

Opis choroby *

Definicja

Rzadka postać wrodzonego rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na diazoksyd, spowodowana niedoborem krótkołańcuchowej dehydrogenazy 3-hydroksylacylo-CoA (gen SCHAD; HADH), charakteryzująca się hiperinsulinemiczną hipoglikemią z drgawkami i dobrze reagująca na diazoksyd. Przebiega a klasycznymi objawami hipoglikemii hiperinsulinemicznej. Wyjątkowo rzadkie powikłania obejmowały nagły zgon, a w jednym przypadku niewydolność wątroby o piorunującym przebiegu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hyperinsulinemic hypoglycemia due to short chain 3-hydroxylacyl-CoA dehydrogenase deficiency
Niedobór SCHAD
Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem SCHAD
Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem glutamodehydrogenazy
Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem dehydrogenazy krótkich łańcuchów 3-hydroksyacylo-CoA
Hyperinsulinism due to SCHAD deficiency
Hyperinsulinism due to glutamodehydrogenase deficiency
SCHAD deficiency
Hiperinsulinizm spowodowany niedoborem dehydrogenazy 3-hydroksyacyl-CoA

Kod ORPHA

71212

Kod OMIM

609975

Kod ICD10

E71.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orpho:net