



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI
KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI
PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451
lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi
www.rinnekoti.fi

PHHI-sairaus,

lastenneurologi Teija Salokorpi 23.10.2008

OMIM?
ICD10 E16.1

PHHI, Vastasyntyneen hyperinsulinismi

Yleisyys

Tarkkoja yleisyyslukuja ei ole tiedossa. Suomessa syntyy vuosittain muutamia tätä sairautta potevia lapsia. Koska sairaus periytyy peittyvästi, jolloin vanhemmat ovat ns. oireettomia sairauden kantajia, ei lapsen suvussa yleensä ole tiedossa muita tätä sairautta potevia.

Oireet ja löydökset

'Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy', PHHI, tarkoittaa vastasyntyneen pysyvää insuliinin liikaerityksestä aiheutuvaa hypoglykemiaa (liian matala verensokeri). Se on harvinainen vastasyntyneenä tai pian imeväisiässä havaittava sairaus, jossa haiman liiallinen insuliinineritys aiheuttaa vauvalle vaikean verensokerin laskun eli hypoglykemian.

Alhainen verensokeri aiheuttaa tajunnantason alentumista, velttoutta, hikoilua ja pulssin nousua. Oireet voivat olla vaikeat heti syntymän jälkeen, tai ne voivat kehittyä hitaammin syntymän jälkeen. Mikäli vauva jaksaa imeä, paranee vointi aina ruokailun jälkeen verensokerin noustessa hetkellisesti.

Hypoglykemian aiheuttamat oireet johtuvat eri kudoksien reagoinnista verensokerin laskulle sekä aivan erityisesti aivojen (keskushermoston) glukoosin puutoksesta johtuvasta energiapulasta. Kliinisiä oireita voivat olla heikotus, voimakas nälän tunne, ärtyneisyys, väsymys, vapina, täristely, runsas hikoilu (kylmä hiki) ja epileptistyyppiset kouristelut ja tajuttomuus.

Aina kun hypoglykemiaa epäillään tulee verensokeri mitata sormenpäästä otettavasta verinäytteestä kotona. Mikäli mittausta ei voida tehdä tulee todennäköinen hypoglykemia hoitaa jo oireiden pohjalta pelkän epäilyn perusteella.

Mistä PHHI johtuu?

Kysymyksessä oleva tauti on ilmeisesti useimmiten peittyvästi periytyvä sairaus, jossa haima ei reagoi verensokerin laskuun vähentämällä insuliinin eritystä. PHHI:n lievissä muodoissa hypoglykemia voi ilmaantua vasta kuukausia myöhemmin mutta aina ensimmäisen elinvuoden aikana.

Suomalaisilla PHHI-lapsilla on useimmiten ns. SUR-geenin rakennevirhe (kromosomissa 11 kohdassa p15.1), joka voidaan määrittää verinäytteestä. PHHI-tautiin johtavia geenivirheitä lienee maailmassa kuitenkin useampia.

Hoito

Vastasyntyneen PHHI vaatii aina sairaalahoitoa. Verensokerin turvallinen taso säilytetään antamalla suonensisäisesti sokeriliuosta (glukoosiliuosta). Tilaa voidaan joskus myös hallita insuliinineritystä vähentävällä lääkehoidolla. Lääkehoidon tarve voi kestää kuukausia tai jopa vuosia. Mikäli lääkehoito ei riitä ja vaikeita hypoglykemioita esiintyy lääkityksestä huolimatta, päädytään yleensä haiman osittaiseen kirurgiseen poistoon, jossa jäljelle jätetään vain pieni määrä toimivaa haimakudosta.

Haiman osittaisen poiston jälkeen imeväiselle kehittyy yleensä insuliinihoitoinen diabetes eli sokeritauti. Myös haiman normaalisti tuottamia ja erittämiä ruoansulatusentsyymejä joudutaan antamaan korvaushoitona suun kautta. Haima kuitenkin tavallisesti uusiutuu niin hyvin, että insuliinihoito voidaan myöhemmin lopettaa eikä ruoansulatusentsyymejäkään tarvita pysyvästi. Myöhemmällä lapsuusiällä kasvun myötä oma insuliinineritys jää usein riittämättömäksi, jolloin vähitellen kuitenkin kehittyy insuliinihoitoinen pysyvä sokeritauti. Insuliinihoito joudutaan aloittamaan uudestaan, ja näissä tapauksissa korvaushoidon tarve on pysyvä kuten kaikissa lasten insuliinihoitoisissa sokeritaudeissa.

PHHI-taudin seuranta ja kotihoito on lapsen elämän alkuvaiheessa työlästä ja vaativaa. Mikäli varhaisvaiheet sujuvat hyvin ja pahoja hypoglykemioita ei jouduta kokemaan elävät PHHI-lapset myöhemmin hyvin samantapaista ja jokseenkin yhtä tervettä elämää kuin muutkin lapset, diabetesta unohtamatta.

Lisätietoja esim: www.lastenendo.sci.fi/potilaille/phhi.html