proLékaře.cz | 7.11.2026

Nediabetické hypoglykémie v pediatrickej populácii

Non-diabetic forms of hypoglycemia in the pediatric population

Simona Tárnoková[1], Denisa Lobotková[2], Katarína Brennerová[2], Juraj Staník[2,3]

[1]Oddelenie laboratórnej medicíny NÚDCH, Bratislava
[2]Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava
[3]Laboratórium diabetu a porúch metabolizmu a DIABGENE, Ústav experimentálnej endokrinológie Biomedicínskeho centra SAV, Bratislava

✉ **doc. MUDr. Juraj Staník, PhD.** | juraj.stanik@nudch.sk | www.nudch.eu

Doručené do redakcie 26. 6. 2024
Prijaté po recenzii 16. 7. 2024

Abstrakt
Hypoglykémie sú symptómom pomerne širokej skupiny ochorení s rôznou epidemiológiou, etiológiou, klinickým obrazom, liečbou a prognózou. Deti sú náchylnejšie na rozvoj hypoglykémie ako dospelí, nakoľko ich regulačné procesy na udržiavanie stabilnej glykémie majú menšiu kapacitu. Etiologicky ide o rozmanitú skupinu ochorení, pričom viaceré sú typické pre detský vek. Medzi najčastejšie formy hypoglykémií u detí patria liečba inzulínom pri diabetes mellitus, idiopatické ketotické hypoglykémie, hyperinzulinizmus (v novorodeneckom období), k menej častým, avšak závažným príčinám patria deficity kontra egulačných hormónov, niektoré dedičné poruchy metabolizmu, prípadne intoxikácie. Ich diagnostika je často komplexná, pričom na odlíšenie jednotlivých foriem hypoglykémií je kľúčové stanovenie ketolátok. Liečba a prognóza závisí najmä od typu hypoglykémie. Článok sa venuje nediabetickým hypoglykémiám u detí.

Kľúčové slová: deti – hypoglykémie: aketotické – hypoketotické – ketotické

Abstract
Hypoglycemia is a symptom of a relatively broad group of diseases with different epidemiology, etiology, clinical picture, treatment and prognosis. Children are more susceptible to developing hypoglycemia than adults, as their regulatory processes to maintain stable glycaemia have less capacity. Etiologically, hypoglycemia is a diverse group of diseases, with several being typical of childhood. The most common forms of hypoglycemia in children include insulin treatment in diabetes mellitus, idiopathic ketotic hypoglycemia, hyperinsulinism (in neonatal period), less common but serious causes include deficits of counterregulatory hormones, some inherited metabolic disorders, or intoxication. Their diagnosis is often complex. Determination of ketone bodies is crucial to differentiate the various forms of hypoglycemia. Treatment and prognosis depend mainly on the type of hypoglycemia. This article is dedicated to Non-diabetic hypoglycemias in children.

Keywords: children – hypoglycemia: aketotic – hypoketotic – ketotic

Úvod

Hypoglykémie sú u detí symptómom pomerne širokého spektra ochorení s rôznou epidemiológiou, etiológiou, klinickým obrazom, liečbou a prognózou. Patria sem ochorenia s benígnym charakterom, ale aj ochorenia s rizikom závažného a trvalého poškodenia mozgových funkcií. Napriek súčasným možnostiam laboratórnej diagnostiky a najnovším zobrazovacím metódam predstavujú hypoglykémie veľkú klinickú výzvu. Pre značnú heterogenitu klinických prejavov, ktoré sú vekovo závislé, je včasné rozpoznanie hypoglykémie u detí často problematické. Nemenej zložité je identifikovať príčinu vzniku hypoglykémie. V tejto oblasti boli veľkým posunom vpred metódy analýzy DNA, ktoré umožňujú identifikovať kauzálnu mutáciu pri viacerých, najmä ťažkých formách hypoglykémie.

