

Hypoglykemia ja synnynnäinen hyperinsulinismi

Tietoa potilaalle ja vanhemmille

Hanna Huopio (KYS)

Timo Otonkoski (HYKS)

Mitä tarkoitetaan hypoglykemiällä?

Hypoglykemiällä tarkoitetaan verensokerin eli glukoosin laskemista tavanomaista matalammalle tasolle. Yleisimmin hypoglykemian raja-arvona pidetään veren glukoosin tasoa alle 2.7 mmol/l.

Miten hypoglykemia todetaan?

Hypoglykemian oireet aiheutuvat elimistön reagoinnista verensokerin laskulle sekä aivojen glukoosin puutoksesta johtuvasta energian vajauksesta. Niitä ovat:

- Nälän tunne, heikotus, kalpeus
- Väsymys, ärtyneisyys
- Vapina, hikoilu
- Tajuttomuus, kouristukset

Vastasyntyneellä ja pienellä imeväisellä oireita voivat olla myös:

- poikkeava itkuääni
- hengityskatkokset, sinisyys
- velttous

Hypoglykemiaa epäiltäessä verensokeri voidaan mitata sormenpästä otettavasta verinäytteestä pikamittarilla. Jos mittausta ei voida tehdä, tulee mahdollinen hypoglykemia hoitaa jo oireiden pohjalta syntyneen epäilyn perusteella. Erityisesti sairauspäivinä ja muissa poikkeustilanteissa tulisi verensokeria seurata tarkasti.

Mitä on glukoosi?

Glukoosi on elimistömme pääasiallinen energian lähde, jota verenkierto kuljettaa kudoksiin. Glukoosia saadaan eri tavoilla:

- Hajottamalla ravinnon hiilihydraatteja glukoosiksi
- Muuttamalla varastosokeria eli glykogeneenia takaisin sokeriksi
- Valmistamalla glukoosia sen esiasteista

Tärkein veren glukoosipitoisuuden säätelijä on haiman tuottama insuliini, joka laskee verensokeria tehokkaasti edistämällä glukoosin kuljetusta soluihin ja varastoitumista maksaan.

Miten hypoglykemia hoidetaan?

Hypoglykemian hoito kotona tapahtuu antamalla lapselle nopeasti imeytyvää sokeria sisältävää syötävää tai juotavaa. Hyviä vaihtoehtoja ovat sokeroitu mehu, sokeroitu virvoitusjuoma, sokeripala, suklaa tai lievemmissä tilanteissa vaikkapa leipä ja maito.

Jos lapsi ei kykene syömään, kannattaa suun limakalvoille sivellä sormella hunajaa tai siirappia. Toinen mahdollisuus on käyttää lihakseen pistettävää glukagoni hormonia (Glucagen®), jonka annos alle kouluikäisille on 0,5ml, ja koululaisille 1ml.

Jos hypoglykemia on vaikeaoireinen (lapsi on tajuton tai kouristava, tai hän ei kykene syömään), on lapsi välittömästi edellä mainittujen hoitojen jälkeen toimitettava sairaalaan tai terveyskeskukseen. Hoitona on tuolloin suonensisäinen sokeriliuoksen anto. Myös jos lievempioireisia hypoglykemioita esiintyy toistuvasti, tulisi olla yhteydessä hoitavaan lääkäriin lääkityksen tarkistamiseksi.

Mitä synnynnäinen hyperinsulinismi tarkoittaa?

Synnynnäinen hyperinsulinismi (congenital hyperinsulinism) on harvinainen vastasyntyneenä tai imeväisiässä ilmaantuva sairaus, jossa haiman liiallinen insuliinieritys aiheuttaa lapselle vaikean verensokerin laskun eli hypoglykemian.

Milloin insuliinia erittyy liikaa?

Terveen ihmisen insuliinieritys lakkaa, kun verensokeri laskee riittävän matalaksi. Jos näin ei tapahdu, voi seurauksena olla hypoglykemia.

Liiallinen insuliinieritys on harvinainen hypoglykemian syy. Aikuisilla sen aiheuttaa yleensä insuliinia tuottava kasvain, mutta lapsilla tällaisia kasvaimia ei juuri esiinny. Lapsuusiällä synnynnäinen hyperinsulinismi on tavallisin insuliinin liikaeritystä aiheuttava sairaus.

Mistä synnynnäinen hyperinsulinismi johtuu?

Synnynnäinen hyperinsulinismi on yleensä periytyvä sairaus, jossa haima ei reagoi verensokeritason laskuun vähentämällä insuliinin eritystä. Seurauksena on vaikea hypoglykemia, joka yleensä ilmaantuu heti ensimmäisinä elinvuorokausina. Taudin lievemmissä muodoissa hypoglykemiat voivat kuitenkin alkaa vasta myöhemmin ensimmäisen elinvuoden aikana. Toisinaan potilaan suvussa on tiedossa aikaisempia vastaavia tapauksia, mutta useimmiten näin ei ole. Suomessa todetaan vuosittain vain 1-2 uutta potilasta, joiden ongelma on pysyvä. Ohimenevää insuliinin liikaerityksestä johtuvaa hypoglykemiaa todetaan huomattavasti useammilla vastasyntyneillä.

