



Специфические типы сахарного диабета: Больше, чем просто 1 и 2 тип



Архитектура точной диагностики и персонализированной медицины в диабетологии.

Классическая парадигма
(90-95% случаев)

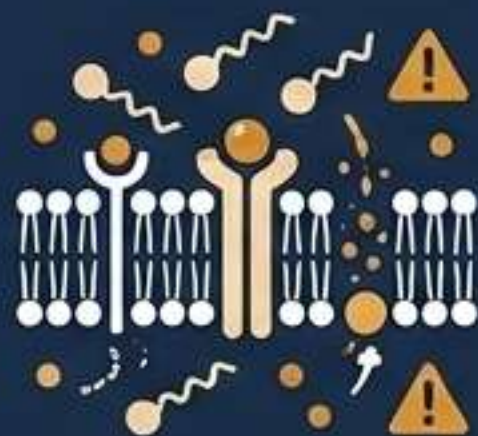
Генетические и структурные аномалии
(Специфические типы)



Тип 1



Тип 2



информация ознакомительная, для диагностики требуется консультация врача

Классическая парадигма: Правила 1-го и 2-го типа



Диабет 1 типа

Аутоиммунное разрушение β -клеток.
Абсолютный дефицит инсулина.

- Молодой возраст (<30 лет)
- Отсутствие ожирения
- Наличие аутоантител (GADA, IA-2A)
- Высокий риск кетоацидоза
- Зависимость от инсулина с первого дня



Диабет 2 типа

Инсулинорезистентность и
относительный дефицит инсулина.

- Возраст >45 лет (обычно)
- Избыточная масса тела / ожирение
- Отсутствие аутоантител
- Сильная связь с образом жизни

Клиническая аномалия: Когда классические правила не работают



Ошибочный диагноз приводит к неправильному лечению.
Пациенту назначают инсулин, который ему, возможно, не нужен.

Расширение спектра: Обзор специфических типов диабета



MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young).
Моногенный диабет,
вызванный мутацией
одного гена.



