

Моногенний цукровий діабет

ЩО ТАКЕ МОНОГЕННИЙ ЦУКРОВИЙ ДІАБЕТ?

Моногенний діабет — це рідкісне захворювання, що виникає внаслідок мутації (зміни) лише в одному гені. На відміну від цього, найпоширеніші типи цукрового діабету (ЦД) — ЦД 1 типу і ЦД 2 типу — зумовлені кількома генами (а для ЦД 2 типу має значення й такий чинник як ожиріння). У більшості випадків моногенний діабет успадкований.

Моногенний діабет виявляється в різних формах і найчастіше уражає молодих людей. За більшості форм цієї хвороби в людини знижується здатність продукувати інсулін — гормон, який допомагає організму засвоювати глюкозу (цукор) для утворення енергії. Рідше хвороба виникає внаслідок нечутливості до власного інсуліну, і організм не може використовувати інсулін належним чином.

Правильна діагностика, зокрема генетична, дає людям можливість одержати належне адекватне лікування. Наприклад, у деяких дітей з моногенним діабетом помилково діагностують діабет 1 типу і призначають інсулін. А в разі правильного діагнозу дехто із цих дітей міг би одержувати цукрознижувальні засоби замість інсуліну, і при цьому навіть досягати кращого контролю рівня глюкози в крові. За статистикою, такий варіант ЦД може бути наявним майже в 5 % дітей, які лікуються з приводу ЦД 1 типу. Правильний діагноз може також стосуватися інших членів родини, які мають моногенний діабет і не здогадуються про це.

ЧИ ЗНАЄТЕ ВИ?

У багатьох осіб з моногенним діабетом помилково встановлюють діагноз ЦД 1 типу або ЦД 2 типу, і тому вони, можливо, не одержують адекватного лікування.

ЯКІ ОСНОВНІ ФОРМИ МОНОГЕННОГО ЦУКРОВОГО ДІАБЕТУ?

1. Цукровий діабет дорослого типу в молодих (MODY)

MODY — найпоширеніша форма моногенного діабету. Зазвичай він розвивається в дітей та підлітків, але інколи його не виявляють до дорослого віку. MODY може мати легку або тяжку форму залежно від того, який ген пошкоджений. Дослідники виявили щонайменше 9 різних генів, зміни яких спричиняють розвиток MODY, і виявлення та вивчення нових генетичних причин хвороби триває.

2. Неонатальний ЦД

Цей рідкісний стан розвивається в перших 6–9 місяців життя. Багато новонароджених з неонатальним ЦД мають затримку внутрішньоутробного розвитку й народжуються маленькими для їхнього віку.

Неонатальний ЦД може бути тимчасовим (транзиторним) або хронічним (довічним). Транзиторний неонатальний ЦД зникає протягом грудного віку, проте може повернутися в майбутньому, тому потребує подальшого ретельного контролю.

ЯК ДІАГНОСТУЮТЬ MODY ТА НЕОНАТАЛЬНИЙ ЦД?

Через те, що моногенний діабет трапляється зрідка, цей діагноз часто в людей з діабетом не встановлюють. Однак деякі чинники можуть дати лікарям підстави запідозрити, що діагноз ЦД 1 типу або 2 типу помилковий. Поєднання результатів лабораторних обстежень та клінічних даних допомагають заперечити ЦД 1 типу чи 2 типу та ідентифікувати MODY або неонатальний діабет.

Дослідження крові

Дослідження крові допомагає у проведенні аналізів на рівень глюкози та деяких тестів, що демонструють кількість інсуліну, яка виробляється в організмі. Також перевіряють наявність певних автоантитіл (субстанцій, що виробляються в організмі й функціонують проти власних здорових тканин), підвищення яких підтверджує ЦД 1 типу.

Клінічні ознаки

Запідозрити моногенний ЦД можна за такими ознаками:

- встановлення діагнозу в перших 6 (іноді 9) місяців життя;
- наявність інших патологічних ознак, зумовлених специфічними генними мутаціями, наприклад, кіст у нирках;
- відсутність надлишкової маси тіла або наявність членів родини із ЦД, які мають нормальну масу тіла;
- наявність ЦД в анамнезі родини, особливо в батьків;
- належність до певних етнічних груп (у білих європейців менша схильність до ЦД 2 типу).

Проте жоден із цих чинників сам по собі не означає, що ця особа має моногенний ЦД. Навпаки, їх слід розглядати в сукупності, разом з результатами аналізів крові.

Генетичне тестування

Лікар визначить, які саме генетичні обстеження потрібні для встановлення діагнозу. Перевірка генетичної інформації у зразку крові допоможе визначити, чи має ця особа ген, який викликає

MODY, або неонатальний діабет. Лікарі також перевіряють членів родини з MODY чи неонатальним діабетом на наявність або ризик ЦД.

ЯК ЛІКУЮТЬ MODY?

Лікування залежить від типу MODY. Деякі люди не потребують ніякого лікування, окрім дієти та фізичних вправ. Інші потребують цукрознижувальних засобів. Це можуть бути інсулін або препарати сульфонілсечовини — вид діабетичних таблеток, які допомагають організму виробляти більше інсуліну. За одного з типів MODY пацієнти мають потребу в лікуванні супутніх захворювань, таких як кісти нирок та подагра.

ЯК ЛІКУЮТЬ НЕОНАТАЛЬНИЙ ДІАБЕТ?

Лікарі вибирають лікування, спираючись на причину. Деякі типи неонатального ЦД лікують препаратами сульфонілсечовини, інші потребують інсуліну. Немовлята з транзиторним неонатальним ЦД спочатку можуть потребувати введення інсуліну, але така потреба в подальшому може зникнути (приблизно до 1 року життя). Якщо в подальшому діабет відновлюється, зазвичай він потребує повернення до інсулінотерапії.

ЩО СЛІД РОБИТИ, ЯКЩО ВИ ВВАЖАЄТЕ, ЩО ВИ АБО ЧЛЕНИ ВАШОЇ РОДИНИ, МОЖЛИВО, МАЮТЬ МОНОГЕННИЙ ЦД?

Якщо у вас або членів вашої родини діагностований ЦД 1 типу або 2 типу, але ви підозрюєте, що це — моногенний діабет, то слід порадитися з лікарем. Тільки спеціаліст, такий як ендокринолог, що спеціалізується на діабеті, може діагностувати моногенний діабет за допомогою обстежень, зазначених вище.

ЗАПИТАННЯ ДО ЛІКАРЯ

- Чи в моєї дитини (або в мене) наявна одна з форм моногенного ЦД?
- Який тип моногенного ЦД в моєї дитини (або в мене)?
- Які можливості лікування?
- Які переваги і недоліки кожного з видів лікування?
- Чи слід мені звернутися по допомогу до спеціаліста з навчання контролю за діабетом?
- Чи потрібна мені консультація ендокринолога?

Для проведення генетичного дослідження з метою підтвердження моногенного цукрового діабету (неонатального та MODY) слід звернутися до відділу дитячої ендокринології Українського науково-практичного центру ендокринної хірургії МОЗ України за тел. (044) 254-34-68 або написати на e-mail: ie.globa@i.ua