

:: Synnyinäinen isoiloitu hyperinsulinismi

Orpha number: ORPHA657

YHTEENVETO

Yleisin varhaislapsuuden hypoglykemian syy, jossa haiman liiallinen tai kontrolloimaton insuliinieritys johtaa vaikeaan hypoglykemiaan, joka vaatii nopeaa ja intensiivistä hoitoa neurologisten seurausten estämiseksi. Taudista tunnetaan kaksi eri muotoa: diatsoksidi-herkkä diffuusi ja diatsoksidi-resistentti hyperinsulinismi.

Taudin puhkeamisikä vaihtelee syntymästä varhaiseen aikuisikään. Yleensä tauti kuitenkin puhkeaa heti, usein isokokoisilla vastasyntyneillä, joilla havaitaan jatkuvaa hypoglykemiaa, kykenemättömyys paastoon ja syömisvaikeuksia. Hypoglykeemiset jaksot vaihtelevat lievistä (uneliaisuus, velttous, ärtyvyys) vakaviin ja mahdollisesti fataaleihin jaksoihin (apnea, kouristukset, kooma), jotka johtavat neurologisiin jälkiseurauksiin. Taudin puhjetessa vasta myöhemmällä iällä potilailla havaitaan yleensä hypoglykemian piirteitä, kuten takykardiaa, runsasta hikoilua ja kalpeutta. Joissakin tapauksissa hypoglykemian voi laukaista anaerobinen liikunta tai runsaasti proteiinia sisältävät ateriat.

Tautiin liittyy 9 geeniä, joista haiman beeta-solujen ATP-sensitiivistä kaliumkanavaa koodaavien geenien (ABCC8, KCNJ11) mutaatiot ovat yleisimmät. Vahvan epäilyn taudista herättävät jatkuvat hypoglykeemiset jaksot, jotka vaativat iv. glukoosi-infuusiota normaalin sokeritasapainon yllä pitämiseksi, ja hyvä glukagonivaste. Diagnoosia vahvistavat hypoglykeemisen (<3 mmol/l) jakson aikana seerumista havaittu insuliini/C-peptidi sekä madaltuneet ketoaine-, rasvahappo- ja haaraketjuisten aminohappojen tasot. Myöhemmällä iällä puhjennut tautimuoto saattaa vaatia rasisustestejä, kuten p.o. glukoosi- tai leusiinirasituksen tai ruumiillisen rasisuskokeen. Mikäli potilaalla ei ole vastetta diatsoksidille, hänet pitäisi luokitella paikalliseen tai diffuusiin tautityyppiin geenitestien (ABCC8/ KCNJ11 mutaatiot) ja kuvantamisen (erityisesti PET-tutkimus) avulla. Sikiödiagnostiikka ja sukulaisten geenitestit ovat mahdollisia, kun potilaan geenimutaatio on tunnistettu.

Aivovaurioiden ehkäisemiseksi normoglykemia on nopeasti palautettava ja ylläpidettävä. Akuuttihoitona annetaan glukoosi-infuusio, glukoosipolymeereja suun kautta ja i.v. nesteytystä. Vakavissa tapauksissa voidaan antaa lisäksi glukagonia. Diatsoksidia käytetään ensilinjan



hoitona, johon voidaan lisätä vielä oktreotidi. Fokaalista tautia voidaan hoitaa haiman resektiolla. Lähes koko haiman poisto tulee kyseeseen potilaille, joille ruokavalio ja lääkehoito eivät tehoa. Diatsoksidi-herkkiä tarkkaillaan paastosietokyvyn suhteen ja heidän kasvuaan ja kehitystään seurataan huolellisesti. Pitkäaikaiskomplikaatioina voi tulla neurologisia oireita ja, mikäli potilaan haimaa on leikattu, glukoosi-intoleranssia ja diabetes mellitus. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/50 000 elävänä syntyneitä, mutta se voi olla jopa 1/2500 yhteisöissä, joissa on merkittävää verisukulaisuutta.

Asiantuntija:

- Prof. Pascale DE LONLAY

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: April 2015

Translation updated: October 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

