

Opis choroby *

Definicja

Rzadka postać wrodzonego rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na diazoksyd, spowodowana niedoborem UCP2, charakteryzująca się epizodami hipoglikemii od okresu noworodkowego, dobrą odpowiedzią kliniczną na diazoksyd i prawdopodobnie przemijającą naturą z samoistnym ustępowaniem choroby.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hyperinsulinemic hypoglycemia due to UCP2 deficiency
Hipoglikemia hiperinsulinemiczna z powodu niedoboru UCP2

Kod ORPHA

276556

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E16.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet