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

Моногенний діабет (MODY, неонатальні та синдромальні форми), розширена генетична панель: 28 генів, метод NGS

Назва дослідження

MODY28 NGS

Пацієнт і код зразка

Тестовий Тест Тест/000000000

Дата звіту

1 жовтня 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.

ГОЛОВНЕ

Ваш результат

Зміни знайдено у трьох генах.

Відповідає опису стану 1 | Носійство 1 | Різні клінічні наслідки 1

Відповідає опису стану	**HNF1A**	Класифіковано як патогенну для спадкового діабету MODY 3.
Носійство	**SLC19A2**	Змінено одну копію; синдром Роджерса розвивається, коли змінені обидві.
Різні клінічні наслідки	**WFS1**	Описано при станах з різним типом успадкування.

ПОЗНАЧКИ

Відповідає опису стану	Зміну класифіковано як патогенну або ймовірно патогенну для стану, описаного в розділі гена, і кількість змінених копій відповідає тому, як цей стан успадковується.
Носійство	Змінено одну копію гена, а стан розвивається, коли змінені обидві. Носійство однієї зміненої копії зазвичай не має проявів.
Різні клінічні наслідки	Зміна може мати різні клінічні наслідки. Від чого вони залежать — механізму дії, розташування змін у копіях гена, класифікації чи якості прочитання, — наведено в картці зміни.
Описано при іншому стані	Зміну класифіковано як патогенну для стану, відмінного від того, що описаний у розділі гена.
Значення не встановлено	Зміну класифіковано як зміну невизначеного значення, або лабораторії класифікували її по-різному: даних поки недостатньо, щоб пов'язати її зі станом чи виключити такий зв'язок.
Не знайдено	У досліджених ділянках гена не знайдено змін, які база клінічних даних класифікує як патогенні, ймовірно патогенні чи невизначеного значення.

ЩО ОПИСУЄ ЦЕЙ ЗВІТ

Досліджено 28 генів, пов'язаних зі спадковими, неонатальними й синдромними формами діабету. Звіт описує будову цих генів і не встановлює діагноз.

Кожна знахідка докладно — с. 4. Усі перевірені гени — с. 7.

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 · ВАШ РЕЗУЛЬТАТ

1.1 Головне 02

1.2 Ваші знахідки 04

HNF1A · Відповідає опису стану 04

SLC19A2 · Носійство 05

WFS1 · Різні клінічні наслідки 06

1.3 Що перевірено 07

1.4 Як успадковуються ці стани 08

2 БЛОК · ПРО ДОСЛІДЖЕННЯ

2.1 Про дослідження 09

2.2 Як читати позначки 10

3 БЛОК · ДОДАТОК

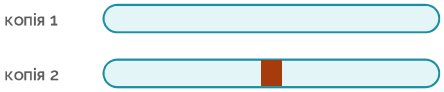
3.1 Додаток А · Довідник станів 11

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

Змінено одну з двох копій гена HNF1A

Відповідає опису стану **MODY 3 [HNF1A]**

Цю зміну в міжнародній базі клінічних даних класифіковано як патогенну для спадкового діабету MODY 3.



Змінено одну з двох копій.

Зміна · NM_000545.8	Копії	Класифікація в ClinVar	Запис
c.1A>G (p.Met1Val)	одна	патогенна	VCV000036814

ОСОБЛИВОСТІ ФОРМИ

- Рівень глюкози з роками поступово зростає; глюкоза з'являється в сечі за помірно підвищеного рівня в крові.
- Цю форму описано як особливо чутливу до препаратів групи похідних сульфонілсечовини.

ЗАЛУЧЕНІ ОРГАНИ Й СИСТЕМИ

підшлункова залоза · нирки · печінка

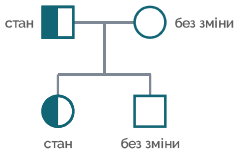
ПРО ГЕН І СТАН

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

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.

ЯК ЦЕ УСПАДКОВУЄТЬСЯ



Кожна дитина людини з однією зміненою копією отримує цю зміну з імовірністю 1 з 2. Ту саму зміну можуть мати кровні родичі.

Докладно про ген і стан — додаток А, с. 12.

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

Змінено одну з двох копій гена SLC19A2

Носійство **Синдром Роджерса [SLC19A2]**

Цю зміну класифіковано як патогенну для синдрому Роджерса. Цей стан розвивається, коли змінені обидві копії гена; тут змінено одну.



Змінено одну з двох копій.

Зміна · NM_006996.3	Копії	Класифікація в ClinVar	Запис
c.1223+1G>A	одна	патогенна	VCV002202878

ПРО ЦЕЙ СТАН

Стан, не пов'язаний із діабетом. У базі цю зміну описано при стані, не пов'язаному з діабетом.

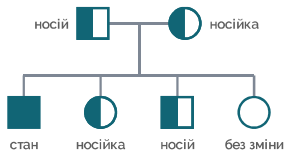
ПРО ГЕН І СТАН

Ген SLC19A2 кодує переносник, який доставляє вітамін B1 (тіамін) всередину клітини.

Якщо змінені обидва алелі (копії) гена, у дитячому віці розвивається класичне поєднання — анемія, діабет і глухота. Високі дози вітаміну B1 частково компенсують дефект переносника: анемія відповідає добре, потреба в інсуліні може знизитися.

Зміна в одному алелі дає м'якшу картину — помірне підвищення глюкози або вищий ризик діабету 2 типу в дорослому віці.

