диагноз **диабет MODY2**, была отменена инсулинотерапия, рекомендована **диета №9 по Певзнеру.**

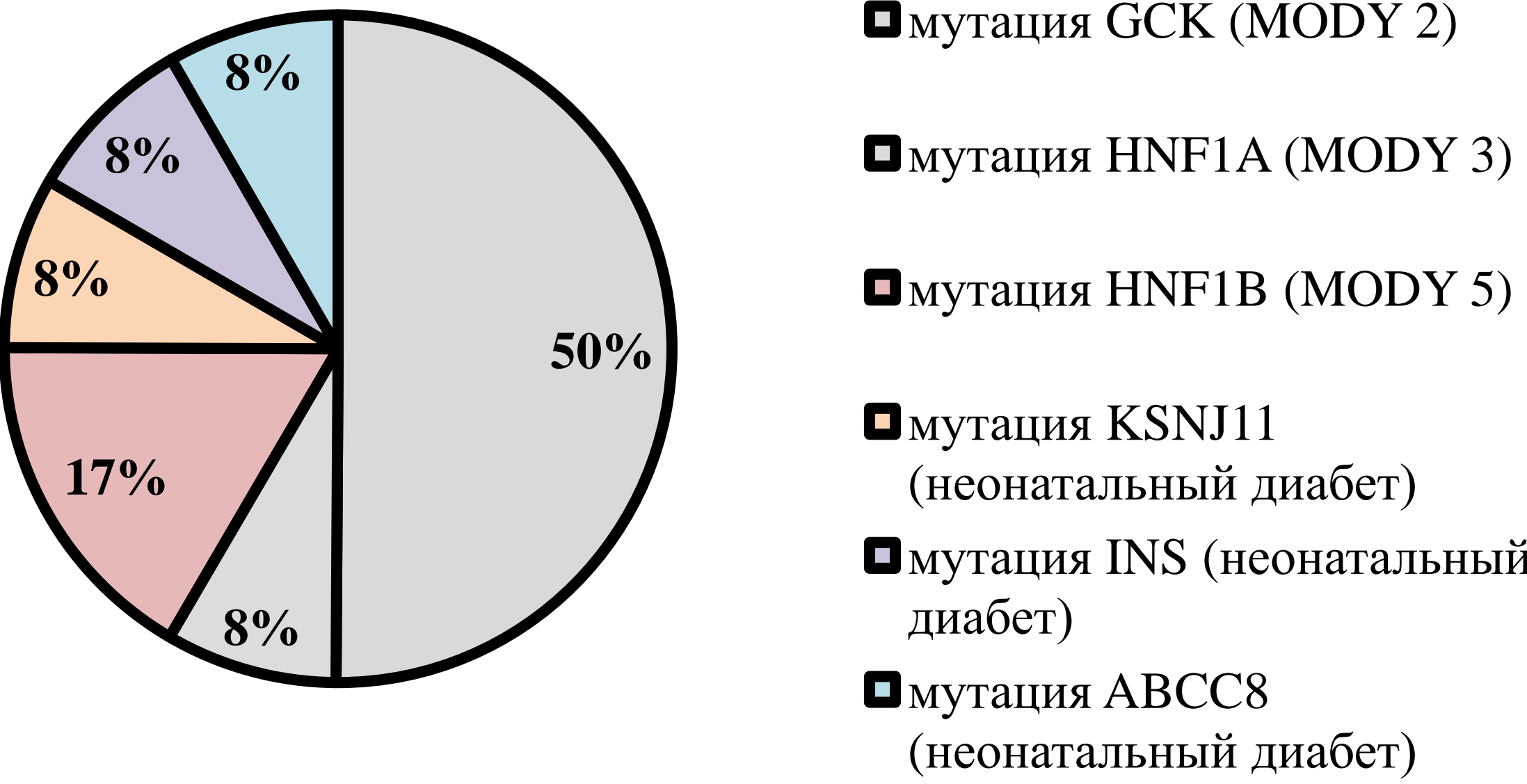


Рисунок 1. Структура моногенного диабета по Омской области на 2023 год (n=15)

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ.** Описание клинических случаев расширяют представления о диабете типа MODY. 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, главный внештатный детский эндокринолог МЗ Омской области, Омск, Россия. Телефон: +7 (903)-927-48-49. E-mail: [vlaso@mail.ru](mailto:vlaso@mail.ru)