

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