

Opis choroby *

Definicja

Rzadka postać wrodzonego rozlanego hiperinsulinizmu wrażliwego na diazoksyd, charakteryzująca się epizodami hipoglikemii wywołanej wysiłkiem fizycznym wskutek niewłaściwej wrażliwości komórek beta trzustki na mleczan i pirogronian. Przebiega z nawracającymi epizodami hipoglikemii związanej z podwyższonym stężeniem insuliny, a objawy pojawiają się w ciągu 30 minut po krótkotrwałym wysiłku beztlenowym. Nasilenie hipoglikemii związanej z wysiłkiem fizycznym jest zmienne i tylko częściowo reaguje na diazoksyd.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

EIHI

EIHI

Hiperinsulinizm z powodu niedoboru SLC16A1

Hiperinsulinizm z powodu niedoboru

transportera kwasów monokarboksylowych 1

Hipoglikemia hiperinsulinemiczna wywoływana wysiłkiem

Exercise-induced hyperinsulinemic hypoglycemia

Hyperinsulinism due to SLC16A1 deficiency

Hyperinsulinism due to monocarboxylate

transporter 1 deficiency

Kod ORPHA

165991

Kod OMIM

610021

Kod ICD10

E16.1

Kod ICD11

5A45

*Źródło

orphanet