ЯК ЦЕ УСПАДКОВУЄТЬСЯ



Якщо обоє батьків мають зміну в цьому гені, кожна їхня дитина має шанс 1 з 4 отримати дві змінені копії і шанс 1 з 2 — одну. Ту саму зміну можуть мати кровні родичі.

Докладно про ген і стан — додаток А, с. 24.

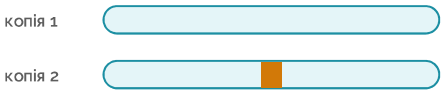
Шановний лікарю!
Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань.
Шановний клієнте!
Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом.
Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка,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

ВАШІ ЗНАХІДКИ · 3 / 3

Змінено одну з двох копій гена WFS1

◇ Різні клінічні наслідки **Синдром Вольфрама [WFS1]**

Ця знахідка може мати різні клінічні наслідки; від чого вони залежать, наведено нижче.



Змінено одну з двох копій.

Зміна · NM_006005.3	Копії	Класифікація в ClinVar	Запис
c.1511C>T (p.Pro504Leu)	одна	патогенна або ймовірно патогенна	VCV000004512

ВІД ЧОГО ЗАЛЕЖАТЬ НАСЛІДКИ

- У базі цю зміну описано і при стані, що розвивається, коли змінені обидві копії гена, і при стані, для якого достатньо однієї зміненої копії.

ЩО ОПИСАНО ДЛЯ ЦЬОГО ГЕНА

Синдром Вольфрама розвивається, коли змінені обидві копії гена. Окремі зміни з особливим механізмом дії описано й за однієї зміненої копії — зі зниженням слуху та зору.

ПРО ГЕН І СТАН

Ген WFS1 кодує білок вольфрамін, який підтримує роботу ендоплазматичної сітки — внутрішньоклітинної структури, де згортаються новосинтезовані білки, зокрема проінсулін.

Класичне поєднання — діабет до 16 років, поступова втрата зору, зниження слуху та збільшений об'єм сечі. Прояви з'являються не одночасно, а послідовно протягом років; трапляються й форми з пізнішим початком.

Окремі зміни з особливим механізмом дії спричиняють м'якшу форму вже за однієї зміненої копії — зниження слуху й зору, у частини людей разом із діабетом. Для змін, що повністю порушують роботу гена, одна змінена копія — це носійство, зазвичай без проявів.

Докладно про ген і стан — додаток А, с. 21.

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.

РЕЗУЛЬТАТ

Що перевірено

Усі 28 генів дослідження, згруповані за клінічними формами. Позначка біля гена показує результат.

ОСНОВНІ ФОРМИ MODY

GCK MODY 2 ○	**HNF1A** MODY 3 ●	**HNF4A** MODY 1 ○	**HNF1B** MODY 5 ○

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

PDX1 MODY 4 ○	**NEUROD1** MODY 6 ○	**KLF11** MODY 7 ○	**PAX4** MODY 9 ○
INS ген інсуліну ○	**BLK** MODY 11 ○	**ABCC8** калієвий канал ○	**KCNJ11** калієвий канал ○
APPL1 MODY 14 ○			

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

GATA6 залоза і серце ○	**GATA4** залоза і серце ○	**PTF1A** агенезія залози ○	**MNX1** діабет немовлят ○
NKX2-2 із затримкою розвитку ○			

СИНДРОМНІ ФОРМИ

WFS1 синдром Вольфрама ◇	**EIF2AK3** Волкотта-Раллісона ○	**RFX6** Мітчелла-Райлі ○	**GLIS3** із гіпотиреозом ○
NEUROG3 із вродженою діареєю ○	**IER3IP1** синдром MEDS ○	**SLC19A2** синдром Роджерса ◐	**FOXP3** синдром IPEX ○

ІНШІ МЕХАНІЗМИ

ZFP57 тимчасовий діабет ○	**PPARG** ліподистрофія ○

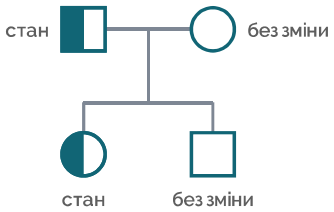
● Відповідає опису стану ◐ Носійство ◇ Різні клінічні наслідки ■ Описано при іншому стані
△ Значення не встановлено ○ Не знайдено

РЕЗУЛЬТАТ

Як успадковуються ці стани

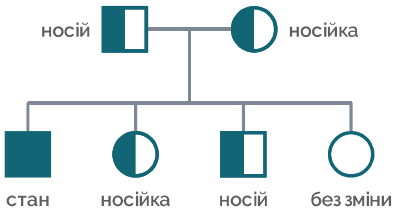
Більшість генів є у двох копіях: одну людина отримує від матері, другу — від батька. Від того, скільки копій має бути змінено, залежить, як стан передається в родині.

Домінантне



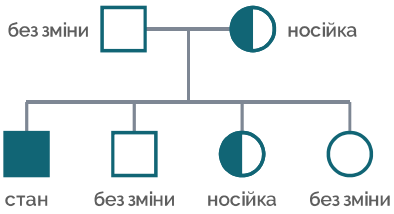
Достатньо однієї зміненої копії. Батько зі станом має одну змінену й одну звичайну копію і передає дитині одну з них: кожна дитина отримує зміну з імовірністю 1 з 2.