Definícia hypoglykémie

Hypoglykémiu charakterizuje nefyziologicky nízka koncentrácia glukózy v plazme. Klinickú hypoglykémiu možno definovať ako stav, alebo koncentráciu glukózy v plazme, ktorá je dostatočne nízka na to, aby vyvolala

proLékaře.cz | 7.11.2026

príznaky a/alebo známky poškodenia mozgových funkcií [1]. Konkrétna hodnota hypoglykémie, pri ktorej má jedinec príznaky, sa však nedá určiť a aj u jednej osoby nemusí byť vždy rovnaká. Klinická manifestácia hypoglykémie totiž závisí od viacerých faktorov: od jej trvania, závažnosti, frekvencie hypoglykemických stavov, dostupnosti alternatívnych zdrojov energie (napríklad ketolátok pre mozog) [2]. Na potvrdenie hypoglykémie u dospelých a väčších detí slúžia Wippleho kritériá (triáda): 1. príznaky hypoglykémie, 2. stanovená nízka koncentrácia glukózy v plazme a 3. ústup (zmiernenie) príznakov po úprave plazmatickej koncentrácie glukózy do normy. Menšie deti však svoje subjektívne príznaky nedokážu komunikovať, a preto tieto kritériá u ich nie je možné využiť. Podľa medzinárodných odporúčaní u dojčiat a menších detí, ktoré nedokážu popísať svoje príznaky, je manažment hypoglykémie a jej ďalšia diagnostika potrebná pri poklese plazmatickej koncentrácie glukózy < 3,3 mmol/l [2]. Niektoré skupiny detí majú ale špecifické kritériá pre hodnotu hypoglykémie. U novorodencov do 48 hodín života sa za hypoglykémiu považuje koncentrácia glukózy v plazme < 2,2 mmol/l. U detí s diabetes mellitus (DM) je zvýšená pozornosť potrebná už pri hodnote glykémie < 3,9 mmol/l [3].

Epidemiológia hypoglykémií u detí

Výskyt hypoglykémií v detskom veku je častý [4] a vzhľadom na to, že vyvíjajúci sa mozog je viac náchylný na

Tab. 1 | Príčiny hypoglykémie u detí. Upravené podľa [37]

príčina	prejav	ochorenie
aketotické (hyperinzulinemické) hypoglykémie	hyperinzulinizmus	tranzientný hyperinzulinizmus (maternálny DM, niektoré lieky užívané matkou, perinatálna asfyxia, prematurita, hypotrofia plodu)
		perzistujúci kongenitálny hyperinzulinizmus (ABCC8, KCNJ11, GCK, GDH, HADH, HNF4A, HNF1A, UCP2, SLC16A1, PMM2, HK1, PGM1, FOXA2, CACNA1D, EIF2S3)
		iné - hyperinzulinizmus indukovaný cvičením, postprandiálny hyperinzulinizmus
	iné hyperinzulinemické hypoglykémie	inzulinóm, liečba inzulínom pri diabetes mellitus
hypoketotické hypoglykémie	poruchy oxidácie mastných kyselín	poruchy transportu karnitínu a karnitínového cyklu (deficit CPT1, deficit CPT2)
		poruchy β-oxidácie mastných kyselín (deficit MCAD, deficit SCAD, deficit LCHAD)
		poruchy syntézy ketolátok
ketotické hypoglykémie	poruchy metabolizmu sacharidov	glykogenózy (0, I*, III, VI, IX)
		poruchy glukoneogenézy (deficit pyruvát karboxylázy, deficit fosfoenolpyruvát karboxykinázy
		deficit fruktózo-1,6-bisfosfatázy)
		galaktozémia
		hereditárna intolerancia fruktózy
	poruchy transportu glukózy	defekty GLUT1, GLUT2, GLUT3
	aminoacidopatie	leucinóza
		tyrozinémia 1. typu
	organické acidúrie	glutárová acidúria typ 2
		propionová acidúria
	poruchy ketolýzy a transportu ketolátok	
	iné metabolické poruchy	poruchy mitochondriového respiračného reťazca
		deficit adenozín kinázy
	idiopatická ketotická hypoglykémia/akcelerované hladovanie	
hypoglykémie s variabilnou koncentráciou ketolátok	deficity kontraregulačných hormónov	
	mitochondriové ochorenia	
	galaktozémia	
	hereditárna intolerancia fruktózy	
	kongenitálne poruchy glykozylácie	

