

# Hiperinsulinizm ogniskowy oporny na diazoksyd z powodu niedoboru Kir6.2

## Kod Orpha: 276603 Kod OMIM: 601820

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, congenital, isolated hyperinsulinism disorder characterized by diazoxide unresponsive recurrent episodes of hyperinsulinemic hypoglycemia resulting from an excessive insulin secretion by the pancreatic  $\beta$ -cells due to Kir6.2 deficiency. Hypoglycemia may lead to variable clinical manifestation, ranging from asymptomatic hypoglycemia revealed by routine blood glucose monitoring to macrosomia at birth, mild to moderate hepatomegaly and life-threatening hypoglycemic coma or status epilepticus, further leading to poor neurological outcome.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Hyperinsulinemic hypoglycemia due to Kir6.2 deficiency, diazoxide-resistant focal form  
Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru Kir6.2, postać ogniskowa oporna na diazoksyd

#### Kod ORPHA

276603

#### 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)