Рецесивне



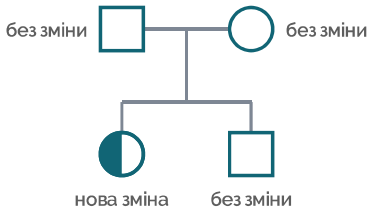
Стан розвивається, коли змінені обидві копії. Якщо в обох батьків змінено по одній копії: 1 з 4 дітей має дві змінені копії і стан, 2 з 4 — одну (носійство), 1 з 4 — жодної.

Зчеплене з Х-хромосомою



Ген на Х-хромосомі (FOXP3); у чоловіків його копія одна. Мати з однією зміненою копією передає її кожній дитині з імовірністю 1 з 2; стан розвивається переважно в синів.

Нова зміна



Зміна виникла вперше, у батьків її немає. Для дітей самої людини діє той самий принцип, що й для її форми.

змінено обидві копії (у чоловіків ген на Х має одну копію) змінено одну з двох копій без зміни

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

Про дослідження

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 — тобто спричинене зміною в одному-єдиному гені.

Це дослідження охоплює 28 генів і призначене для випадків, коли стандартне обстеження на чотири основні гени результату не дало або коли клінічна картина від самого початку виходить за межі звичайного діабету:

- **Дебют у перші місяці життя:** діабет, що виник до шестимісячного віку, майже завжди має моногенну природу, і низка форм із цієї групи піддається лікуванню таблетками замість інсуліну.
- **Діабет разом з іншими проявами:** порушення зору чи слуху, вади серця, ураження нирок, кишківника, кісток або щитоподібної залози поряд із діабетом описано при конкретних синдромах, кожен з яких має власний перебіг.
- **Спадковість у родині:** від форми залежить, як стан передається в родині і з якою ймовірністю він повторюється в наступних дітей.

Панель включає чотири основні гени, зміни в яких знаходять у переважній більшості випадків MODY зі встановленою генетичною причиною, і ще 24 гени рідкісних, неонатальних та синдромних форм.

Як побудовано звіт

Звіт відкривається аркушем «Головне», на якому кожну знайдену зміну описано одним рядком. Далі йдуть картки знайдених змін, перелік усіх перевірених генів і схеми успадкування. У додатку А описано кожен ген дослідження і стан, з яким його пов'язують.

Знайдені зміни зіставлено з міжнародною базою клінічних даних ClinVar. Звіт описує зміни, які база класифікує як патогенні, ймовірно патогенні чи невизначеного значення, а також зміни, які лабораторії класифікували по-різному. Доброякісні зміни до звіту не входять.

Кожну знайдену зміну позначено одним із п'яти станів; гени без знахідок мають позначку «не знайдено».

Що означає «не знайдено»

У досліджених ділянках гена немає змін, які міжнародна база клінічних даних класифікує як патогенні, ймовірно патогенні чи невизначеного значення. Частину станів спричиняють зміни іншого типу; їх описано в розділах відповідних генів у додатку А.

ПРО ДОСЛІДЖЕННЯ

Як читати позначки

● Відповідає опису стану	Зміну класифіковано як патогенну або ймовірно патогенну для стану, описаного в розділі гена, і кількість змінених копій відповідає тому, як цей стан успадковується.
◐ Носійство	Змінено одну копію гена, а стан розвивається, коли змінені обидві. Носійство однієї зміненої копії зазвичай не має проявів.
◇ Різні клінічні наслідки	Зміна може мати різні клінічні наслідки. Від чого вони залежать — механізму дії, розташування змін у копіях гена, класифікації чи якості прочитання, — наведено в картці зміни.
■ Описано при іншому стані	Зміну класифіковано як патогенну для стану, відмінного від того, що описаний у розділі гена.
△ Значення не встановлено	Зміну класифіковано як зміну невизначеного значення, або лабораторії класифікували її по-різному: даних поки недостатньо, щоб пов'язати її зі станом чи виключити такий зв'язок.
○ Не знайдено	У досліджених ділянках гена не знайдено змін, які база клінічних даних класифікує як патогенні, ймовірно патогенні чи невизначеного значення.

Про цей звіт

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

Будова генів не змінюється з роками, тому описані тут зміни залишаються тими самими. Знання про класифікацію окремих змін поповнюються, і лабораторія може переглянути висновок за новими даними.

Класифікацію змін невизначеного значення уточнюють у міру накопичення даних: частину з них згодом відносять до доброякісних, частину — до патогенних.

Лабораторія відповідає на запитання щодо змісту звіту.

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

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 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

ДОДАТОК А

Довідник станів

Опис кожного гена дослідження і стану, з яким його пов'язують. Порядок — як у переліку «Що перевірено».

ОСНОВНІ ФОРМИ MODY

Не знайдено

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.

- **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.

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.

Успадкування. Одна змінена копія гена описана при MODY 2; дві змінені копії — при постійному діабеті новонароджених.

підшлункова залоза · печінка

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

ОСНОВНІ ФОРМИ MODY

MODY 3 [HNF1A]

Відповідає опису стану

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

- **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.

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.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

підшлункова залоза · нирки · печінка

ОСНОВНІ ФОРМИ MODY

MODY 1 [HNF4A]

Не знайдено

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

- **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.

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

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.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

підшлункова залоза · печінка

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

ОСНОВНІ ФОРМИ MODY

Не знайдено

MODY 5 [HNF1B]

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

- **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.

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. Приблизно в половини людей із цією формою змінено не окремий фрагмент гена: відсутня вся ділянка хромосоми 17, що містить ген (делеція 17q12).

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

нирки · підшлункова залоза · печінка · статеві органи

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 4 [PDX1]

Ген PDX1 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який керує закладкою підшлункової залози у внутрішньоутробному періоді, а протягом життя активує ген інсуліну у відповідь на надходження глюкози та інших поживних речовин.