**Экзокринные
заболевания.**
Разрушение ткани
железы из-за
панкреатита, травмы
или муковисцидоза.

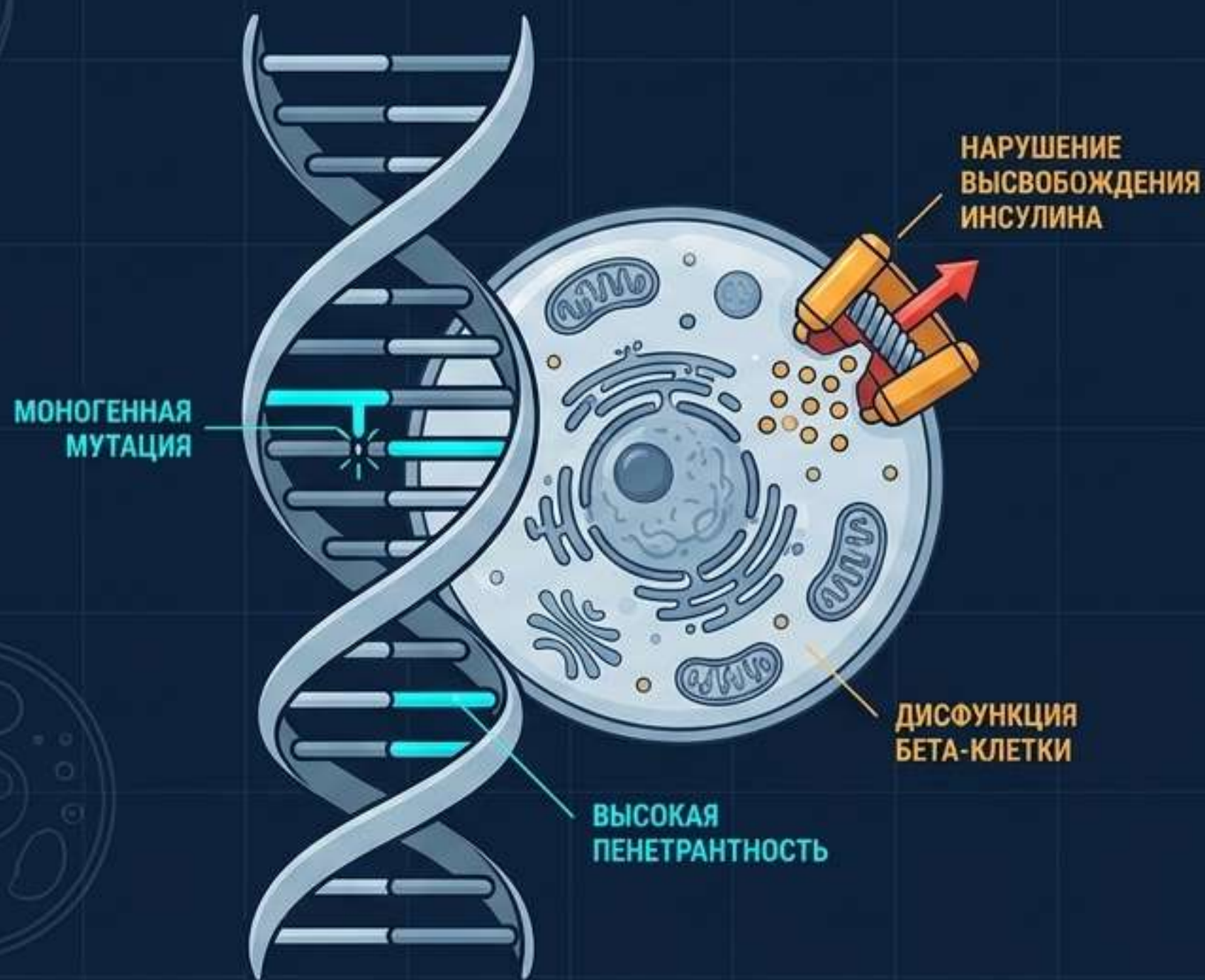


**Лекарственно-
индуцированный.**
Вызван токсическим
воздействием препаратов
(глюкокортикоиды,
тиазидные диуретики,
альфа-интерферон).






**Индукцированный
инфекциями.**
Реакция, запущенная
вирусами (врожденная
краснуха,
цитомегаловирус, вирус
Коксаки).

MODY-диабет: Генетический код нарушения



MODY диагностируется лишь в **2-5%** случаев, но **кардинально меняет тактику лечения.**

-  - **Моногенная природа:** Вызывается мутацией только в одном гене (в отличие от полигенного СД 2 типа).
-  - **Дисфункция, а не гибель:** Мутация нарушает механизм выработки или высвобождения инсулина, но не уничтожает сами бета-клетки.
-  - **Четкое наследование:** Аутомно-доминантный тип наследования (прослеживается у родственников 2-3 степени родства).

Спектр MODY: Разные гены – разные сценарии

MODY 2

Ген: GCK
(Глюкокиназа).



Ген: GCK (Глюкокиназа).

Сахар в крови «установлен» на более высоком уровне с рождения. Симптомы отсутствуют, сосудистые осложнения редки.

Терапия: Как правило, лечение (даже диета) не требуется, кроме периодов беременности.

MODY 3

Ген: HNF1A (Самая частая форма - 70%).



Нормальная выработка инсулина в детстве, которая прогрессивно снижается с возрастом. Риск микро- и макрососудистых осложнений.

Терапия: Высокая чувствительность к препаратам сульфонилмочевины; позже может потребоваться инсулин.

MODY 1

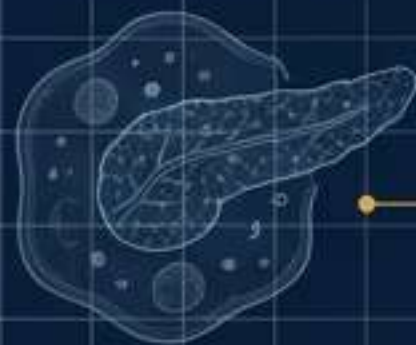
Ген: HNF4A.



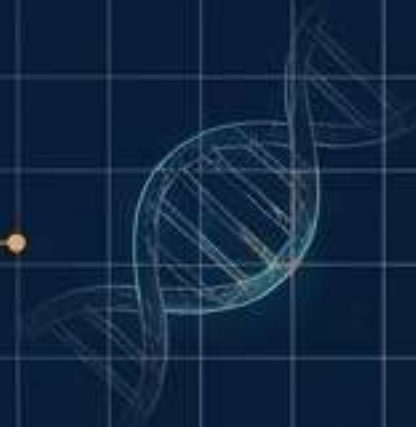
Ген: HNF4A.

