

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 16 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.10.2022
Дата поступления образца: 07.10.2022
Врач: 30.10.2022
Дата печати результата: 30.10.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Диабет MODY3, ген HNK-1, м	СМ.КОММ	Мутаций в гене HNF1A обнаружено не было Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 2006 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене HNF1A, приводящей к возникновению MODY3-диабет (профиль № 7018).

***MODY 3- диабет** – одна из частых наследственных форм сахарного диабета (составляет 50-60% всех случаев MODY диабета), относящегося к т.н. сахарному диабету взрослого типа у молодых (Maturity Onset Diabetes of Young, MODY). Совместно все эти формы составляют около 4% всех случаев сахарного диабета. MODY 3 имеет аутосомно-доминантный тип наследования, и связан с мутациями в гене HNF1A (ядерный фактор гепатоцитов 1-альфа), который активно участвует в регуляции экспрессии белков углеводного обмена (инсулин (INS), глюкозные транспортеры 1 и 2 типов (GLUT1, GLUT2), натрий-глюкозный котранспортер 2-го типа (SGLT2)). Мутации вызывают прогрессирующую дисфункцию бета-клеток, нарушение синтеза инсулина и развитие гипергликемии.*

Для MODY3 характерно появление гипергликемии натощак и постпрандиальной гликемии до 14 ммоль/л. Клинически для пациентов с MODY3 характерны классические диабетические макрососудистые и микрососудистые осложнения. Важность диагностики MODY3 подчёркивается выраженным клиническим ответом данных пациентов на лечение препаратами сульфонилмочевины.

В образце ДНК обследуемого проведен поиск мутаций во всей кодирующей последовательности и прилежащих экзон-интронных соединений гена HNF1A. (Мутации в промоторе гена HNF1A проведенное исследование не выявляет).

Мутации не выявлены (вариант N/N)

Полученный не исключает диагноз MODY диабета у обследуемого, так как возможно наличие мутация в других генах (HNF4A GSK PDX1 и др.), не определяемых в данном исследовании. В настоящее время выделяют 14 генетических вариантов MODY диабета.

В настоящее время в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» возможен также поиск мутаций в гене GSK, приводящих к возникновению MODY2 диабета (тест № 7017).

Целесообразно также решить вопрос о проведении экзомного секвенирования, позволяющего провести одновременный поиск мутаций в большом числе генов. В ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» данное исследование в настоящее время не проводится.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача