

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 28 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.08.2022
Дата поступления образца: 10.08.2022
Врач: 23.09.2022
Дата печати результата: 25.09.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Диабет MODY2, ген GCK, м.	СМ.КОММ	Мутаций в гене GCK 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., 1994 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория Инвитро» с целью поиска мутаций в гене GSK, приводящей к возникновению MODY2-диабет (профиль № 7017).

***MODY 2- 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 2 имеет аутосомно-доминантный тип наследования, и связан с мутациями в гене GSK (глюкокиназы). Данный белок является ферментом, участвующем в превращении глюкозы в глюкозо-6-фосфат. Гетерозиготные мутации в гене данного фермента приводят к снижению активности фермента, что вызывает повышение концентрации глюкозы в крови и стойкую гипергликемию.

Гомозиготные мутации ведут к неонатальной форме заболевания.

Клинические проявления MODY2 часто отсутствуют, но лабораторно наблюдается умеренная гипергликемия натощак и повышение HbA1c до 7,6%. Манифестация заболевания наступает до 25 лет. Для данного типа диабета не характерны диабетические осложнения, а также снижение чувствительности к инсулину. Кроме этого, такие пациенты часто не нуждаются в терапии.

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

Мутации не выявлены (вариант N/N)

Полученный не исключает диагноз MODY диабета у обследуемой, так как возможно наличие мутация в других генах (HNF4A, 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 HNF4A, приводящих к возникновению MODY3 диабета (тест № 7018).

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.