Клинически схож с MODY 3, но встречается значительно реже. Развитие сосудистых осложнений.

«Красные флаги»: Когда подозревать генетическую мутацию?



Ранний дебют:
Возраст выявления
до **25-35 лет.**



Сохраненный С-пептид:
Отсутствие потребности в
инсулине или доза **<0,5 Ед/кг**
спустя 3-5 лет болезни.



Семейный анамнез:
Наличие диабета у **2-3**
поколений подряд.



Отсутствие антител:
Отрицательный титр **GADA,**
IA-2A, ZnT8 при дебюте.



Отсутствие ожирения:
Индекс массы тела **< 25 кг/м².**



Алгоритм точной диагностики: Путь к истинной причине

Атипичное течение диабета
(молодой возраст, отсутствие кетоацидоза, нормальный вес)

Анализ на
аутоантитела

Положительно



Диагноз:
Диабет 1 типа (LADA)

Отрицательно

Уровень С-пептида
(резерв поджелудочной
железы)

Снижен



Поздняя стадия СД 1

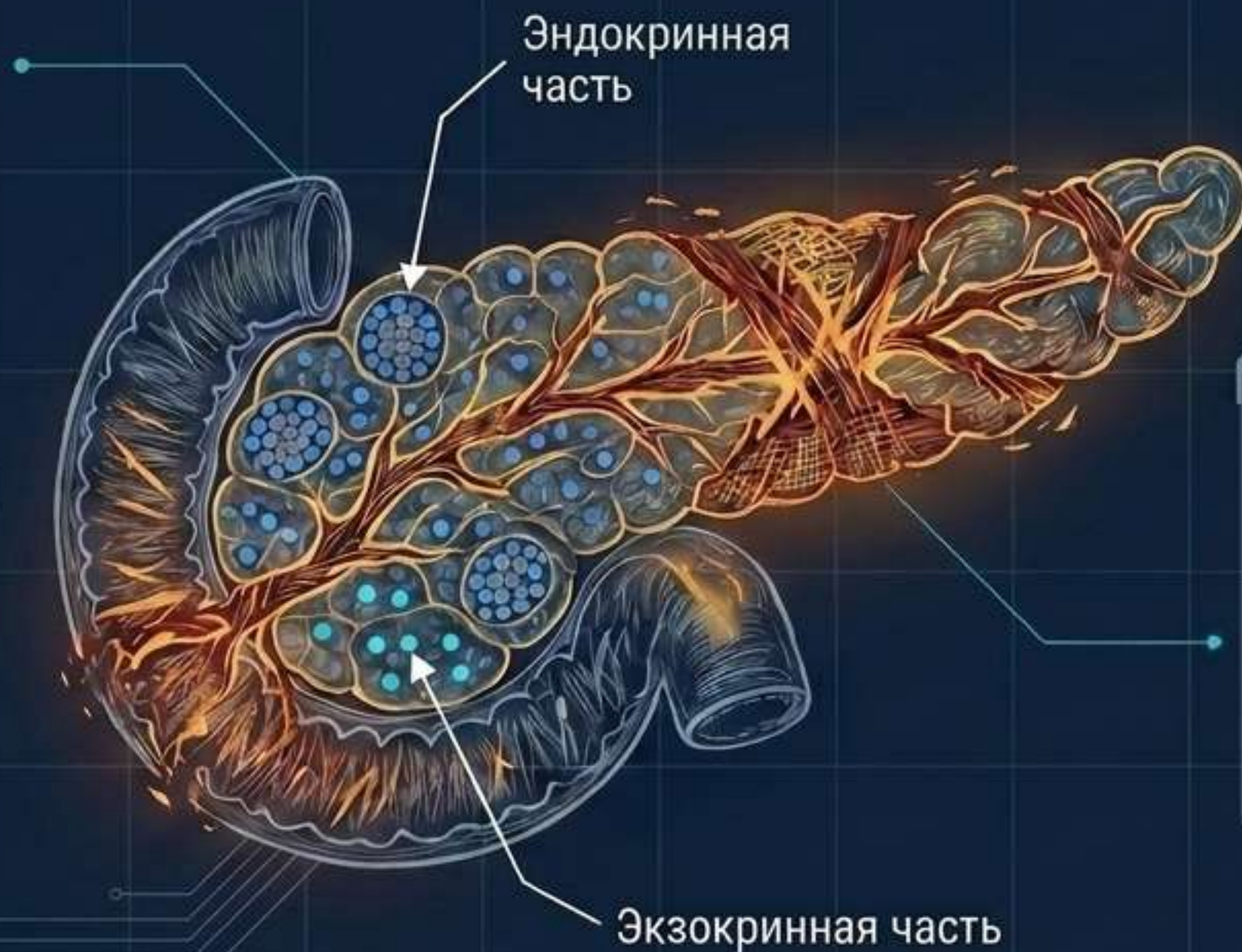
Нормальный/Повышен

Молекулярно-генетическое исследование (NGS панель на 28 генов).
Подтверждение конкретного подтипа MODY для выбора целевой терапии.

Панкреатогенный диабет: Тотальное поражение железы



В отличие от 1 и 2 типа, где страдают только бета-клетки, при панкреатогенном диабете физически разрушается вся структура поджелудочной железы.



Основные причины:

- Хронический кальцинозный панкреатит (до 90% случаев)
- Хирургическое удаление (резекция/панкреатомия)
- Муковисцидоз (кистозный фиброз)
- Травмы и онкология

Двойной дефицит: Клиническая картина панкреатогенного диабета

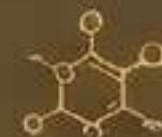
Эндокринный сбой (Нестабильный сахар)



Разрушаются не только клетки, вырабатывающие инсулин, но и клетки, вырабатывающие глюкагон.

⚠️ Результат: Высокий риск тяжелых, непрогнозируемых гипогликемий (падение сахара) из-за отсутствия контррегуляции.