* pri glykogenóze 1 je ketóza len mierna

CPT1 – karnitínpalmytoyltransferáza 1 **CPT2** – karnitínpalmytoyltransferáza 2 **SCAD** – acyl-CoA dehydrogenáza mastných kyselín s krátkym reťazcom **MCAD** – acyl-CoA dehydrogenáza mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom **LCHAD** – acyl-CoA dehydrogenáza hydroxy mastných kyselín s dlhým reťazcom **GLUT** – glukózový transportér

proLékaře.cz | 7.11.2026

poškodenie hypoglykémiou, môžu mať aj trvalé neurologické následky [5]. Presná prevalencia hypoglykémie (okrem hypoglykémie pri DM) nie je úplne známa. V retrospektívnej americkej štúdii u detí vo veku do 18 rokov hospitalizovaných/vyšetrených na urgentnom príjme za obdobie 2 rokov sa zistila frekvencia výskytu hypoglykémie že 1 : 1 400 (0,07 %) [4]. Známa je aj prevalencia niektorých špecifických typov hypoglykémií. V retrospektívnej fínskej štúdii u liečených pacientov s kongenitálnym hyperinzulinizmom (Congenital HyperInsulinism – CHI) bola od roku 1972 do roku 2015 celková incidencia CHI 1 : 11 300 živonarodených detí. Incidencia perzistujúceho CHI od roku 2000 do roku 2015 bola 1 : 13 500 a tranzientného CHI 1 : 7 400 živonarodených detí [6].

Etiológia hypoglykémií u detí

Najčastejšie príčiny hypoglykémií sa líšia podľa veku. V novorodeneckom období sú hypoglykémie spôsobené väčšinou hyperinzulinizmom (tranzientným alebo permanentným). Naopak u väčších detí a adolescentov sú to najmä liečba inzulínom pri DM a idiopatické ketotické hypoglykémie (akcelerované hladovanie). Ďalšie príčiny hypoglykémií u detí zahŕňajú deficity kontraregulačných hormónov, niektoré dedičné poruchy metabolizmu a iné príčiny (napríklad malnutrícia, niektoré intoxikácie – napríklad etanolom, hnačky a iné) [7], tab. 1.

Patogenéza hypoglykémií

Glukóza je hlavným zdrojom energie pre bunky a najmä pre bunky mozgu, ktorý si ju nedokáže syntetizovať ani skladovať dlhšie ako niekoľko minút. Stabilnú glykémiu v plazme udržiava viacero procesov. Väčšina glukózy prijatej potravou sa metabolizuje v pečeni a časť sa distribuuje do ďalších tkanív podľa potrieb organizmu [8]. V postabsorpčnej fáze (keď sa spotrebuje glukóza prijatá v strave) slúži ako zdroj glukózy glykogén. Po vyčerpaní zásob glykogénu sa glukóza v glukoneogenéze syntetizuje z iných nesacharidových látok, najmä z glukogénnych aminokyselín (alanín), a tiež z laktátu, pyruvátu a glycerolu. Pri dlhšom hladovaní a znížení glykémie sa glukóza distribuuje najmä do mozgu, erytrocytov a niektorých ďalších tkanív, ktoré získavajú energiu glykolýzou [2]. Pri poklese glykémie je inhibovaná sekrécia inzulínu, stúpa sekrécia glukagónu a dochádza k aktivácii sympatiko-adrenálneho systému. Glukagón stimuluje glykogenolýzu, glukoneogenézu, lipolýzu a ketogenézu. Katecholamíny tiež stimulujú glykogenolýzu, lipolýzu a oxidáciu laktátu. Menšie deti majú vyššie nároky na glukózu (približne 6–8 mg/kg/min) aj vzhľadom na relatívne väčší objem mozgu v pomere k telu. Syntéza glukózy je u nich 2- až 3-násobne vyššia ako u starších detí a adolescentov (4–6 mg/kg/min) a dospelých (2–4 mg/kg/min) U novorodencov narodených v termíne je spotreba glukózy asi 8 mg/kg/min a u prematúrnych novorodencov je ešte vyššia (10 mg/kg/min) [14,38]. Mladšie deti sú preto náchylnejšie na vznik hypoglykémie.

