

内分泌疾患分野

先天性高インスリン血症

1. 概要

先天性、持続性のインスリン過分泌により症候性の低血糖症をきたす。

2. 疫学

約 2600 人（1/50000 出生と推定）

3. 原因

遺伝性。およそ半数は膵細胞上でインスリン分泌の調節を行う ATP 依存性カリウムチャネルを構成する SUR1, Kir6.2 サブユニットの遺伝子異常による。

4. 症状

新生児、乳児期に低血糖症状で発症する。低血糖による症状として、発汗、意識障害、けいれんなどがみられる。

5. 合併症

重症例、管理不良例では神経後遺症の頻度が極めて高い。膵垂全摘を行った症例では多くはインスリン依存性糖尿病を残す。

6. 治療法

高濃度ブドウ糖の持続静注、持続鼻注・胃瘻による血糖維持。内科的治療としてジアゾキサイド内服、オクトレオチド皮下注、グルカゴン静注・皮下注が行われる。反応不良例においては、95%以上の膵垂全摘が行われてきた。

7. 研究班

先天性高インスリン血症の病態解明と治療適正化に関する研究班