- **У внутрішньоутробному періоді:** визначає формування підшлункової залози. Якщо знижену функціональність мають обидва алелі (копії) гена, залоза формується недорозвиненою або не формується зовсім, і діабет виникає вже в перші тижні життя.
- **У бета-клітинах:** підтримує вироблення інсуліну й поповнення запасу бета-клітин, коли потреба в інсуліні зростає. Зміна в одному алелі поступово знижує секрецію інсуліну й призводить до спадкового діабету MODY 4.
- **Зв'язок з іншими формами діабету:** зміни в цьому гені виявляють і серед людей, у яких діабет діагностовано як ранній діабет 2 типу, зокрема на тлі надлишкової ваги.

За зміни одного алеля діабет зазвичай починається в підлітковому або молодому дорослому віці й за перебігом нагадує діабет 2 типу, тому без генетичного дослідження його нерідко приймають за цю форму.

Якщо змінені обидва алелі, дитина народжується з малою вагою, з перших тижнів потребує інсуліну, а через недорозвинення залози — ще й препаратів травних ферментів.

Успадкування. Одна змінена копія гена описана при MODY 4; дві змінені копії — при недорозвиненні підшлункової залози й діабеті новонароджених.

підшлункова залоза

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 6 [NEUROD1]

Ген NEUROD1 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який спрямовує клітини-попередники підшлункової залози на шлях гормонопродукуючих клітин і підтримує зрілість бета-клітин протягом життя.

- **У підшлунковій залозі:** закріплює за клітинами роль виробників гормонів, зокрема інсуліну. Зниження функціональності одного алеля (копії) гена послаблює секрецію інсуліну й призводить до спадкового діабету MODY 6.
- **У нервовій системі:** бере участь у розвитку головного мозку. Якщо змінені обидва алелі, діабет виникає вже в період новонародженості й поєднується з неврологічними порушеннями.

Захворювання зазвичай починається в підлітковому або молодому дорослому віці. Початок буває виразним — зі спрагою, частим сечовипусканням і втратою ваги, — тому стан нерідко приймають за діабет 1 типу, хоча автоімунні маркери відсутні.

Прояви в межах однієї родини можуть відрізнятися. Лікування підбирають індивідуально: одним пацієнтам достатньо таблетованих цукрознижувальних препаратів, іншим потрібен інсулін.

Успадкування. Одна змінена копія гена описана при MODY 6; дві змінені копії — при діабеті новонароджених із неврологічними порушеннями.

підшлункова залоза · нервова система

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 7 [KLF11]

Ген KLF11 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який активує ген інсуліну в бета-клітинах у відповідь на підвищення рівня глюкози в крові.

- **У бета-клітинах:** зв'язується з ділянкою, що керує геном інсуліну, і посилює його роботу, коли глюкози стає більше. Зміни, що знижують активність KLF11, зменшують вироблення та виділення інсуліну.
- **Захист бета-клітин:** бере участь у регуляції ферменту каталази, який знешкоджує вільні радикали. За зниженої активності гена бета-клітини гірше захищені від такого пошкодження.
- **Спадкова схильність:** окремі поширені варіанти цього гена пов'язані з вищим ризиком діабету 2 типу: у їхніх носіїв після навантаження глюкозою виділяється менше інсуліну.

Діабет успадковується від одного з батьків і проявляється в кількох поколіннях родини. Вік початку широкий — від підліткового до зрілого.

Перебіг нагадує діабет 2 типу: секреція інсуліну знижена, стан нерідко поєднується з надлишковою вагою та підвищеним вмістом ліпідів у крові. Частина пацієнтів з часом потребує інсуліну.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

● підшлункова залоза

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 9 [PAX4]

Ген PAX4 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який у внутрішньоутробному періоді спрямовує клітини-попередники підшлункової залози на шлях бета-клітин, а в дорослому віці підтримує їх за підвищеного навантаження.

- **Під час розвитку:** визначає, які клітини острівців стануть бета-клітинами, що виробляють інсулін, а не альфа-клітинами, що виробляють глюкагон. Якщо обидва алелі (копії) гена не працюють, у новонародженого виникає діабет.
- **У дорослому віці:** підтримує здатність бета-клітин нарощувати секрецію інсуліну, коли потреба в ньому зростає, зокрема за надлишкової ваги. Зниження активності гена прискорює виснаження бета-клітин.
- **Спадкова схильність:** окремі варіанти PAX4, характерні для населення Східної Азії, пов'язані з раннім початком діабету 2 типу.

За зміни одного алеля діабет зазвичай розвивається в підлітковому або дорослому віці й за перебігом нагадує діабет 2 типу; набір ваги пришвидшує його появу. Такий діабет може передаватися в родині кількома поколіннями.

Якщо змінені обидва алелі, діабет виникає в перші тижні життя, минає за кілька місяців і повертається в дошкільному або шкільному віці.

Успадкування. Одна змінена копія гена описана при діабеті підліткового чи дорослого віку; дві змінені копії — при діабеті новонароджених.

● підшлункова залоза

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном інсуліну [INS]

Ген INS містить інструкцію для самого інсуліну — гормону, який знижує рівень глюкози в крові.

