Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Моногенний діабет (MODY), базова генетична панель: форми 1 (HNF4A), 2 (GCK), 3 (HNF1A), 5 (HNF1B), метод NGS

Назва дослідження

MODY4 NGS

Пацієнт і код зразка

Тестовий Тест Тест/000000000

Дата звіту

21 вересня 2026

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

ВСТУП

Що показує це дослідження і як читати результат

Більшість випадків цукрового діабету зумовлені сукупним впливом способу життя та варіантів у багатьох генах одночасно. Проте приблизно у 3% пацієнтів (1 випадок із 30) захворювання має моногенну природу. Таку групу станів називають моногенним діабетом, або діабетом типу MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young).

Точна діагностика форми захворювання має критичне практичне значення, оскільки тактика ведення MODY суттєво відрізняється від класичних типів діабету:

- **Особливості терапії:** деякі підтипи MODY не потребують медикаментозного лікування взагалі, інші ефективно корегуються пероральними цукрознижувальними препаратами (таблетками) замість інсулінотерапії, а окремі форми вимагають регулярного моніторингу функції нирок.
- **Генетичний ризик для родини:** виявлення патогенного варіанта важливе для всієї сім'ї, адже існує висока ймовірність його передачі дитині.

Дане дослідження охоплює 4 ключові гени, варіанти в яких сумарно відповідають приблизно за 90% усіх випадків MODY-діабету.

Як побудовано звіт

Звіт відкривається загальним підсумком, який містить короткий огляд усіх виявлених та невиявлених генетичних варіантів. Далі слідують чотири спеціалізовані розділи — по одному на кожен досліджуваний ген. Кожен розділ деталізує біологічну функцію гена, клінічний прояв відповідного стану та завершується вашим персональним результатом.

За кожним геном формується один із двох можливих висновків:

- **«Варіант не знайдено»:** патогенних або ймовірно патогенних варіантів із доведеним впливом на здоров'я не виявлено.
- **«Варіант знайдено»:** виявлено генетичну зміну, класифіковану в міжнародних клінічних базах даних як патогенну або ймовірно патогенну (таку, що спричиняє розвиток захворювання).

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

1 БЛОК · ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

1.1 Вступ 02
1.2 Узагальнення 04

2 БЛОК · РЕЗУЛЬТАТИ ЗА ГЕНАМИ

2.1 MODY 1 [HNF4A] 05
Ваш результат 06
2.2 MODY 2 [GCK] 07
Ваш результат 08
2.3 MODY 3 [HNF1A] 09
Ваш результат 10
2.4 MODY 5 [HNF1B] 11
Ваш результат 12

3 БЛОК · ДОВІДКОВА ЧАСТИНА

3.1 Що робити далі 13

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

РЕЗУЛЬТАТ

Узагальнення

За результатами дослідження виявлено клінічно значущі знахідки.

MODY 1 [HNF4A]

Спадковий діабет із впливом на жировий обмін та ризиком для перших днів життя

Результат: **Варіант не знайдено**

MODY 2 [GCK]

Легка стабільна гіперглікемія, що зазвичай не потребує лікування

Результат: **Варіант не знайдено**

MODY 3 [HNF1A]

Найпоширеніша форма MODY; високочутлива до таблетованої терапії

Результат: **Варіант знайдено**

MODY 5 [HNF1B]

Спадковий діабет у поєднанні з патологією нирок

Результат: **Варіант не знайдено**

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

СПАДКОВІ ФОРМИ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ

MODY 1 [HNF4A]

Ген HNF4A кодує специфічний білок-регулятор (транскрипційний чинник), який контролює роботу інших генів у підшлунковій залозі та печінці.

Основні функції та наслідки зниження активності гена

- **У підшлунковій залозі:** забезпечує нормальний синтез і секрецію інсуліну. Якщо один із двох алелів (копій) гена має знижену функціональність, вироблення інсуліну поступово зменшується, що з часом призводить до розвитку специфічної форми цукрового діабету (MODY 1).
- **У печінці:** бере участь у регуляції ліпідного (жирового) обміну. Через це в носіїв мутації нерідко спостерігається зниження рівня ліпопротеїнів високої щільності («хорошого» холестерину, ЛПВЩ) у крові.

