



贵黔国际总医院

Guiqian International General Hospital

基因诊疗咨询门诊建议书

姓名:	XXX	科室:	精准医学中心-基因诊疗咨询门诊
性别:	男	床号:	/
年龄:	14 岁	住院号:	/
联系电话:	/	ID 号:	/
病史陈述者:	/	与患者关系:	父子
报告类型:	/	检测单位:	/

病史:	咨询者之子今年 9 月份发现血糖升高，咨询者 50 岁左右发现糖尿病。今来咨询基因检测。
个人史:	贵州健康码绿码、行程码绿色，最近 14 天内无新型冠状病毒感染者（核酸检测阳性者）、疫区、境外人员接触史；无国外旅行史。
家族史:	咨询者于 50 岁左右出现糖尿病，咨询者之子在 14 岁确诊糖尿病。
临床诊断:	糖尿病，分型待定。
报告解读/检测建议:	<p>检测建议:</p> <p>咨询者之子发病年龄 < 25 岁，存在青少年成人起病型糖尿病（MODY）的可能，而 MODY 的治疗和 1 型糖尿病、2 型糖尿病的治疗有所不同，故 MODY 的遗传诊断对于咨询者而言有重要意义。建议基因检测，本院项目可选“内分泌遗传病基因检测”。重点关注 MODY 的致病基因 <i>CEL, HNF1B, BLK, PDX1, HNF4A, GCK, PAX4, KCNJ11, NEUROD1, INS, KLF11, HNF1A, ABCC8, APPL1</i>。</p> <p>基因检测结果出来后可拿着报告再来咨询。</p> <p>疾病简介:</p> <p>糖尿病主要分为 1 型糖尿病、2 型糖尿病、特殊类型糖尿病和妊娠糖尿病。</p> <p>1 型糖尿病 占有所有糖尿病的 5%-10%，约 85%-90% 的个体能够检测到胰岛自身抗体。</p>

2 型糖尿病占糖尿病总数的 90%-95%，是一组以胰岛素抵抗伴随相对胰岛素缺乏为特征的异质性疾病。

就目前来看，1 型糖尿病和 2 型糖尿病属于多基因和环境交互作用引起的复杂性疾病，基因检测尚不能用于这两类疾病的明确诊断，对于 1 型糖尿病可能有一定的辅助诊断意义。

特殊类型糖尿病占糖尿病总数不超过 5%，包括胰岛 β 细胞功能遗传缺陷为主的特殊类型糖尿病和遗传性综合征伴糖尿病等，胰岛 β 细胞功能遗传缺陷为主的特殊类型糖尿病包括新生儿糖尿病（NDM）、青少年成人起病型糖尿病（MODY）和母系遗传糖尿病伴耳聋（线粒体 m.3243A>G 突变为主）。

NDM 一般在 1 岁前发病（通常 6 个月前发病），遗传因素包括单基因遗传和表观遗传（二代测序无法检测表观遗传改变）。

MODY 通常在 25 前诊断糖尿病，属于常染色体显性遗传，已知的致病基因有 *CEL*, *HNF1B*, *BLK*, *PDX1*, *HNF4A*, *GCK*, *PAX4*, *KCNJ11*, *NEUROD1*, *INS*, *KLF11*, *HNF1A*, *ABCC8* 和 *APPL1*。

母系遗传糖尿病伴耳聋个体的发病年龄和临床症状与基因突变比率、突变位点相关。

遗传综合征伴糖尿病的疾病较多，如 Wolfram 综合征、NDH 综合征等。

妊娠糖尿病：妊娠糖尿病是怀孕期间首次诊断的高血糖，由于该时期胎盘激素诱导胰岛素抵抗发生所致。发生妊娠糖尿病的女性在生命后期发展为 2 型糖尿病的风险显著增加。对于一些女性，妊娠糖尿病的诊断可能是先前存在的 2 型糖尿病的首次发现，其可能是无症状的。妊娠糖尿病被认为是妊娠期胰岛素敏感挑战状态引起的潜在糖耐量受损的表现，目前没有明确证据表明妊娠糖尿病是单基因异常引起的，尽管携带 *GCK* 突变而又没有糖尿病的女性可能发展为妊娠糖尿病，但妊娠糖尿病无法通过基因检测明确诊断，故不建议行基因检测。

注：基因诊疗咨询建议仅作为临床医生诊断和用药的参考，不能用做临床最终诊断和治疗的依据，临床医生还需结合患者的病史、家族史和临床检查做出最有益于患者的治疗方案。

咨询师：XXX

日期：X/X/X