- **Будова гормону:** інсулін синтезується у вигляді білка-попередника (проінсуліну), який має згорнутися в правильну просторову форму. Зміна в гені порушує це згортання.
- **Наслідок для клітини:** неправильно згорнутий проінсулін накопичується всередині бета-клітини, перевантажує її й поступово позбавляє властивостей бета-клітини. Через це знижується вироблення не лише зміненого, а й нормального інсуліну.
- **Інший механізм:** окремі зміни діють лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена: інсулін тоді майже не виробляється.

Вік початку залежить від того, наскільки сильно зміна порушує згортання проінсуліну: за значного порушення діабет виникає в перші місяці життя, за м'якшого — у підлітковому або молодому дорослому віці.

Автоімунні маркери, характерні для діабету 1 типу, відсутні. Основне лікування — інсулін.

Успадкування. Більшість змін діє за однієї зміненої копії гена; окремі зміни — лише тоді, коли змінені обидві копії.

● підшлункова залоза

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 11 [BLK]

Ген BLK кодує фермент-кіназу, яка в бета-клітинах посилює вироблення та виділення інсуліну у відповідь на підвищення рівня глюкози.

- **У бета-клітинах:** посилює роботу головних регуляторів бета-клітини, зокрема білка PDX1, від якого залежить вироблення інсуліну. Зміни, що знижують активність BLK, послаблюють цей ефект.
- **Відповідь на їжу:** забезпечує достатній викид інсуліну після їди. За зниженої активності гена інсулін виробляється, але його не вистачає, щоб утримати глюкозу в нормі, особливо коли потреба в ньому зростає.

Діабет успадковується від одного з батьків і проявляється в кількох поколіннях родини. Вік початку широкий — від підліткового до зрілого; автоімунні маркери, характерні для діабету 1 типу, відсутні.

Характерна риса — поєднання з надлишковою вагою: у носіїв з підвищеною масою тіла діабет розвивається частіше. Лікування різне — від дієти й таблетованих препаратів до інсуліну.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

● підшлункова залоза

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном ABCC8 [ABCC8]

Ген ABCC8 кодує частину калієвого каналу бета-клітини — структури, через яку клітина визначає момент виділення інсуліну.

- **Механізм секреції:** канал у нормі закривається у відповідь на підвищення глюкози, і саме це запускає виділення інсуліну.
- **Зміни, що підвищують активність каналу:** канал залишається відкритим, клітина не отримує сигналу, і інсулін не виділяється — розвивається діабет, іноді вже з перших місяців життя.
- **Зміни, що знижують активність каналу:** у немовляти спричиняють надлишкове виділення інсуліну й небезпечне зниження глюкози, а з віком у частини людей розвивається діабет.

Дебют можливий у будь-якому віці — від періоду новонародженості до молодого дорослого.

Препарати групи похідних сульфонілсечовини закривають канал безпосередньо. За змін, що посилюють роботу каналу, більшість людей отримують таблетки замість інсуліну, зокрема й ті, хто отримував інсулін із немовлячого віку.

Успадкування. Зміни, що посилюють роботу каналу, діють за однієї зміненої копії й описані при діабеті. Зміни, що послаблюють роботу каналу, описані при надлишку інсуліну — за однієї або двох змінених копій.

підшлункова залоза · нервова система

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном KCNJ11 [KCNJ11]

Ген KCNJ11 кодує другу складову того самого калієвого каналу бета-клітини, що й ген ABCC8.

- **Механізм секреції:** канал закривається у відповідь на підвищення глюкози, і клітина виділяє інсулін.
- **Зміни, що підвищують активність каналу:** канал залишається відкритим, сигнал не проходить, інсулін не виділяється. Діабет часто дебютує в перші шість місяців життя.
- **Зміни, що знижують активність каналу:** у немовляти спричиняють надлишкове виділення інсуліну, а з віком у частини людей розвивається діабет.
- **Вплив поза підшлунковою залозою:** той самий канал працює в нервовій системі та м'язах, тому окремі зміни додатково спричиняють затримку розвитку, слабкість м'язів і судоми.

Найчастіший дебют — у перші шість місяців життя, рідше пізніше. Стан може маніфестувати гостро, з різким підвищенням рівня глюкози.

Препарати групи похідних сульфонілсечовини закривають канал безпосередньо. За змін, що посилюють роботу каналу, більшість людей отримують таблетки замість інсуліну.

Успадкування. Зміни, що посилюють роботу каналу, діють за однієї зміненої копії й описані при діабеті. Зміни, що послаблюють роботу каналу, описані при надлишку інсуліну — за однієї або двох змінених копій.

підшлункова залоза · нервова система

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

РІДКІСНІ ФОРМИ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНОГО ДІАБЕТУ

Не знайдено

MODY 14 [APPL1]

Ген APPL1 кодує білок-посередник, який передає сигнал інсуліну всередину клітини й підсилює його дію.

- **У бета-клітинах:** підсилює виділення інсуліну у відповідь на глюкозу: підтримує роботу мітохондрій — енергетичних станцій клітини — та вироблення білків, що виводять інсулін назовні.
- **У печінці, м'язах і жировій тканині:** забезпечує чутливість тканин до інсуліну. За зниженої активності гена тканини гірше відповідають на інсулін (інсулінорезистентність).
- **Поєднання двох механізмів:** одночасне послаблення секреції інсуліну та чутливості до нього поєднує дві головні ланки розвитку діабету 2 типу.

Діабет успадковується від одного з батьків і проявляється в кількох поколіннях родини. Зазвичай він починається в дорослому віці, найчастіше до сорока років, і за перебігом нагадує діабет 2 типу.