Як проявляється стан

Захворювання зазвичай починається в молодому дорослому віці, найчастіше у проміжку від 20 до 35 років. Рівень глюкози підвищується поступово й з роками потребує лікування.

Окрема особливість стосується періоду новонародженості. Діти-носії часто народжуються з підвищеною вагою, а в перші дні життя в них може знижуватися рівень глюкози. Це минає, але потребує спостереження в пологовому будинку.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

MODY 1 [HNF4A]

Ваш результат

Варіант не знайдено

У гені HNF4A варіантів, асоційованих із розвитком захворювання, не виявлено. Ділянки гена, які охоплює дослідження, прочитані й звірені з міжнародними клінічними базами даних.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

СПАДКОВІ ФОРМИ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ

MODY 2 [GCK]

Ген GCK кодує фермент глюкокіназу, який виконує роль сенсора глюкози: визначає її концентрацію в крові й задає поріг, після якого підшлункова залоза розпочинає секрецію інсуліну.

Основні функції та наслідки зниження активності гена

- **У підшлунковій залозі:** глюкокіназа встановлює поріг секреції інсуліну. Якщо один із двох алелів (копій) гена має знижену функціональність, поріг зміщується вгору: організм і надалі точно регулює вуглеводний обмін, але утримує глюкозу в дещо вищому діапазоні.
- **У печінці:** фермент бере участь у накопиченні глюкози у формі глікогену після вживання їжі. Зниження його активності зменшує цей резерв і додатково підтримує помірно підвищений рівень глюкози натще.
- **Принципова особливість:** ідеться про зміщення індивідуальної норми, а не про захворювання, що прогресує. Саме тому показники залишаються стабільними протягом усього життя.

Як проявляється стан

Рівень глюкози натще становить приблизно від 5,5 до 8,0 ммоль/л і тримається таким усе життя, починаючи з народження. Показник глікованого гемоглобіну залишається у вузькому діапазоні й майже не зростає з роками.

Стан зазвичай виявляють випадково — під час профілактичного огляду, обстеження перед операцією або спостереження за вагітністю. Скарг немає. Ускладнення, характерні для інших форм діабету — ураження очей, нирок і судин, — за цієї форми практично не розвиваються.

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

MODY 2 [GCK]

Ваш результат

Варіант не знайдено

У гені GCK варіантів, асоційованих із розвитком захворювання, не виявлено. Ділянки гена, які охоплює дослідження, прочитані й звірені з міжнародними клінічними базами даних.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

СПАДКОВІ ФОРМИ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ

MODY 3 [HNF1A]

Ген HNF1A кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який контролює роботу інших генів у підшлунковій залозі, нирках і печінці.

Основні функції та наслідки зниження активності гена

- **У підшлунковій залозі:** підтримує здатність бета-клітин секретувати інсулін у відповідь на надходження їжі. Якщо один із двох алелів (копій) гена має знижену функціональність, резерв секреції поступово вичерпується з віком: у дитинстві вуглеводний обмін зазвичай у нормі, підвищення глюкози з'являється в підлітковому або молодому дорослому віці й надалі наростає.
- **У нирках:** регулює зворотне всмоктування глюкози з первинної сечі. Через це в носіїв мутації глюкоза з'являється в сечі (глюкозурія) за помірно підвищеного рівня в крові — раніше, ніж це буває за інших форм діабету.
- **У печінці:** бере участь у синтезі низки білків, зокрема С-реактивного білка. У носіїв мутації його концентрація в крові зазвичай знижена, що слід враховувати під час оцінювання запальних процесів.

Як проявляється стан

Захворювання найчастіше починається у віці від 15 до 30 років. Рівень глюкози натще може бути лише незначно підвищеним, тоді як після їжі зростає помітно сильніше, ніж зазвичай.

