



ЭНЦ

*Клинический случай ведения повторных беременностей у пациентки с компаунд-гетерозиготной мутацией в гене HNF1A/MODY3 в программе вспомогательных репродуктивных технологий*

Плеханова М.А.<sup>1</sup>, Бурумкулова Ф.Ф.<sup>1</sup>, Петрухин В.А.<sup>1</sup>, Зубкова Н.А.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> ГБУЗ МО Московский областной НИИ акушерства и гинекологии, Москва

<sup>2</sup> ФБГУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, Москва

**Цель:** Изучить акушерский и перинатальный исходы у беременной с гипергликемией, обусловленной компаунд-гетерозиготной мутацией p.Y265C/p.G288W в гене HNF1A

**Материалы и методы:** Беременной с 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.

**Результаты:** Пациентка 34 года, ИМТ 19 кг/м<sup>2</sup>. Сахарный диабет (СД) 1 типа с 25 лет, назначена интенсифицированная схема инсулинотерапии, аутоантитела (GAD, ICA, IA-2) – отрицательные. Наследственность по СД отягощена по линии матери: у бабушки, у двоюродной бабушки, у троюродной сестры, у двоюродного дедушки. Беременность - 1 в 2018 г (первородящая, ЭКО по мужскому фактору). Пациентка обратилась в ГБУЗ МО МОНИИАГ на сроке 31-32 нед гестации. HbA1c – 4,7%, аутоантитела (ZnT8Ab) – отрицательные, в связи с этим рекомендовано проведение МГИ. На сроке 37-38, самопроизвольные роды, мальчик, вес 2760 г (SD -0,54), рост 46 см (SD -1,22). Неонатальная гипогликемия (0,9 ммоль/л), купирована в/в введением раствора глюкозы. Ребенок на 3-и сутки переведен на второй этап выхаживания. Диагностирован MODY 3: компаунд-гетерозиготная мутация p.Y265C/p.G288W в гене HNF1A у матери и ребенка.

Беременность – 2 в 2021г (ЭКО), перенос эмбриона без преимплантационной генетической диагностики (ПГД). В сроке 25-26 недель стационарное лечение тяжелой первичной фетоплацентарной недостаточности, плод малый для гестационного срока. В сроке 28 недель стационарное лечение по поводу угрозы преждевременных родов, также проводилось лечение, направленное на улучшение функции фетоплацентарного комплекса. В 35-36 недель экстренное кесарево сечение в связи с критическим состоянием плода. Девочка 1780 г/42 см (SD-1,86/-2,34), неонатальная гипогликемия, перевод на второй этап выхаживания. Генотип ребенка неизвестен. После вторых родов пациентка по собственному желанию остается на инсулинотерапии.

**Выводы:** Данный клинический случай демонстрирует, что MODY может быть ошибочно классифицирован как СД1. У пациенток MODY3 рекомендуют достигать «жесткие» целевые уровни глюкозы крови (ближе к физиологическим при беременности), для снижения риска макросомии плода и неонатальной гипогликемии. При проведении ЭКО у пациенток с MODY3, необходимо обсуждать вопрос о ПГД, с последующим переносом здорового эмбриона.

**Работа проведена при поддержке гранта РФФИ № 16-15-10408.**