

Συγγενής Υπερινσουλιτισμός

Ο Συγγενής Υπερινσουλιτισμός (ΣΥ) ή Υπερινσουλιαιμική Υπογλυκαιμία είναι η πιο συχνή αιτία εμμένουσας υπογλυκαιμίας σε νεογνά και παιδιά με συχνότητα εμφάνισης 1:50000 γεννήσεις.

Καθυστερημένη διάγνωση και αντιμετώπιση της υπογλυκαιμίας έχει ως αποτέλεσμα μόνιμες νευρολογικές βλάβες στον εγκέφαλο, καθώς η γλυκόζη αποτελεί την κύρια πηγή ενέργειας για την λειτουργία του. Η ινσουλίνη, η οποία παράγεται ανεξέλεγκτα από τα β-κύτταρα του παγκρέατος, προκαλεί την αποθήκευση της γλυκόζης στους μύες, στο ήπαρ και στο λιπώδη ιστό, ενώ παράλληλα εμποδίζει την ενδογενή παραγωγή γλυκόζης μέσω της γλυκονεογένεσης και της γλυκογονόλυσης, με αποτέλεσμα την εμφάνιση υπογλυκαιμίας.

Οι ασθενείς με ΣΥ κλινικά μπορεί να είναι ασυμπτωματικοί ή να παρουσιάζουν ταχυκαρδία, εφίδρωση, κυάνωση, δυσκολία στην σίτιση, ταχύπνοια, επεισόδια απώλειας συνειδήσεως, σπασμούς κ.α. Με τη πάροδο του χρόνου η βαρύτητα των υπογλυκαιμικών επεισοδίων μειώνεται και μετά την εφηβεία μπορεί να εμφανιστεί υπεργλυκαιμία.

Μέχρι σήμερα, παθολογικές παραλλαγές των γονιδίων *ABCC8*, *KCNJ11*, *GCK*, *GLUD1*, *HADH*, *INSR*, *SLC16A1*, *HNF4A*, *HNF1A*, *UCP2*, *HK1*, *PGM1* και *PMM2* έχουν αναγνωρισθεί ως αιτίες ΣΥ. Το 50% των ασθενών φέρουν παθολογικές παραλλαγές στα παραπάνω γονίδια, ενώ το υπόλοιπο 50% παραμένει αδιευκρίνιστης γενετικής αιτιολογίας,

Στο εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας της Α' Παιδιατρικής Κλινικής:

Ελέγχεται η παρουσία παθολογικών παραλλαγών στα γονίδια *GCK*, *HNF1A* και *HNF4A*, με την μεθολογία του PCR και Sanger Sequencing.

Εφαρμόζεται η μεθοδολογία Next Generation Sequencing (NGS) σε πλατφόρμα Miseq Illumina, για στοχευμένη ομάδα γονιδίων MODY και Υπερινσουλιτισμού: *GCK*, *HNF1A*, *HNF4A*, *HNF1B*, *INS*, *ABCC8*, *KCNJ11*, *GLUD-1*, *HK1*, *PGM1*, *SLC16A1*, *PMM2*, *INSR*, *TRMT10A* και *HADH*.

Εφαρμόζεται η μεθοδολογία MLPA για την ανίχνευση ελλείψεων των γονιδίων *GCK*, *HNF1A*, *HNF4A*, *HNF1B* και *ABCC8*.