



СЕМЕЙНЫЕ РИСКИ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ

Рахметова Малика Рахимовна

Кандидат медицинских наук, доцент

Очилдиев Мухиддин Хусин угл

Факультет эндокринологии, 1 курс магистратуры

Ургенчский филиал Ташкентской медицинской академии

Аннотация. Статья содержит сведения по генетике сахарного диабета (СД) типа 1 и 2 и генетических синдромах, ассоциированных с СД в детском и подростковом возрасте.

Ключевые слова: СД, метод, лечение, диагноз.

ВВЕДЕНИЕ

Сахарный диабет (СД) – заболевание обмена веществ различной этиологии, которое характеризуется хронической гипергликемией, возникающей в результате нарушения секреции или действия инсулина, либо обоих факторов одновременно (ISPAD, 2000).

По определению И. И. Дедова (1998), сахарный диабет (diabetes mellitus) – системное гетерогенное заболевание, обусловленное абсолютным (1 тип) или относительным (2 тип) дефицитом инсулина, который вначале вызывает нарушение углеводного обмена, а затем всех видов обмена веществ, что в конечном итоге приводит к поражению всех функциональных систем организма.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Эмпирическим путем получены средние оценки риска развития диабета для членов семей, имеющих одного больного СД 1 типа родственника. Максимальный риск имеют родственники I степени родства (дети, родители, братья-сестры) – в среднем от 2,5-3% до 5-6%. Установлено, что частота заболевания диабетом у детей от отцов с СД 1 типа на 1-2% выше, чем от матерей с СД 1 типа. В каждой конкретной семье *риск развития заболевания зависит от многих факторов: количества больных и здоровых родственников, возраста манифестации диабета у членов семьи, возраста консультируемого и пр.*

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

По специальной методике рассчитываются таблицы риска развития СД 1 типа в зависимости от количества больных и здоровых родственников и возраста консультируемого для семей различного типа [2].



В каждом типе родительских браков (оба родителя здоровы, один родитель болен, второй – здоров, оба родителя больны) рассчитан риск развития СД 1 типа для детей в зависимости от количества больных ($r=0,1, \dots, 4$) и здоровых ($n=0,1 \dots, 5$) братьев и сестер.

Эти оценки повторного риска являются базовыми, исходными, так как они не зависят от возраста консультируемого. Поскольку *с возрастом риск возникновения диабета 1 типа снижается* (к 75 годам новые случаи заболевания либо не появляются, либо появляются с исчезающе малой частотой), то при проведении медико-генетического консультирования необходимы поправки на возраст консультируемого. В таблице 1 представлена оценка повторного риска для будущих детей.

Таблица 1. Оценки повторного риска развития СД 1 типа с учетом семейного анамнеза Популяционный риск: $Q=0,194$. Наследуемость: $h = 0,805$

Статус родителей	Число здоровых sibсов, n	Число больных sibсов (r)				
		r=0	r=1	r=2	r=3	r=4
Оба	n=0	0,18	3,25	9,50	16,37	22,75
родителя	n=1	0,17	3,04	8,78	15,12	21,09
здоровы	n=2	0,17	2,86	8,17	14,06	19,66
	n=3	0,16	2,71	7,64	13,14	18,42
	n=4	0,16	2,57	7,19	12,34	17,33
	n=5	0,15	2,45	6,79	11,64	16,36
Один родитель	n=0	3,94	11,96	20,71	28,54	35,17
болен,	n=1	3,61	10,77	18,66	25,89	32,15
другой –	n=2	3,34	9,81	17,00	23,70	29,61
здоров	n=3	3,12	9,03	15,63	21,87	27,45
	n=4	2,93	8,38	14,48	20,30	25,59
	n=5	2,77	7,82	13,49	18,96	23,97
Оба	n=0	34,3 1	40,20	45,42	50,01	54,03
родителя	n=1	31,2 3	36,70	41,60	45,99	49,89
больны	n=2	28,7 5	33,85	38,48	42,66	46,43
	n=3	26,6 9	31,48	35,87	39,86	43,49
	n=4	24,9 4	29,47	33,63	37,45	40,95
	n=5	23,4 4	27,73	31,70	35,36	38,73



Поскольку заболеваемость СД 1 типа у мужчин и женщин в популяции одинакова, в таблица указано общее количество больных и здоровых родственников без подразделения по полу. Ожидаемый риск заболевания очередного потомка тем выше, чем больше больных в семье, и тем ниже, чем больше здоровых детей в данной семье [3].