Kapacita a trvanie jednotlivých procesov udržiavajúcich glykémiu

Počas krátkeho lačnenia (u dospelých asi do 6 hodín, u menších detí kratšie) slúži ako zdroj glukózy glykogén. Po vyčerpaní zásob glykogénu sa glukóza vytvára z nesacharidových substrátov v procese glukoneoegenézy, ktorá poskytuje organizmu glukózu na ďalších asi 6 hodín lačnenia (6–12 hodín). Čiže glykolýza a glukoneogenéza udržujú normoglykémiu počas prvých asi 12 hodín lačnenia [9]. Neskôr sa z triacylglycerolov z tukového tkaniva uvoľňujú voľné mastné kyseliny a glycerol. Glycerol slúži tiež ako substrát pre glukoneogenézu. Energia z mastných kyselín sa získa ich kompletnou oxidáciou v niektorých tkanivách (srdce, kostrový sval), alebo syntézou ketolátok v pečeni [2]. Po 12–24 hodinách lačnenia sa energia predominantne získava oxidáciou mastných kyselín [9]. U malých detí, ktoré majú fyziologicky vyššie nároky na energiu, môžu byť tieto procesy zrýchlené a pokles glykémie a tvorba ketolátok môžu nastať skôr ako u väčších detí a dospelých [2].

Klinický obraz hypoglykémie u detí

Príznaky hypoglykémie sa rozdeľujú na neurogénne (autonómne) a neuroglykopenické [10,11].

Neurogénne (autonómne) príznaky sú dôsledkom aktivácie autonómneho nervového systému (sympatikus aj parasympatikus) – patria k nim palpitácie, tremor, úzkosť, potenie, hlad, parestézie. Môžu sa prejaviť pri poklese glykémie < 3,0–3,3 mmol/l. **Neuroglykopenické** príznaky (zmätenosť, kóma, kŕče) sa vyskytujú pri poklese glukózy v plazme < 2,8 mmol/l a sú už prejavom poruchy kognitívnych funkcií [1,2,7].

Klasifikácia hypoglykémií

Hypogykémie môžeme diferencovať podľa prítomnosti ketolátok na **aketotické, hypoketotické a ketotické**. Pri aketotických a hypoketotických hypoglykémiách nedochádza k potrebnému vzostupu ketolátok pri hypoglykémii a predstavujú riziko poškodenia mozgu, keďže ketolátky sú alternatívnym zdrojom energie pre mozog pri nedostatku glukózy. Aketotické hypoglykémie po krátkom hladovaní od 2 do 6 hodín sú najčastejšie spôsobené nadbytkom účinku inzulínu. Hypoketotické hypoglykémie, ktoré sa objavujú po dlhšom hladovaní (asi po 8 hodinách) môžu byť dôsledkom poruchy oxidácie mastných kyselín [12].

