

## 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