# Гены, связанные с риском сахарного диабета 2 типа, и их функции

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Ген | Функция гена / кодируемого белка | Роль в патогенезе СД2 | Основные SNP / особенности |
| 1 | TCF7L2 | Транскрипционный фактор, участвующий в сигнальном пути Wnt | Регуляция секреции инсулина и чувствительности β-клеток; один из сильнейших генетических предикторов СД2 | rs7903146 — повышает риск СД2 в 1,5–2,5 раза |
| 2 | PPARG | Ядерный рецептор, регулирующий адипогенез и чувствительность к инсулину | Нарушение метаболизма липидов и углеводов, развитие инсулинорезистентности | Pro12Ala — снижает риск СД2 при наличии аллеля Ala |
| 3 | KCNJ11 | Белок калиевого канала β-клеток (субъединица Kir6.2) | Контроль мембранного потенциала β-клеток и секреции инсулина | E23K — связан с нарушением секреции инсулина |
| 4 | ABCC8 | Регулятор калиевого канала β-клеток (SUR1) | Контролирует выброс инсулина; мутации → снижение чувствительности β-клеток | S1369A — ассоциирован с риском СД2 и ответом на ПСМ |
| 5 | SLC30A8 | Транспортер цинка в β-клетках | Цинк необходим для синтеза и хранения инсулина; мутации приводят к его дефициту | R325W — повышает риск СД2 на ~20% |
| 6 | FTO | Белок, влияющий на энергетический обмен и массу тела | Связан с ожирением, нарушением аппетита и ИМТ — косвенно повышает риск СД2 | rs9939609 — ассоциирован с ожирением и СД2 |
| 7 | CDKN2A/B | Регуляторы клеточного цикла | Влияют на пролиферацию β-клеток; снижают их регенераторный потенциал | rs10811661 — снижает массу β-клеток |
| 8 | WFS1 | Белок ЭПР, регулирующий стресс эндоплазматического ретикулума | Нарушение функции β-клеток и повышение их апоптоза | Мутации и SNP связаны с риском СД2 и синдромом Вольфрама |
| 9 | ADIPOQ | Кодирует адипонектин — гормон жировой ткани | Сниженный уровень адипонектина → инсулинорезистентность | SNP в промоторной области ↓ секрецию адипонектина |
| 10 | IRS1 | Передача сигнала от инсулинового рецептора к внутриклеточным путям | Нарушения сигнального пути инсулина → инсулинорезистентность | rs2943641 — ассоциирован с нарушением чувствительности к инсулину |
| 11 | CDKAL1 | Модифицирует тРНК в β-клетках, участвует в биосинтезе инсулина | Дефект приводит к снижению секреции инсулина | rs7754840 — увеличивает риск СД2 |
| 12 | KCNQ1 | Потенциал-зависимый калиевый канал | Нарушение реполяризации мембраны β-клеток и секреции инсулина | Ассоциирован с повышенным риском СД2, особенно в азиатских популяциях |
| 13 | HHEX | Транскрипционный фактор, участвующий в развитии поджелудочной железы | Нарушение формирования β-клеток и регуляции глюкозы | rs1111875 — повышает риск СД2 |
| 14 | IGF2BP2 | Регулятор экспрессии IGF2 | Участвует в контроле роста β-клеток и метаболизме глюкозы | rs4402960 — ассоциирован с СД2 |
| 15 | ATM | Белок, участвующий в репарации ДНК и регуляции клеточного метаболизма | Влияет на ответ на терапию метформином; участвует в энергетическом обмене | rs11212617 — связан с лучшим ответом на метформин |