

Что такое врожденный гиперинсулинизм?



Врожденный гиперинсулинизм (ВГИ) является одной из основных причин тяжелых и постоянных гипогликемий у новорожденных и детей. Длительно текущая гипогликемия является наиболее частой причиной необратимого повреждения мозга.

У порядка 60% детей с ВГИ гипогликемии отмечаются уже в первый месяц жизни. У оставшихся – гипогликемия проявляется до 1 года жизни.

Детям с ВГИ необходимо до 5 раз больше сахара (глюкозы), чем обычным детям.

Существуют различные причины врожденного гиперинсулинизма. Некоторые формы проходят со временем и считаются транзиторными.

Причина других – мутации (поломки) в определенных генах и они сохраняются на всю жизнь. В обоих случаях существует риск повреждения мозга.



Во многих странах заболеваемость ВГИ встречается с частотой 1:25000 -50000 новорожденных.

У людей с ВГИ поджелудочная железа, которая отвечает за выработку инсулина, не реагирует на уровень глюкозы крови и продолжает производить инсулин даже тогда, когда уровень сахара невысокий. Это влечет за собой развитие тяжелых и длительно текущих гипогликемий.

#bemysugar
#stopthelows

Повреждение мозга и смерть можно предотвратить при правильной диагностике, раннем лечении и агрессивной профилактике.



Признаки и симптомы ГИПОГЛИКЕМИИ

Медицинские работники, ухаживающие за новорожденными, должны быть внимательны к возможности возникновения **гипогликемии** при наличии следующих признаков и симптомов:

- Синюшная или бледная кожа
- Проблемы с дыханием, такие как остановки дыхания (апноэ), учащенное дыхание или хриплое
- Раздражительность, часто сопровождаемая вялостью
- Мышечная гипотония
- Отсутствие аппетита или рвота
- Проблемы с поддержанием температуры тела
- Тремор конечностей, парестезии (покалывание, онемение конечностей), усиленное потоотделение или судороги

Ключевые моменты для выявления гипогликемии:

- Повторяющаяся гипогликемия у новорожденных, младенцев и детей это не нормально. У здоровых новорожденных, у которых наблюдается снижение сахара в крови, обычно уровень не опускается ниже 50 мг / дл (2,7 ммоль / л). Следует тщательно обследовать новорожденных и младенцев с уровнем сахара в крови ниже 50 мг/дл (2,7 ммоль / л) или тех, у кого уровень сахара в крови, падает ниже нормогликемических показателей для новорожденных.
- Младенцы из группы риска, страдающие от низкого уровня сахара в крови, должны оставаться в условиях стационара, при этом уровень глюкозы в крови должен поддерживаться на нормальном уровне до тех пор, пока не будет достигнута эугликемия, и не будет поддерживаться соответствующим возрасту режимом кормления. Эти дети должны пройти пробу с голоданием или получить план диагностики и лечения первопричин гипогликемии, прежде чем они отправятся домой.
- Новорожденных, у которых есть признаки и симптомы гипогликемии, даже если они не входят в группу риска, необходимо выявлять и проводить лечение гипогликемии, чтобы предотвратить повреждение мозга и смерть.
- Судороги у новорожденных сильно отличаются от судорог у более старших детей и взрослых. Медицинские работники, ухаживающие за новорожденными, должны быть знакомы с тем, как проявляются судороги у новорожденных. Судороги являются обязательным показанием к измерению уровня сахара крови.