Aketotické hypoglykémie

Pri aketotických hypoglykémiách je potlačená tvorba ketolátok v pečeni v dôsledku porušenej hormonálnej regulácie najmä sekrécie inzulínu [13]. Koncentrácia 3-OH-butyrátu v sére je zvyčajne v normálnom pásme pre normoglykémie (t. j. < 0,03 mmol/l). Aketotické hypoglykémie sa prejavujú už po krátkom hladovaní od 2 do 6 hodín [12]. Neprimeraná koncentrácia inzulínu pri aketotických hypoglykémiách ešte viac prehlbuje hypoglykémiu [14]. Inzulín ako anabolický hormón sti-

proLékaře.cz | 7.11.2026

muluje lipogenézu, inhibuje lipolýzu a uvoľnenie mastných kyselín tukového tkaniva, a tým aj ich oxidáciu a tvorbu ketolátok [15,16]. Najčastejšou príčinou aketotickej hypoglykémie je nadbytok účinku inzulínu – tzv. **hyperinzulinemické hypoglykémie**. Z exogénnych faktorov môžu byť spôsobené liečbou inzulínom pri DM alebo intoxikáciami inzulínom či niektorými perorálnymi antidiabetikami (napríklad derivátmi sulfonylurey). Z endogénnych faktorov je to najmä **tranzientný a perzistentný kongenitálny hyperinzulinizmus**, zriedkavejšie inzulinóm alebo syndrómy monogénovej inzulínovej rezistencie [17]. Tranzientný hyperinzulinizmus je spôsobený určitými rizikovými faktormi, akými sú napríklad perinatálny stres, prematurita, hypotrofia, gestačný DM u matky a iné [18–20]. Perzistentný hyperinzulinizmus, ktorý sa prejaví do jedného roka života, je väčšinou geneticky podmienený mutáciou jedného z génov, zúčastňujúcich sa sekrécie inzulínu v B-bunkách pankreasu. Rozoznávame izolované a syndrómové formy (napríklad Beckwith-Wiedemannov syndróm). DNA-analýze kongenitálneho hyperinzulinizmu sa na Slovensku venuje laboratórium DIABGENE (ÚEE BMC SAV, www.diabgene.sk) Po jednom roku života prevažuje v etiológii hyperinzulinemických hypoglykémií liečba inzulínom pri DM; o mnoho zriedkavejší je inzulinóm [7]. Špecifickým typom hyperinzulinemických hypoglykémií sú reaktívne hypoglykémie, ktoré vznikajú po jedle dysreguláciou sekrécie inzulínu.

Hypoketotické hypoglykémie

Hypoketotické hypoglykémie sa vyskytujú pri poruchách oxidácie mastných kyselín, poruchách ketogenézy a tiež pri hyperinzulinizime a deficite rastového hormónu [12]. Koncentrácia 3-OH-butyrátu v sére je zvyčajne 0,03–0,6 mmol/l. Poruchy oxidácie mastných kyselín sa prejavujú atakmi hypoketotických hypoglykémií po dlhšom hladovaní, najskôr po 8 hodinách (okrem novorodeneckého obdobia), kedy sa aktivuje lipolýza a uvoľňujú sa mastné kyseliny, ktoré sa však nedokážu metabolizovať. Pri poruchách oxidácie mastných kyselín môže ísť o poruchu enzýmov v ktorejkoľvek fáze (v karnitínovom cykle, B-oxidácii, prenose elektrónov aj syntéze ketolátok) [12]. Takmer všetky z týchto ochorení sa manifestujú v dojčenskom období po dlhšom lačnení alebo pri febrilnom alebo inom ochorení, kedy je zvýšený katabolizmus, a môžu vyústiť až do kómy. Niektoré poruchy oxidácie mastných kyselín sa okrem hypoketotickej hypoglykémie prejavujú aj ďalšími príznakmi: hypotóniou, rabdomyolýzou, kardiomyopatiou [12]. Môžu sa však manifestovať aj v neskoršom veku, dokonca aj v dospelosti. Najčastejšou poruchou oxidácie mastných kyselín je deficit acyl-CoA-dehydrogenázy mastných kyselín so stredne dlhým reťazcom (Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency – MCADD) [12], ktorá spolu s ďalšími vybranými dedičnými metabolickými poruchami (DMP) podlieha povinnému novorodeneckému skríningu od roku 2013.