Діабету часто передує переддіабет — стан, за якого глюкоза в крові вже підвищена, але ще не досягає меж діабету.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

підшлункова залоза · печінка · жирова тканина

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном GATA6 [GATA6]

Ген GATA6 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який у внутрішньоутробному періоді закріплює за частиною зародкових клітин роль підшлункової залози та бере участь у формуванні серця.

- **У підшлунковій залозі:** визначає її формування. Зміни в одному алелі (копії) гена достатньо, щоб залоза сформувалася недорозвиненою або не сформувалася зовсім.
- **У серці:** бере участь у формуванні перегородок і великих судин, тому діабет часто поєднується з вродженою вадою серця.
- **У жовчних шляхах і кишківнику:** можливі відсутність жовчного міхура та інші вади розвитку.

Діабет найчастіше виникає в перші тижні життя, іноді минає й повертається в дитячому віці; за м'яких змін він з'являється пізніше — у дитинстві чи в дорослому віці. Дитина нерідко народжується з малою вагою.

Через недорозвинення залози часто потрібні препарати травних ферментів. Зміна нерідко виникає вперше саме в дитини й відсутня в батьків.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена; зміна нерідко виникає вперше саме в дитини.

підшлункова залоза · серце · кишківник · печінка

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном GATA4 [GATA4]

Ген GATA4 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), близький за роллю до GATA6: разом вони закріплюють за зародковими клітинами роль підшлункової залози й керують формуванням серця.

- **У серці:** бере участь у формуванні перегородок; зміни в гені є однією з відомих причин вроджених вад серця.
- **У підшлунковій залозі:** бере участь у її формуванні. Зміна в одному алелі (копії) гена може спричинити недорозвинення або відсутність залози й діабет з перших днів життя.

Діабет найчастіше виявляють у перші дні або тижні життя, рідше — у дитячому віці; нерідко він поєднується з недостатнім виробленням травних ферментів.

Паралельно часто виявляють ваду серця, яка може стати першим приводом для обстеження.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

підшлункова залоза · серце

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

Не знайдено

Агенезія підшлункової залози [PTF1A]

Ген PTF1A кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який на найраніших етапах розвитку запускає формування підшлункової залози, а також бере участь у закладці мозочка.

- **У підшлунковій залозі:** запускає послідовність подій, з якої розвиваються і клітини, що виробляють травні ферменти, і клітини острівців. Без нього залоза не формується.
- **У мозочку:** бере участь у його закладці; за окремих змін можливе недорозвинення мозочка з порушенням рівноваги та координації рухів.
- **Регуляторна ділянка:** роботу гена в зародку запускає окрема ділянка ДНК поруч із ним. Зміни в ній зупиняють формування підшлункової залози, не зачіпаючи мозочка. Саме зміни цієї ділянки найчастіше знаходять у дітей з ізольованою відсутністю підшлункової залози.

Стан проявляється відразу після народження: діабет і відсутність вироблення травних ферментів; якщо уражено й мозочок — неврологічні порушення.

Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена або обидві копії його регуляторної ділянки. Лікування — інсулін і препарати травних ферментів.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена або обидві копії його регуляторної ділянки.

підшлункова залоза · нервова система

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

Не знайдено

Діабет, пов'язаний з геном MNX1 [MNX1]

Ген MNX1 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для формування бета-клітин і закладки нижніх відділів хребта.

- **У бета-клітинах:** бере участь у їх формуванні, а в зрілих клітинах пригнічує вироблення чужих для них гормонів, зокрема соматостатину, і зберігає здатність виробляти інсулін. Якщо змінені обидва алелі (копії) гена, діабет виникає з перших днів життя.
- **У крижовому відділі хребта:** зміна в одному алелі спричиняє окремий стан — вади розвитку крижів і прямої кишки.

Картина залежить від того, скільки копій гена змінено: дві змінені копії дають діабет новонародженого, нерідко разом з іншими вродженими вадами; одна — вади розвитку крижового відділу.

Діабет може розпочатися гостро — із кетоацидозу, що свідчить про виражену нестачу інсуліну. Лікування — інсулін.

Успадкування. Дві змінені копії гена описано при діабеті новонароджених; одна змінена копія — при вадах розвитку крижового відділу без діабету.

підшлункова залоза · кістки · кишківник

ПОРУШЕННЯ РОЗВИТКУ ПІДШЛУНКОВОЇ ЗАЛОЗИ

Не знайдено

Діабет із затримкою розвитку [NKX2-2]

Ген NKX2-2 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для дозрівання клітин підшлункової залози та нервової системи.

- **У підшлунковій залозі:** керує перетворенням клітин-попередників на бета-клітини й утримує їх у зрілому стані, пригнічуючи гени, не властиві бета-клітинам. При порушенні інсулін не виробляється з народження.
- **У нервовій системі:** бере участь у розвитку головного мозку, тому діабет поєднується із затримкою розвитку та зниженим м'язовим тонусом.

Стан проявляється відразу після народження поєднанням діабету із затримкою психомоторного розвитку; можливі також порушення зору й слуху, низький зріст і закрепи.

Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена. Лікування діабету — інсулін.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · нервова система · зір · слух · ріст і розвиток

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

СИНДРОМНІ ФОРМИ

◇ Різні клінічні наслідки

Синдром Вольфрама [WFS1]

Ген WFS1 кодує білок вольфрамін, який підтримує роботу ендоплазматичної сітки — внутрішньоклітинної структури, де згортаються новосинтезовані білки, зокрема проінсулін.

