



KONJENİTAL HİPERİNSÜLİNEMİK HİPOGLİSEMİ FOKAL VE DİFFÜZ FORM YÖNETİMİ: İKİ OLGU SUNUMU



İ Ser*, M Kaba*, M Demir*, MA Aydın*, N Sever*, A Uçar**, A Bülbül***, A Yıldız*, ÇA Karadağ*

*SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM; Çocuk Cerrahisi Kliniği, **SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM; Çocuk Endokrin Kliniği

***SBÜ Şişli Hamidiye Etfal SUAM; Yenidoğan Kliniği

İnfanlarda standart hipoglisemi tedavisine yanıtızsız kalıcı hipogliseminin en sık nedeni;

Konjenital Hiperinsülinizm (KHİ)

Yüksek nörogelişimsel komplikasyon riski taşır

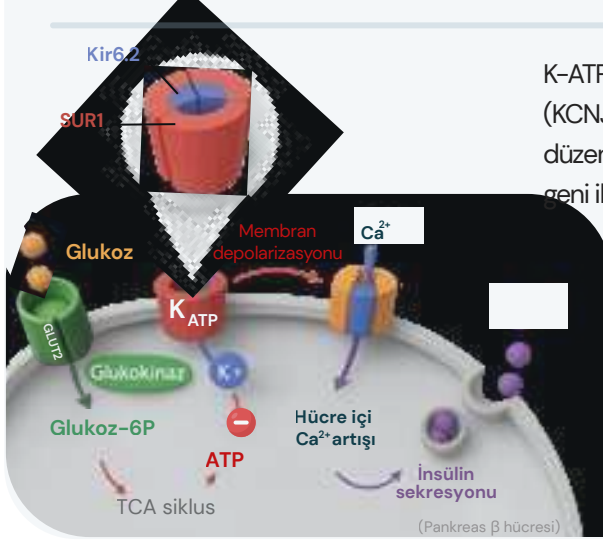
Diazoksit'e yanıtızsız olgularda;

Pankreatik insülin regülasyonundaki anomalinin

Fokal mi? Diffüz mü?

olduğunun araştırılması gerekir

Pankreas β hücresine GLUT-2 aracılığıyla alınan glukoz, glukokinaz ile fosfatlanır ve glikoliz ile ATP elde edilir. Artan ATP, K-ATP kanallarını kapatarak membran depolarizasyonuna yol açar. Bu süreç L-tipi voltaj duyarlı kalsiyum kanallarını aktive eder ve hücre içi Ca^{2+} artışı insülin granüllerinin ekzositozunu uyarır.



K-ATP kanalları Kir6.2 por alt birimi (KCNJ11 geni ile kodlanır) ve SUR1 düzenleyici alt birimlerinden (ABCC8 geni ile kodlanır) oluşur. Bu genlerdeki mutasyonlar; K-ATP kanalında fonksiyon kaybı ve β hücre membranında sürekli depolarizasyona neden olur. Bu durum KHİ'de görülen hipogliseminin temel moleküler mekanizmasını oluşturur.

PATOGENEZ

OLGU 1

- Term, 3160 gr
- PN 5. gün konvülsiyon, **KŞ:13 mg/dL**
- Diazoksit tedavisine yanıtızsız

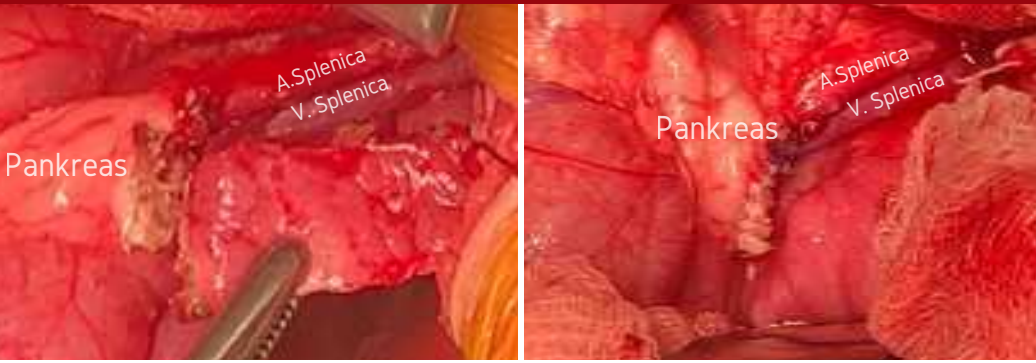
Genetik analiz :

Paternal ABCC8 mutasyonu

¹⁸F-DOPA PET CT: Pankreas kuyruk kesiminde fokal hiperplaziyi düşündüren şüpheli lezyon



Parsiyel Pankreatektomi



Postoperatif 13. günde normoglisemik ve sorunsuz şekilde taburcu edildi.