Ketotické hypoglykémie

Ketotické hypoglykémie sprevádza adekvátny vzostup ketolátok v krvi (sérová koncentrácia 3-OH-butyrátu býva > 0,6 mmol/l). Preto sú z hľadiska poškodenia mozgu najmenej rizikové. Najčastejšou príčinou ketotickej hypoglykémie je idiopatická ketotická hypoglykémia (IKH) označovaná aj ako akcelerované hladovanie. K menej častým, ale závažným príčinám ketotickej hypoglykémie patria niektoré hormonálne poruchy (poruchy kontraregulačných hormónov) a niektoré dedičné metabolické poruchy. Väčšina z nich si vyžaduje celoživotnú liečbu a má riziko závažných komplikácií.

Idiopatické ketotické hypoglykémie (IKH) sú benígnou formou ketotických hypoglykémií vznikajúce najmä v dôsledku menej efektívnej endogénnej produkcie glukózy a následnej akcelerovanej ketogenézy u menších detí počas dlhšieho lačnenia alebo pri zníženom perorálnom príjme. Sú jednou z najčastejších príčin hypoglykémií u detí. Typicky sa manifestujú medzi 6. mesiacom a 7. rokom života [21,22] rekurentnými ketotickými hypoglykémiami väčšinou po dlhšom lačnení alebo pri ochoreniach so zníženým perorálnym príjmom (vracanie, infekcie) [21]. Idiopatické ketotické hypoglykémie sa označujú aj pojmom **akcelerované hladovanie** [23], čo vyplýva zo zistenia, že nie vo všetkých prípadoch vystupňovanej ketogenézy je súčasne aj záchyt hypoglykémie [23]. Klinický obraz zahŕňa príznaky hypoglykémie a ketózy. Môže byť prítomná nauzea, zvracanie, bolesti brucha, bolesti hlavy, letargia, únava, potenie, tremor, svalové kŕče, problémy s rečou, poruchy zraku, zmätenosť, zmeny osobnosti, pri závažných hypoglykémiách poruchy vedomia až kóma [21,23,24]. Niektoré príznaky hypoglykémie a ketózy sa môžu prekrývať (bolesti brucha, svalové kŕče, bolesti hlavy). Pri metabolickej acidóze môže byť hlboké a frekventné dýchanie. Stavy ketotickej hypoglykémie sa pri IKH často opakujú, najmä v situáciách so zníženým perorálnym príjmom. IKH nemá presné diagnostické kritériá a možno ju potvrdiť až po vylúčení iných (závažnejších) príčin ketotických hypoglykémií [21]. Liečba spočíva v akútnom zvládnutí hypoglykémie a prevencii rekurencie pravidelným dostatočným perorálnym príjmom a v niektorých prípadoch aj podávaním rozpusteného nevareného kukuričného škrobu pred spaním. Prognóza IKH je dobrá a u väčšiny detí sa stavy upravia po 9. roku života. IKH zvyčajne nepoškodzujú mozog a nemávajú trvalé následky [21]. Pri závažných hypoglykémiách s psychomotorickou retardáciou alebo ďalšími komplikáciami či inými následkami treba pátrať po iných príčinách hypoglykémií.

