

# 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 . 原因の解明

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 A T P 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 . 主な症状

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 . 主な合併症

重症例、管理不良例では神経後遺症の頻度が極めて高い。膵亜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 . 主な治療法

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%以上の膵亜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実態把握と治療適正化に関する研究班