- **У підшлунковій залозі:** захищає бета-клітини від перевантаження. Якщо знижену функціональність мають обидва алелі (копії) гена, бета-клітини поступово втрачають свої властивості й гинуть, і в дитячому віці розвивається діабет, що потребує інсуліну.
- **У зоровому нерві та внутрішньому вусі:** той самий механізм захисту працює в нервових клітинах; його порушення спричиняє поступове зниження зору й слуху.
- **Гормональна регуляція:** може знижуватися вироблення гормону вазопресину, який утримує воду в організмі; це проявляється збільшенням добового об'єму сечі.

Класичне поєднання — діабет до 16 років, поступова втрата зору, зниження слуху та збільшений об'єм сечі. Прояви з'являються не одночасно, а послідовно протягом років; трапляються й форми з пізнішим початком.

Окремі зміни з особливим механізмом дії спричиняють м'якшу форму вже за однієї зміненої копії — зниження слуху й зору, у частини людей разом із діабетом. Для змін, що повністю порушують роботу гена, одна змінена копія — це носійство, зазвичай без проявів.

Успадкування. Синдром Вольфрама розвивається, коли змінені обидві копії гена. Окремі зміни з особливим механізмом дії описано й за однієї зміненої копії — зі зниженням слуху та зору.

● підшлункова залоза ● зір ● слух ● нервова система

СИНДРОМНІ ФОРМИ

○ Не знайдено

Синдром Волкотта-Раллісона [EIF2AK3]

Ген EIF2AK3 кодує білок-датчик, який пригальмовує синтез нових білків у клітині, коли їх накопичується більше, ніж клітина встигає правильно згорнути.

- **У підшлунковій залозі:** без цього захисту бета-клітини перевантажуються й гинуть у перші місяці життя, і розвивається діабет новонароджених.
- **У печінці:** можливі епізоди гострого порушення функції печінки, найчастіше на тлі інфекцій.
- **У кістковій тканині:** порушується ріст кісток, що проявляється низьким зростом і деформаціями скелета.

Діабет виникає в перші місяці життя; згодом приєднуються порушення росту кісток і епізоди ураження печінки. Можливі також зміни з боку нирок, кровотворення та щитоподібної залози.

Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена. Лікування діабету — інсулін.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

● підшлункова залоза ● кістки ● печінка ● нирки ● кров ● щитоподібна залоза

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Не знайдено

Синдром Мітчелла-Райлі [RFX6]

Ген RFX6 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для утворення гормонопродукуючих клітин підшлункової залози та кишківника.

- **У підшлунковій залозі:** керує формуванням острівців, зокрема бета-клітин, і захищає їх від загибелі. Якщо змінені обидва алелі (копії) гена, залоза формується недорозвиненою, і діабет виникає з перших днів життя.
- **У зрілих бета-клітинах:** підтримує секрецію інсуліну. Зміна в одному алелі не зменшує кількості бета-клітин, але послаблює виділення ними інсуліну й підвищує ризик діабету, зокрема під час вагітності.
- **У кишківнику та жовчних шляхах:** визначає правильне формування початкових відділів кишківника; можливі зарощення окремих ділянок і недорозвинення жовчного міхура.

Якщо змінені обидва алелі, стан проявляється відразу після народження поєднанням діабету з вадами кишківника, що потребують хірургічного лікування.

Зміна в одному алелі дає м'якшу картину: діабет у підлітковому або дорослому віці, а також діабет вагітних.

Успадкування. Дві змінені копії гена описано при синдромі Мітчелла-Райлі; одна змінена копія — при діабеті підліткового чи дорослого віку, який проявляється не в усіх.

підшлункова залоза · кишківник · печінка

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Не знайдено

Діабет із гіпотиреозом [GLIS3]

Ген GLIS3 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для розвитку підшлункової та щитоподібної залоз; у бета-клітинах він активує ген інсуліну.

- **У підшлунковій залозі:** керує формуванням бета-клітин і виробленням інсуліну. Якщо змінені обидва алелі (копії) гена, діабет виникає з перших днів життя.
- **У щитоподібній залозі:** порушується вироблення гормонів, що потребує замісної терапії з народження.
- **У печінці та нирках:** можливі порушення розвитку жовчних проток із застоєм жовчі та кісти нирок.

Якщо змінені обидва алелі, стан проявляється відразу після народження поєднанням діабету зі зниженою функцією щитоподібної залози; можливі ураження печінки, нирок і очей.

Зміна в одному алелі підвищує ризик діабету в дорослому віці; у таких пацієнтів добре діють таблетовані препарати групи похідних сульфонілсечовини.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · щитоподібна залоза · печінка · нирки

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Не знайдено

Діабет із вродженою діареєю [NEUROG3]

Ген NEUROG3 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для формування гормонопродукуючих клітин підшлункової залози та кишківника.

- **У підшлунковій залозі:** дає початок усім клітинам острівців, зокрема бета-клітинам; при порушенні розвивається діабет.
- **У кишківнику:** без гормонопродукуючих клітин порушується всмоктування їжі, і з перших тижнів життя виникає тяжка діарея.
- **Ріст і статеве дозрівання:** можливі низький зріст і затримка або відсутність статевого дозрівання через нестачу гормонів, що їх регулюють.

Першим проявом зазвичай є тяжка діарея новонародженого, що потребує спеціального харчування. Діабет може приєднатися пізніше — від перших місяців до підліткового віку.

Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · кишківник · ріст і розвиток

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Не знайдено

Синдром MEDS [IER3IP1]

Ген IER3IP1 кодує невеликий білок, який допомагає переносити новосинтезовані білки між внутрішньоклітинними структурами — насамперед у нервових і бета-клітинах.

