Hiperinsulinizm ogniskowy oporny na diazoksyd z powodu niedoboru SUR1
Kod Orpha: 276598 Kod OMIM: 256450

Opis choroby *

Definicja
Rzadka, wrodzona, izolowana postać hiperinsulinizmu, charakteryzująca się nawracającymi epizodami hipoglikemii hiperinsulinemicznej niereagującej na diazoksyd, związanej z nadmiernym wydzielaniem insuliny przez komórki beta trzustki, spowodowana mutacjami w genie ABCC8. Zajęcie trzustki jest ogniskowe, a chorobę można wyleczyć wykonując selektywną, częściową pankreatektomię. Hipoglikemia może dawać zróżnicowany obraz kliniczny: od bezobjawowej hipoglikemii wykrywanej podczas rutynowego badania stężenia glukozy we krwi po makrosomię stwierdzaną po urodzeniu, hepatomegalię o nasileniu łagodnym do umiarkowanego lub zagrażającą życiu śpiączkę hipoglikemiczną lub stan padaczkowy, co dodatkowo pogarsza stan neurologiczny chorego.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
Hyperinsulinemic hypoglycemia due to SUR1 deficiency, diazoxide-resistant focal form
Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru SUR1, postać ogniskowa oporna na diazoksyd

Kod ORPHA
276598

Kod OMIM
256450

Kod ICD10
E16.1

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl