



SOCIALSTYRELSEN

Hyperinsulinisme, kongenit

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Hyperinsulinisme, kongenit

Andre betegnelser: Nesidioblastose, Medfødt hyperinsulinisme

Beskrivelse Personer med Kongenit (medfødt) Hyperinsulinisme har lavt blod-sukker pga. for meget insulin i blodet. Det høje insulin-niveau skyldes, at der i bugspytkirtlens insulinproducerende betaceller er en forstyrret eller manglende regulering af insulinudskillelsen.

Genetik: Hos omkring 50% af de personer, der har svære tilfælde af sygdommen, kan man påvise en genetisk fejl. De genetiske forandringer kan være flere forskellige: Hyppigst er der tale om en mutation (gen-fejl) i genet ABCC8. Sjældnere ses mutation i genet KCNJ11. Begge gener ligger på kromosom 11 på position p15. De to gener koder for proteinerne SUR1 og Kir6.2, som tilsammen udgør en vigtig kaliumkanal i betacellerne. I disse tilfælde kan sygdommen være recessiv arvelig (vigende arvegang), men dominant arvegang kan ses ved mildere former. Sygdommen kan også skyldes mutationer i et gen på kromosom 7 (GCK) eller kromosom 10 (GLUD1) og nedarves da med dominant arvegang. Endelig kan der være mutationer i et gen på kromosom 4



SOCIALSTYRELSEN

(HADHSC), som koder for enzymet SCHAD og der vil så være tale om recessiv arvegang. Hos 30-40% ses noget, der kaldes fokal hyperinsulinisme i et afgrænset mikroskopisk område af bugspytkirtlen. Dette skyldes en helt speciel kombination af en recessiv mutation nedarvet fra faren; og et tab af kromosomstykket 11p15, nedarvet fra moren.

Sygdommen viser sig oftest efter fødslen eller i løbet af de første 18 måneder med symptomer på lavt blodsukker f.eks. slaphed, vejrtræknings-problemer og kramper. Blodsukkeret kan være ekstremt lavt og dermed svært at behandle medicinsk. I sjældnere tilfælde optræder symptomerne først senere i barnealderen eller i voksenalderen. Gentagne tilfælde af lavt blodsukker kan give hjerneskade i form af udviklingshæmning, nedsat intelligens, epilepsi og andre neurologiske symptomer. Det er derfor vigtigt at sygdommen erkendes og behandles hurtigt og korrekt.

Behandlingen består i indgift af glukose i blodbanen samt medicin, der modvirker den høje insulinudskillelse fra betacellerne. I en del tilfælde er det nødvendigt at fjerne en 95% af bugspytkirtlen ved en operation, hvilket giver risiko for sukkersyge og nedsat optagelse af mad fra tarmen (malabsorption). Ved fokal hyperinsulinisme skal man derimod kun fjerne et lille stykke af bugspytkirtelen.

| | |
|---------------------------|--|
| Anslået antal i Danmark: | Mellem 1 pr. 30.000 og 1 pr. 50.000 fødsler for de svære tilfælde, mildere tilfælde ses hyppigere. |
| Forfatter | Overlæge Henrik Thybo Christesen |
| Udarbejdet: | November 2004 |
| Andre med samme diagnose? | Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom |

Der findes netværksmedlemmer (kontaktpersoner) for denne diagnose. Hvis du ønsker kontakt, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010.



SOCIALSTYRELSEN

Betydningen af en god udredning Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [Odense Universitetshospital \(Børneafd. H. Allergicenter\)](#)
Børneafd. H, Allergicenter
Sdr. Boulevard 29
5000 Odense C

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)
Klinik for Sjældne Handicap
Afsnit 4062
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 4062
Mail: genetik@rh.dk

Danske og nordiske links: rarelink.dk
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

[Ugeskrift for Læger](#)
Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Internationale links:



SOCIALSTYRELSEN

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.



SOCIALSTYRELSEN

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Hyperinsulinism Center på "The Children's Hospital of Philadelphia" har gode informationer om kongenit insulinisme.