Характерна особливість — поява глюкози в сечі за помірно підвищеного рівня в крові. Це пов'язано з тим, що той самий білок регулює роботу нирок. На відміну від попередньої форми, показники з роками погіршуються, тому лікування потрібне.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

MODY 3 [HNF1A]

Ваш результат

У гені HNF1A виявлено варіант, асоційований із розвитком спадкового діабету MODY 3. Класифікацію варіанта наведено нижче. У цьому гені виявлено 2 варіанти такого класу. Чи розташовані вони в одній копії гена, чи в різних, і як це впливає на перебіг, визначає лікар за результатами обстеження родини.

Варіант 1 з 2

ПАТОГЕННИЙ

Ген	HNF1A
Транскрипт	NM_000545.8
Нуклеотидна заміна	c.17G>A
Амінокислотна заміна	p.Ser6Asn
Тип варіанта	міссенс-варіант
Зиготність	гетерозиготний стан
Класифікація	патогенний
Ідентифікатор dbSNP	rs2135819354

Варіант 2 з 2

ПАТОГЕННИЙ

Ген	HNF1A
Транскрипт	NM_000545.8
Нуклеотидна заміна	c.872dup
Амінокислотна заміна	p.Gly292fs
Тип варіанта	варіант зі зсувом рамки зчитування
Зиготність	гетерозиготний стан
Класифікація	патогенний
Ідентифікатор dbSNP	rs587776825

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

СПАДКОВІ ФОРМИ ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ

MODY 5 [HNF1B]

Ген HNF1B кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який контролює закладку та розвиток внутрішніх органів у внутрішньоутробному періоді.

Основні функції та наслідки зниження активності гена

- **У нирках:** керує формуванням ниркової тканини. Знижена функціональність одного з двох алелів (копій) гена призводить до структурних змін — кіст, зменшення розміру нирок, поступового зниження їхньої функції. Ці зміни нерідко виявляють раніше за діабет, іноді ще до народження, на плановому ультразвуковому дослідженні.
- **У підшлунковій залозі:** бере участь у формуванні тканини залози та в подальшій секреції інсуліну, тому цукровий діабет розвивається в молодому віці.
- **В обміні електролітів:** регулює зворотне всмоктування магнію в ниркових канальцях. Через це в носіїв мутації нерідко спостерігається знижений рівень магнію в крові (гіпомагніємія).
- **У статевих шляхах:** бере участь у формуванні матки, тому в жінок-носійок можливі особливості її будови.

Як проявляється стан

Найхарактерніша ознака — поєднання діабету зі змінами нирок: кістами, зменшеним розміром нирок або поступовим зниженням їхньої функції. Діабет зазвичай починається у віці від 20 до 30 років.

Додатково можливі знижений рівень магнію в крові, підвищені показники ферментів печінки та особливості будови матки в жінок. Набір ознак у різних людей відрізняється: у когось переважають ниркові прояви, у когось діабет.

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

MODY 5 [HNF1B]

Ваш результат

Варіант не знайдено

У гені HNF1B варіантів, асоційованих із розвитком захворювання, не виявлено. Ділянки гена, які охоплює дослідження, прочитані й звірені з міжнародними клінічними базами даних.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.
Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Україна, 01103, м. Київ, вул. Підвисоцького, 6а
dila.ua
Інформаційно-сервісна служба: 0 800 21 78 87

ПІДСУМОК

Що робити далі

Цей звіт описує будову ваших генів. Він не встановлює діагноз і не призначає лікування — це робить лікар, поєднуючи результат дослідження з вашими аналізами, самопочуттям та історією родини.

Візьміть звіт на консультацію до ендокринолога. Якщо в звіті є знахідка, лікар визначить, чи потрібно підтвердити її додатковим методом, і чи варто обстежити інших членів родини.

Збережіть звіт. Будова генів не змінюється з роками, тому результат залишиться чинним і через десять, і через двадцять років. Знання про класифікацію окремих змін при цьому поповнюється, тому за потреби лабораторія може переглянути висновок за новими даними.

ЗВ'ЯЗОК ІЗ ЛАБОРАТОРІЄЮ

Якщо якась частина звіту залишилася незрозумілою, зверніться до лабораторії: адміністратор допоможе зорієнтуватися в результатах і за потреби підкаже контакти профільних фахівців.

Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря.

Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.

Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 р. ТОВ «МЛ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001