

# Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru Kir6.2

Kod Orpha: 276580 Kod OMIM: 601820

## Opis choroby \*

### Definicja

A form of diazoxide-sensitive diffuse hyperinsulinism (DHI) characterized by hypoglycemic episodes that are usually mild, escaping detection during infancy, and usually a good clinical response to diazoxide, (but some are diazoxide resistant). Autosomal dominant hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency usually has a milder phenotype when compared to that resulting from recessive K<sup>+</sup> (K-ATP) channel mutations (Recessive forms of diazoxide-resistant hyperinsulinism).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency  
Autosomalna dominująca hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru Kir6.2  
Dominant KATP hyperinsulinism due to Kir6.2 deficiency

#### Kod ORPHA

276580

#### Kod OMIM

601820

#### Kod ICD10

E16.1

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)