Экзокринный сбой (Пищеварение)



Недостаток пищеварительных ферментов (амилаза, липаза).

⚠️ Результат: Диспепсические расстройства, нарушение всасывания питательных веществ, потеря веса, белково-энергетическая недостаточность.



Диагностическая матрица: Сравнительный анализ профилей

	Тип 1	Тип 2	MODY	панкреатогенный СД
 Возраст дебюта	<30 лет	>45 лет	<25-35 лет	Любой
 Масса тела	Норма / Снижена	Избыток / Ожирение	Норма	Снижена
 Аутоантитела	Положительно	Отрицательно	Отрицательно	Отрицательно
 С-пептид	Снижен / Нет	Норма / Повышен	Сохранен >3 лет	Снижен
 Наследственность	Слабая	Сильная	Аутосомно-доминантная (3 поколения)	Отсутствует
 Специфический маркер	Кетоацидоз	Инсулинорезистентность	Мутация гена	Дефицит ферментов

Персонализированная терапия: От диагноза к точному лечению



MODY 2

Снятие диагноза
«инсулинозависимость»

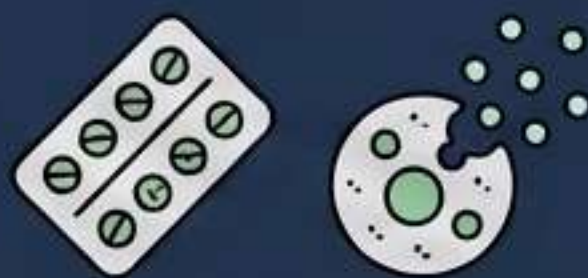
Исключительно
диетотерапия.
Отмена ненужных инъекций
инсулина.



MODY 1 и 3

Стимуляция бета-клеток

Перевод пациента на
пероральные препараты
сульфонилмочевины.
(Позже возможен инсулин).



Панкреатогенный

Комплексное замещение

Ферментная заместительная
терапия (панкреатин) +
Осторожная инсулинотерапия
(избегая высоких доз из-за
риска гипогликемии).



Эра прецизионной эндокринологии



Сахарный диабет — это не одно заболевание, а сложный синдром с множеством причин.



Точность спасает от ошибок:

Исключение стереотипов позволяет избежать гипердиагностики СД 1 и 2 типа.

Генетика диктует тактику: NGS-панели навсегда меняют протоколы лечения для молодых пациентов с атипичным диабетом.

Качество жизни: Правильный диагноз иногда позволяет отказаться от ежедневных инъекций инсулина в пользу **таблеток или диеты.**