

:: Neonatálny diabetes mellitus

Orpha číslo: ORPHA224

Prehľad

Neonatálny diabetes mellitus vzniká u dieťaťa v prvých mesiacoch života, je sprevádzaný hypoglykémiou, neprospievaním a v niektorých prípadoch dehydratáciou a ketoacidózou, ktorá môže viesť až ku kóme. Tranzientný (TNDM) a permanentný (PNDM) novorodenecký diabetes sú vzácne ochorenia vyskytujúce sa v pomere 1:300 000-400 000 živo narodených detí. TNDM sa u detí rozvíja v prvých týždňoch života, ale po niekoľkých mesiacoch vedie k remisii. Zvyčajne okolo adolescencie alebo v dospelosti je možný relaps ochorenia do permanentného diabetu. Pankreatická dysfunkcia môže byť zachovaná po celý život, s relapsom počas metabolického stresu v rámci puberty alebo tehotenstva. U pacientov s TNDM je častejšie prítomná intrauterinná rastová retardácia a s menšou pravdepodobnosťou sa u nich rozvinie ketoacidóza ako u pacientov s PNDM. Pacienti s TNDM sú mladší v čase stanovenia diagnózy diabetu a vyžadujú nižšie počiatkové dávky inzulínu. Pri PNDM dochádza k poruche sekrécie inzulínu v neskorom fetálnom alebo skorom postnatálnom období, pričom nedosahuje remisiiu. Keďže sa tieto dve skupiny značne prekrývajú, TNDM nemožno jednoznačne odlíšiť od PNDM na základe klinických príznakov. Zdá sa, že za veľmi skorý začiatok diabetes mellitus u väčšiny prípadov nezodpovedá autoimunita. S PNDM je asociovaných viacero foriem, niektoré z nich boli objasnené na molekulárnej úrovni. Ako napríklad nedávno popísané mutácie v *KCNJ11* a *ABCC8* génoch, kódujúce Kir6.2 a SUR1 podjednotky pankreatického KATP kanálu, zapojeného do regulácie inzulínovej sekrécie, objasnili tretinu až polovicu prípadov PNDM. Molekulová analýza anomálií chromozómu 6 a *KCNJ11* a *ABCC8* génov kódujúcich Kir6.2 a SUR1, umožňuje odlíšenie TNDM od PNDM v novorodeneckom období. Táto analýza má tiež potenciálne dôležité terapeutické dôsledky, pretože u pacientov s mutáciami v *KCNJ11* a *ABCC8* génoch dochádza k zmene inzulínovej terapie za podávanie derivátov sulfonylurey. Rekurentný diabetes je častý u pacientov s tranzientným neonatálnym diabetom, preto je následne dôležité dlhodobé sledovanie. V tejto vekovej skupine môžu byť inzulínové pumpy veľkým terapeutickým prínosom v skúsených rukách.

Odborný recenzent :

- Pr Michael POLAK

Posledná úprava : Marec 2007

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net