Pri výskyte ranných ketóz po bežnom nočnom lačnení je potrebné zvažovať niektoré poruchy odbúravania glykogénu (Glycogen Storage Diseases – GSD) [25], najmä „ketotické“ **glykogenózy**. Známych je viac ako 12 typov GSD a na základe klinickej manifestácie sa rozdeľujú na hepatálne (GSD0a, GSDI, GSDIII, GSDVI, GSDIX, GSDXI) a svalové (GSDII a GSDV) a podľa prítomnosti ketolátok na ketotické (GSD0a, GSDIII, GSDVI, GSDIX, GSDX)

proLékaře.cz | 7.11.2026

a neketotické (GSDI) [26,27]. Hepatálne GSD sa prejavujú hypoglykémiou a hepatomegáliou a ketózou (okrem GSDI) [28]. Pri GSDIII sú súčasne postihnuté pečeň aj sval [26,27]. GSDI sa manifestuje ťažkými hypoglykémiami [25] už po krátkom lačnení (2–4 hod) [27] v čase, kedy sa na udržanie normoglykémie využíva glukóza zo zásob z glykogénu. Je to najčastejšia a najťažšia forma GDS. Súčasne je pri nej aj porucha glykogenolýzy a glukoneogenézy. Pacienti s GDS typu I mávajú aj záchyt laktátovej acidózy, zvýšené hladiny lipidov (triacylglycerólov), kyseliny močovej, transaminázy, hepatomegáliu a typický vzhľad tváre, tzv. „doll-like face", môže byť aj neutropénia (podtyp GSD Ib) s opakovanými bakteriálnymi infekciami [27]. GSD typu III, VI, IX (tiež hepatálne glykogenózy) sa prejavujú ketotickými hypoglykémiami po krátkom lačnení (2–6 hodín). Pri GSD typu III (GSDIIIa) býva elevácia kreatínkinázy a kardiomyopatia [27]. U chlapcov s opakovanými nevysvetliteľnými hypoglykémiami treba myslieť na GSDIX [25]. Ochorenie má miernejší priebeh a vekom sa má tendenciu zlepšovať [25]. Ketotická hypoglykémia s postprandiálnou hyperglykémiou je typická pre GSD0 [29]. U týchto pacientov bývajú nalačno ketotické hypoglykémie, znížená hladina alanínu a normolaktatémia a po jedle typicky hyperglykémia a hyperlaktatémia, pečeň zväčšená nie je [29,30]. Pri GSD0 je znížená aktivita enzýmu glykogén syntázy. Predstavuje asi iba 1 % všetkých GSD a môže ostať nerozpoznaná [29].

Postprandiálna hyperglykémia a hypoglykémia nalačno sa môže vyskytovať aj pri Fanconiho-Bickelovom syndróme [31], ktorý vzniká v dôsledku poruchy glukózového transportéra GLUT2 [32].

Ketotické hypoglykémie sú typickým nálezom aj pri **poruchách glukoneogenézy** (deficit frukózo-1,6-bisfosfatázy, deficit pyruvát-karboxylázy, deficit fosfoenolpyruvát-karboxykinázy). Deficit frukózo-1,6-bisfosfatázy a deficit pyruvát-karboxylázy sa manifestujú ketózou, hyperlaktatémiou a metabolickou acidózou [27,33]. Pri deficite pyruvát-karboxylázy sa hypoglykémie vyskytujú variabilne a môže byť aj hyperamonémia [27].

Hypoglykémie pri dlhšom lačnení môžu byť prejavom porúch ketolýzy a niektorých organických acidúrií.

Pri galaktozémii a hereditárnej intolerancii fruktózy vznikajú hypoglykémie asi 1–2 hodiny po príjme stravy obsahujúcej laktózu/galaktózu (galaktozémia) alebo fruktózu/sacharózu (hereditárna intolerancia fruktózy). Hypoglykémia môže byť sprevádzaná ketózou. Pre obe ochorenia je typické aj poškodenie pečene a tubulopatia. Pri galaktozémii býva konjugovaná hyperbilirubinémia a katarakta [27].

Variabilnú ketózu pri hypoglykémiách môžu spôsobiť aj deficity rôznych hormónov, ako je **kortizol, rastový hormón** a **adrenokortikotropný hormón** [27].