- **У головному мозку:** без нього порушується доставка білків, потрібних для розвитку й виживання нервових клітин, що проявляється зменшеним розміром голови та судомами.
- **У підшлунковій залозі:** без нього проінсулін не доходить до місця дозрівання, бета-клітина перевантажується й втрачає здатність виділяти інсулін; діабет виникає в перші місяці життя.

Стан проявляється поєднанням зменшеного розміру голови, епілепсії та діабету перших місяців життя.

Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена. Лікування діабету — інсулін; епілепсія потребує окремої терапії.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · нервова система

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.

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Носійство

Синдром Роджерса [SLC19A2]

Ген SLC19A2 кодує переносник, який доставляє вітамін B1 (тіамін) всередину клітини.

- **У кістковому мозку:** без тіаміну порушується утворення еритроцитів, і розвивається анемія особливого типу.
- **У підшлунковій залозі:** тіамін потрібен бета-клітинам, щоб отримувати енергію з глюкози; за його нестачі знижується виділення інсуліну, і виникає діабет.
- **У внутрішньому вусі:** розвивається поступове зниження слуху.

Якщо змінені обидва алелі (копії) гена, у дитячому віці розвивається класичне поєднання — анемія, діабет і глухота. Високі дози вітаміну B1 частково компенсують дефект переносника: анемія відповідає добре, потреба в інсуліні може знизитися.

Зміна в одному алелі дає м'якшу картину — помірне підвищення глюкози або вищий ризик діабету 2 типу в дорослому віці.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · кров · слух

СИНДРОМНІ ФОРМИ

Не знайдено

Синдром IPEX [FOXP3]

Ген FOXP3 кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), потрібний для роботи клітин імунної системи, які стримують її від атаки на власні тканини.

- **В імунній системі:** без цього стримування імунні клітини атакують власні органи.
- **У підшлунковій залозі:** бета-клітини руйнуються в перші місяці життя, і виникає діабет.
- **У кишківнику та шкірі:** розвиваються тяжка діарея та поширене ураження шкіри.

Стан проявляється в перші місяці життя поєднанням тяжкої діареї, ураження шкіри та діабету; часті також інфекції та алергічні реакції. Трапляються й нетипові форми з пізнішим початком.

Ген розташований на X-хромосомі, тому хворіють переважно хлопчики. Лікування — пригнічення надмірної імунної відповіді; радикальним методом є трансплантація кісткового мозку.

Успадкування. Ген розташований на X-хромосомі. Стан розвивається переважно в хлопчиків; у жінок з однією зміненою копією проявів зазвичай немає.

підшлункова залоза · кишківник · шкіра · імунна система

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

ДОДАТОК А

Довідник станів · продовження

ІНШІ МЕХАНІЗМИ

Не знайдено

Тимчасовий діабет новонароджених [ZFP57]

Ген ZFP57 кодує білок, який підтримує правильні хімічні позначки на ДНК — вони визначають, яка з двох копій гена працює.

- **У підшлунковій залозі:** без цих позначок надмірно працює ділянка хромосоми 6, що пригнічує розвиток і роботу бета-клітин, і в новонародженого виникає тимчасовий діабет.
- **На інших ділянках ДНК:** той самий білок охороняє такі позначки й в інших місцях, тому можливі додаткові прояви: збільшений язик, вади серця, затримка розвитку.

Дитина народжується з малою вагою, у перші тижні життя виявляють високий рівень глюкози, що потребує тимчасового введення інсуліну. Ремісія зазвичай настає ще в перші місяці життя.

Діабет може повернутися в підлітковому або молодому віці. Стан розвивається лише тоді, коли змінені обидва алелі (копії) гена. Найчастіше тимчасовий діабет новонароджених спричиняють зміни самої ділянки 6q24 на хромосомі 6: її подвоєння, отримання обох копій хромосоми 6 від батька або втрата хімічних позначок. Зміни обох копій гена ZFP57 — одна з причин втрати позначок.

Успадкування. Стан розвивається, коли змінені обидві копії гена: одну людина отримує від матері, другу — від батька.

підшлункова залоза · ріст і розвиток

ІНШІ МЕХАНІЗМИ

Не знайдено

Сімейна часткова ліподистрофія [PPARG]

Ген PPARG кодує білок-регулятор (транскрипційний чинник), який керує утворенням і роботою жирової тканини.

- **У жировій тканині:** визначає, де саме в організмі відкладається жир. При зниженій функціональності гена жирова тканина на кінцівках і сідницях майже не формується.
- **В обміні речовин:** жир натомість накопичується в печінці та внутрішніх органах, через що тканини втрачають чутливість до інсуліну й розвивається діабет.
- **Під час вагітності:** білок працює і в плаценті, тому вагітність у носійок частіше ускладнюється діабетом, підвищеним тиском і високими тригліцеридами, а дитина може народитися з малою вагою.

Характерна зовнішність: худі руки й ноги за збереженого або збільшеного об'єму живота. Діабет зазвичай починається в молодому дорослому віці й погано піддається стандартному лікуванню; часто підвищені тригліцериди й артеріальний тиск, можливе жирове ураження печінки.

У жінок можливі порушення менструального циклу за типом полікістозу яєчників. Достатньо зміни в одному алелі (копії) гена. Препарати групи тіазолідиндіонів діють безпосередньо на цей білок.

Успадкування. Для цієї форми достатньо однієї зміненої копії гена.

жирова тканина · печінка · статеві органи