

Autosomalny dominujący hiperinsulinizm z powodu niedoboru SUR1

Kod Orpha: 276575 Kod OMIM: 256450

Opis choroby *

Definicja

Postać wrodzonego rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na diazoksyd, spowodowana wariantami w genie ABCC8 i charakteryzująca się epizodami hipoglikemii, które są zwykle łagodne, rzadko wykrywane w okresie niemowlęcym i zwykle wykazują dobrą odpowiedź kliniczną na diazoksyd. Autosomalny dominujący hiperinsulinizm ma zwykle łagodniejszy fenotyp w porównaniu z chorobą związaną z recesywnymi mutacjami w genach kodujących białka kanału potasowego (K-ATP).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal dominant hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency
Autosomalna dominująca hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru SUR1

Kod ORPHA

276575

Kod OMIM

256450

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