Synnynnäistä insuliinin liikaeritystä aiheuttavat muutokset voivat esiintyä joko koko haiman alueella tai paikallisesti vain pienessä osassa haimaa. Näiden paikallisten muutosten havaitsemiseksi tarvitaan yleensä erityistutkimuksia (perintötekijätutkimukset, isotooppikuvaukset).

Suomalaisilta synnynnäistä hyperinsulinismia sairastavilta potilailta on löytynyt useita perintötekijäpoikkeavuuksia, jotka selittävät insuliinierityksen häiriötä. Nämä geenitutkimukset auttavat osaltaan hoitavia lääkäreitä tekemään oikeanlaisia hoitolinjan valintoja.

Miten synnynnäistä hyperinsulinismia hoidetaan?

Vastasyntyneellä ilmaantuva synnynnäinen hyperinsulinismi vaatii aina sairaalahoitoa. Verensokerin pitämiseksi turvallisella tasolla joudutaan glukoosiliuosta antamaan suonensisäisesti. Sairautta hoidetaan diagnoosin varmistumisen jälkeen insuliinin eritystä vähentävällä lääkehoidolla (diatsoksidi tai somatostatiini).

Paikallisesti esiintyvän ja koko haiman alueella esiintyvän tautimuodon erottaminen toisistaan on hoidollisessa mielessä tärkeää. Paikallisessa tautimuodossa sairaus on yleensä parannettavissa kokonaan leikkaushoidolla. Paikallinen tautimuoto ei myöskään periydy sisaruksille. Useimmiten koko haiman alueella esiintyvä insuliinin liikaerityssairaus on hoidettavissa lääkehoidolla. Lääkehoidon tarve voi kestää kuukausia tai vuosia. Vain erityisen vaikeissa sairauden muodoissa, joissa lääkehoidon teho ei ole riittävä, tarvitaan leikkaushoitoa, jossa haima poistetaan lähes kokonaan.

Voiko hoidetulla lapsella esiintyä hypoglykemioita?

Jos paikallinen sairautta aiheuttava haiman pesäkemuutos on poistettu kokonaan leikkauksella, ei hypoglykemioita enää esiinny. Lääkehoitoa saavilla potilailla voi hypoglykemioita esiintyä. Hypoglykemioita pyritään myös ehkäisemään tiheään toistuvilla runsaasti hiilihydraatteja sisältävillä aterioilla, joihin saatetaan lisätä maissitärkkelystä. Useilla lapsilla kannattaa verensokeria mitata ensimmäisinä vuosina säännöllisen ohjelman mukaisesti, jotta hypoglykemioiden esiintyminen huomataan.

Voiko synnynnäistä hyperinsulinismia sairastava lapsi olla päivähoidossa?

Kun lapsen verensokerin säätely on tasapainottunut, voi lapsi olla hoidossa kodin ulkopuolella. Sekä perhepäivähoito että päiväkotihoito ovat soveltuvia hoitomuotoja. Mikäli lapsella esiintyy hypoglykemioita, on päivähoitajan hyvä osata mitata lapsen verensokeri sekä hoitaa mahdollinen hypoglykemia. Vanhempien ja sairaalan henkilökunnan tehtävä on opastaa päivähoitajaa lapsen hoidossa.

Millainen on synnynnäistä hyperinsulinismia sairastavan lapsen tulevaisuus?

Synnynnäisen hyperinsulinismin tehokas ja mahdollisimman varhain aloitettu huolellinen hoito on tärkeää, jotta hypoglykemioita ei vaurioita kehittyviä aivoja. Iän myötä tämä riski vähenee. Lapsen psykomotorinen kehitys on yleensä normaali, jos hyperinsulinismi on todettu varhain ja hoidettu huolellisesti. Lapsen kehitystä on hyvä seurata tarkennetusti kouluikään saakka, jotta mahdolliset poikkeavuudet todetaan ajoissa.

Paikallisena esiintyvä synnynnäinen hyperinsulinismi paranee yleensä täydellisesti kun poikkeavasti toimiva pieni haiman alue poistetaan leikkauksella. Diabeteksen kehittyminen on tässä tapauksessa epätodennäköistä. Sen sijaan lapsille, joilta on vaikean tautimuodon vuoksi jouduttu poistamaan lähes koko haima, kehittyy yleensä insuliinin puutoksesta aiheutuva diabetes. Tätä hoidetaan insuliinilla kuten tavallista lapsuusiän diabetesta. Näissä tapauksissa myös haiman ruoansulatusentsyymien vajuus voi vaatia hoitoa, joka voidaan kuitenkin yleensä myöhemmin

lopettaa. Hyperinsulinismin lääkityksessä käytetty diatsoksidi voi aiheuttaa turvotuksia ja lisääntynyttä karvoitusta mutta on osoittautunut turvalliseksi lääkitykseksi pitkäaikaisestikin käytettynä.

Vaikka sairauden hoito on elämän alkuvaiheessa usein raskasta ja vaativaa, tulee tilanne yleensä vähitellen helpommaksi. Useimmissa tapauksissa potilaan myöhempi selviytyminen ja elämänlaatu on normaali.