КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЕДЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ У ПАЦИЕНТКИ С GSK/MODY2

¹Плеханова М.А., ¹Бурумкулова Ф.Ф., ²Зубкова Н.А., ¹Панов А.Е.¹, ¹Петрухин В.А., ²Тюльпаков А.Н.

¹ГБУЗ МО Московский областной НИИ акушерства и гинекологии, Москва

²ФБГУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

ЦЕЛЬ: изучить особенности течения беременности с впервые выявленной гипергликемией, обусловленной мутацией в гене глюкокиназы.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: беременной с впервые выявленной гипергликемией проведено молекулярно-генетическое исследование (МГИ) с помощью метода высокоэффективного параллельного секвенирования. Поиск аналогичных мутаций у ребенка проводился методом прямого секвенирования Сэнгера, лаборатория отделения наследственных эндокринопатий ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ (зав. отд., д.м.н. Тюльпаков А.Н.). Оценивалась гликемия по триместрам, данные представлены как медиана (нижний квартиль; верхний квартиль), % гипергликемий ($\geq 7,0$ ммоль/л через час после еды), % гипогликемий ($< 3,9$ ммоль/л). Гликемия фиксировалась в электронном приложении. Работа проведена при поддержке гранта РНФ № 16-15-10408.

РЕЗУЛЬТАТЫ: пациентка 34 года с ИМТ 19,61 кг/м² обратилась в клинику на сроке 8 недель 1-й беременности. Наследственность по нарушениям углеводного обмена отягощена в трех поколениях. Ранее гипергликемия не зафиксирована. Глюкоза венозной плазмы (ГВП) натощак — 7,5 ммоль/л, постпрандиальная гликемия 12–14 ммоль/л, HbA_{1c} — 5,6%, аутоантитела (GAD, ICA, IA-2) — отрицательные. Инициирована инсулинотерапия в базис-болюсном режиме. Потребность в инсулине в 1-м триместре — 0,3 ед/кг/сут, гликемия — 6,5 [5,9;7,5] с колебаниями от 3,9 до 12,9 ммоль/л, из них гипогликемий — 0%, гипергликемий — 32,8%. Несмотря на высокую комплаентность беременной, гликемия во II триместре не достигала целевых значений — М 6,0 [5,0;7,1], колебания 1,1 — 13,8 ммоль/л, гипогликемий — 10,7%, гипергликемий — 27,4%. В 3-м триместре доза инсулина составляла — 0,7 ед/кг/сут, гликемия М 6,4 [5,3;7,6], при этом гликемия в диапазоне от 3 до 14,3 ммоль/л, из них 6% — гипогликемии, 35,3% — гипергликемии. Несмотря на высокий процент нецелевой гликемии по данным УЗИ отмечалось снижение окружности живота с 84 до 16 П (с 16,3 по 34,6 неделю). Частота гипогликемий соответствовала аналогичной частоте, наблюдаемой во время беременности у пациентов с СД1, что значительно выше, чем при ГСД, при котором гипогликемия наблюдается редко. За весь период беременности было выполнено 1027 измерений гликемии. На сроке 39 недель родился доношенный живой мальчик, вес 3170 г (45,39 П), рост 52 см (94,73 П). МГИ выявило ранее не описанную гетерозиготную мутацию p.G246E в гене GSK у матери и новорожденного.

ВЫВОДЫ: беременность у пациентов с мутациями в гене GSK манифестирует ранней, гипергликемией, часто в диабетическом диапазоне на фоне отрицательных аутоантител. Течение беременности характеризуется высокой вариабельностью гликемии и низкой чувствительностью к экзогенному инсулину. Данный клинический случай иллюстрирует отсутствие влияния материнской гипергликемии, на весовые показатели плода при рождении, если он унаследовал аналогичную мутацию.