Чтобы найти оценку риска развития СД для семьи с сочетанием конкретного числа больных и здоровых родственников, нужно в графе "статус родителей" (табл. 1) отыскать соответствующую информацию по перечисленным выше возможным типам родительских браков, а затем на пересечении соответствующих чисел больных и здоровых детей найти оценку риска.

Наличие родственников со вторым типом СД не учитывается, принимая во внимание независимость наследования двух типов заболевания.

Для поправки на возраст консультируемого ребенка необходимо найденный по таблице 1 показатель умножить на первую поправку из таблицы 2 для данного возраста (Pt) и затем прибавить вторую поправку (Qt). При этом *с увеличением возраста консультируемого риск развития СД 1 типа постепенно снижается [4].*

Эти таблицы рассчитаны для *московской популяции*, где "накопленная" до 40 лет заболеваемость СД 1 типа составляет 0,2%. Очевидно, что для каждой конкретной популяции должны быть получены свои оценки семейного риска с учетом популяционной заболеваемости и частоты СД 1 типа среди sibсов. *Для популяции с более высоким уровнем заболеваемости они будут выше, с более низким – ниже.*

Из таблицы 1 видно, что в семьях, не имеющих больных диабетом 1 типа, риск развития заболевания несколько ниже популяционного – 0,15-0,18%. В случаях, когда диабетом 1 типа болен один из родителей, риск для ребенка составляет 3,94% (3-3,5% – когда диабетом больна мать и 4,5-5% – когда диабетом болен отец). При наличии одного больного родителя и одного больного ребенка риск для другого повышается уже до 11,96%. При возникновении диабета 1 типа у обоих родителей риск для ребенка составляет 34,31%, а если в этой семье заболевает еще и ребенок, риск для другого повышается до 40,20%.

Таблица 2. Таблица поправок на возраст консультируемого к моменту обследования для СД 1 типа



Возраст консультируемого го, годы	Поправки дл мальчиков	я	Поправки для девочек	
			Pt	Qt%
0-4	0,95	0,01	0,96	0,01
5-9	0,88	0,01	0,90	0,02
10-15	0,70	0,03	0,72	0,04
16-19	0,53	0,03	0,53	0,05
20-24	0,31	0,03	0,29	0,04
25-30	0,00	0,00	0,00	0,00

Помимо этого, между больными родственниками существует корреляция по возрасту, в котором произошла манифестация заболевания, а также по времени дебюта СД 1 типа в семье. Возникновение повторных случаев СД 1 типа в одной семье в течение одного года наблюдается примерно в 25%. Случаи, когда разница в возрасте манифестации не превышает 1 года, наблюдаются в 15%, а при разнице в возрасте манифестации в пределах 5 лет – в 44%. У 1/3 семей повторные случаи СД не имели зависимости от времени и возраста дебюта диабета у первого члена семьи.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, временной фактор также должен учитываться при медико-генетическом консультировании и обследовании для формирования групп высокого риска. *Хронологически наибольший риск для развития диабета* родственники имеют в течение ближайших *1-2 лет от первого случая заболевания*, а также *в том же возрасте* плюс-минус 2-3 года.

ЛИТЕРАТУРЫ

1. Алексеев Л. П., Дедов И. И., Зилов А. В. Межпопуляционный подход в установлении ассоциированной с HLA генетической предрасположенности к инсулинзависимому сахарному диабету.// Сахарный диабет.- 2018.- № 1.- С.19-21
2. Балаболкин М. И. Диабетология.// М. Медицина.- 2010.- 671 с.
3. Бочков Н. П., Гинтер Е. К., Сергеев А. С. Генетика сахарного диабета: итоги и перспективы исследований.// Вест. АМН СССР.- 2019.- № 5.- С.17-22
4. Вельтищев Ю. Е., Казанцева Л. З., Семячкина А. И. Наследственная патология человека. Под ред. Ю. Е. Вельтищева, Н. П. Бочкова. М.- 2012.- Т.1.- С.100-109
5. Гурская Н. З. Клинико-генетический анализ болезни Фридрейха (роль экстраневральной патологии).// Дисс. канд. мед. наук. М. 2019. 274 с.