

מהי היפראינסולינמיה מולדת?

קיימים מספר גורמים להיפראינסולינמיה חמורה. סוגים מסויימים יחלפו מעצמם ונחשבים זמניים, בעוד סוגים אחרים נובעים ממוטציות גנטיות ועשויים להישאר לאורך כל חייו של החולה. הסיכון לפגיעה מוחית קיים בשני המקרים.

היפראינסולינמיה מולדת* היא הגורם השכיח ביותר להיפוגליקמיה** חמורה וממושכת בילודים וילדים. היפוגליקמיה ממושכת היא הגורם השכיח ביותר לנזק מוחי בלתי הפיך הניתן למניעה.

כ-60% מהתינוקות עם היפראינסולינמיה יפתחו היפוגליקמיה בחודש הראשון לחייהם. מבין שאר התינוקות כמעט כולם יפתחו היפוגליקמיה עד גיל שנה.



ברוב המדינות שכיחות היפראינסולינמיה הינה 1:25,000-50,000 לידות.

בילדים עם היפראינסולינמיה הבלב (האיבר האחראי על הפרשת אינסולין) מתעלם מרמות הגלוקוז בדם ומפריש אינסולין גם כאשר רמות הסוכר בדם אינן גבוהות, ובכך גורם להיפוגליקמיה חמורה וממושכת.

ילדים עם היפראינסולינמיה זקוקים לכמות סוכר (גלוקוז) הגבוהה פי חמש מהכמות לה זקוקים ילדים רגילים.

#bemysugar
#stopthelows

*היפראינסולינמיה מולדת - הפרשת יתר אינסולין החל מהלידה
**היפוגליקמיה - רמת גלוקוז נמוכה בדם, מצב בו רמת הגלוקוז בדם יורד מתחת לערכי הנורמה

באמצעות אבחון מוקדם, התחלת טיפול מוקדמת ומאמצים ממוקדים למניעת היפוגליקמיה, ניתן למנוע פגיעה מוחית ומוות.

סימנים וסימפטומים של היפוגליקמיה

על רופאים ואחיות המטפלים ביילודים להיות ערים לאפשרות של היפוגליקמיה כאשר נצפים הסימנים והסימפטומים הבאים:

- עור חיוור או כחלחל
- הפרעות בנשימה כגון הפסקות נשימה (אפניאה), נשימה מהירה, או נשימה תוך כדי אנחות
- אי שקט שלעיתים אחריו תופיע אדישות לסביבה
- רפיון שרירים
- קושי באכילה או הקאות
- קושי בשמירת חום הגוף
- רעד, הזעה או פרכוסים

נקודות חשובות לזיהוי היפוגליקמיה:

- אירועי היפוגליקמיה חוזרים בילודים, תינוקות וילדים אינם בגדר הנורמלי. תינוקות בריאים החווים נפילה ברמת הסוכר בדם, לרוב אינם מגיעים לרמות הנמוכות מ 50 מ"ג/ד"ל (2.7 mmol/L). ילודים ותינוקות בהם נמצאה רמת סוכר בדם הנמוכה מ 50 מ"ג/ד"ל (2.7 mmol/L) או תינוקות עם נפילות סוכר מעבר לנפילות זמניות האופייניות לילודים -- צריכים לעבור הערכה.
- על תינוקות הסובלים מרמות סוכר נמוכות להישאר בסביבה רפואית שתוודא כי רמות הגלוקוז בדם נשמרות בתחום הנורמלי עד אשר ניתן יהיה לשמור על ערכי הגלוקוז באמצעות אכילה ע"פ לוח זמנים המתאים לגיל הילד. על תינוקות אלו לעבור מבחן צום או לחילופין לקבל אבחנה ותוכנית טיפול המכוונת לגורם של היפוגליקמיה של הילד לפני שהם נשלחים לביתם.
- ילודים המציגים סימנים וסימפטומים של היפוגליקמיה, גם אם לא ידוע שיש להם גורמי סיכון כלשהם, חייבים לעבור הערכה וטיפול למניעת היפוגליקמיה על מנת למנוע נזק מוחי ומוות.
- פרכוסים בילודים מופיעים בצורה שונה מאד מפרכוסים בתינוקות, ילדים ומבוגרים. על צוותי רפואה (כולל: רופאים, אחיות ומגישי עזרה ראשונה) המטפלים בילודים להכיר את ההתייצגות של פרכוסים בילודים. במצבים של פרכוסים חדשים, תמיד יש לבדוק את רמות הסוכר.