OLGU 2

- Term, 4270 gr, anne-baba akraba
- PN solunum sıkıntısı, **KŞ: 53 mg/dl**
- Diazoksit tedavisine yanıtızsız

Genetik analiz :

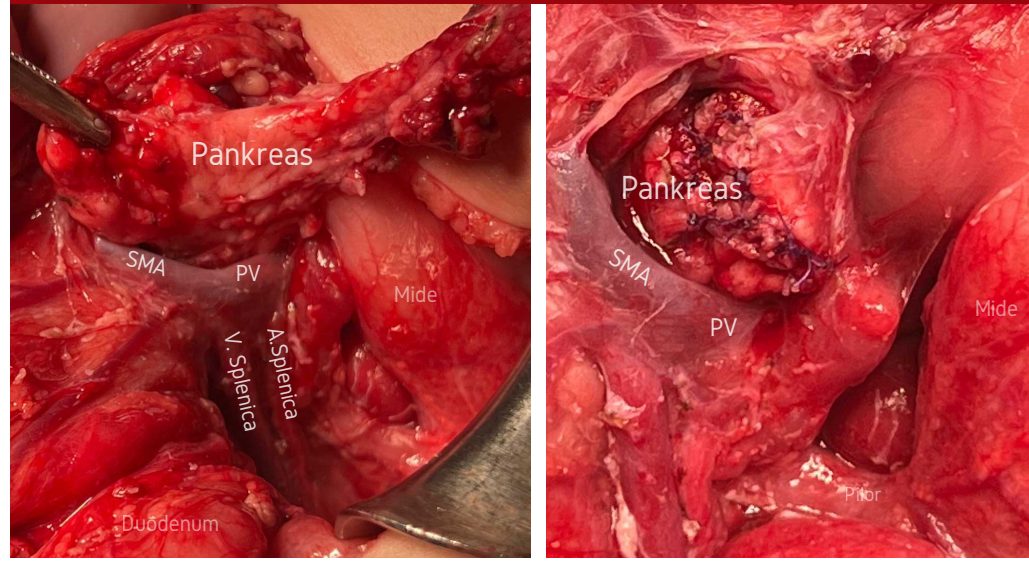
Homozigot ABCC8 mutasyonu



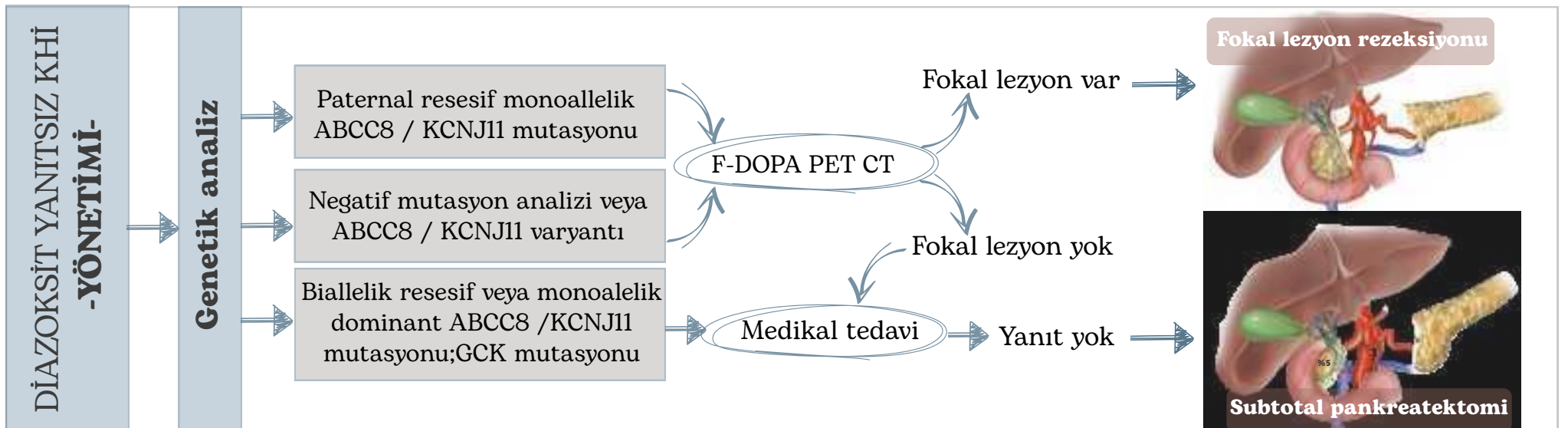
Medikal tedavi : yanıt yok

1. Somatostatin analogları; Okreotid, Lanreotid
2. Kalsiyum Kanal Blokerleri; Nifedipin
3. mTOR İnhibitörleri; Sirolimus

Subtotal Pankreatektomi



Postoperatif 22. günde normoglisemik ve sorunsuz şekilde taburcu edildi.



SONUÇ: Diffüz form KHİ'de preoperatif ileri görüntüleme genellikle gerekli değildir ve tıbbi tedavi başarısız olursa subtotal pankreatektomi ile tedavi edilir. Fokal form KHİ düşünülen veya genetik analiz ile fokal - diffüz ayrımı net yapılamayan olgularda [¹⁸F]-DOPA PET-CT endikedir. Bu olgularda saptanan lokal lezyonun ekzisyonu veya parsiyel pankreatektomi yeterlidir.

KAYNAKLAR

1. De León-Crutchlow, D. D., & Stanley, C. A. (Eds.). (2021). Congenital hyperinsulinism: A practical guide to diagnosis and management. Humana Press.
2. Davenport, M., & Geiger, J. (Eds.). (2021). Rob & Smith's Operative Pediatric Surgery (8th ed.). CRC Press.