Diagnostika hypoglykémie

V anamnéze je dôležité pátrať po vyvolávajúcich faktoroch hypoglykémie (strava, lačnenie, infekcie, zvracanie), či a ako často sa stavy opakujú. Je potrebné posúdiť dobu lačnenia (hypoglykémia nalačno, postprandiálne, nezávisle od stravy), frekvenciu kŕmenia (napríklad aj to, či je potrebné podávať stravu aj počas noci) a či sú prítomné ranné ketózy. Pri niektorých ochoreniach môžu byť vyvolávajúcim faktorom sacharidy alebo bielkoviny v strave, fruktóza (ovocie, džúsy) pri hereditárnej intolerancii fruktózy, laktóza pri galaktozémii, bielkoviny (leucín) pri určitých typoch hyperinzulinizmu. Dôležitá je tiež perinatálna anamnéza (gestačný vek, pôrodná hmotnosť, výskyt rizikových faktorov), hodnotenie rastu a vývoja a rodinná anamnéza (výskyt podobných stavov, endokrinologických ochorení, dedičných metabolických porúch, konsangvinity) a lieková anamnéza [27].

Vysoká potreba glukózy (> ako 10 mg/kg/min) na dosiahnutie normoglykémie zvyčajne ukazuje na hyperinzulinizmus, treba však vylúčiť straty glukózy močom. Hypoglykémie sa môžu vyskytovať aj pri sepse, závažných systémových ochoreniach, intrauterínnej rastovej retardácii [34] a poruchách adaptácie po pôrode.

V diagnostike hypoglykémií je dôležité vylúčiť/potvrdiť najmä závažné ochorenia, ktoré vyžadujú špecifickú liečbu. Kľúčové je vyšetrenie tzv. „kritickej vzorky

Tab. 2 | Laboratórne vyšetrenia pri hypoglykémii

základné biochemické parametre	hormóny	vyšetrenia DMP
glukóza v plazme sére	inzulín	kvalitatívne skúšky v moči
3-OH-butyrát v plazme	C-peptid	aminokyseliny v plazme
laktát v plazme	glukagón	aminokyseliny v moči
laktát/pyruvát	rastový hormón	organické kyseliny v moči
amoniak v plazme	kortizol	voľný karnitín v sére
ketolátky kvalitatívne v moči	katecholamíny	profil acylarnitínov, galaktóza, jej metabolity a fruktóza v suchej kvapke krvi
kyselina močová v sére		IEF transferínu v sére
elektrolyty v sére		
ABR (pH, bikarbonát)		
výpočet aniónovej medzery		
AST, ALT, CK v sére		
lipidový status v sére		

AST – aspartát aminotransferáza **ALT** – alanín aminotransferáza **CK** – kreatínkináza **DMP** – dedičné metabolické poruchy **IEF** – izoelektrická fokusácia transferínu

proLékaře.cz | 7.11.2026

krvi". Ide o vyšetrenie ďalších laboratórnych parametrov, ktoré je potrebné vyhodnotiť súčasne so zistenou hypoglykémiou vo vzorke krvi, v ktorej bola stanovená hypoglykémia [27].

Laboratórne vyšetrenia v diagnostike hypoglykémie zahŕňajú stanovenie základných laboratórnych parametrov, ako sú glukóza, ketolátky v sére, voľné mastné kyseliny, amoniak, laktát v plazme, pomer laktát/pyruvát, kyselina močová, AST, ALT, kreatínkináza, lipidy (cholesterol, triacylglyceroly), elektrolyty v sére, ABR (pH, bikarbonát), výpočet aniónovej medzery, hormóny: inzulín, C-peptid, glukagón, rastový hormón, kortizol, katecholamíny. V rámci diagnostiky dedičných metabolických porúch sa indikujú špeciálne vyšetrenia DMP: kvalitatívne skúšky v moči, organické kyseliny v moči, aminokyseliny v plazme a v moči vyšetrenia zo suchej kvapky krvi: profil acylkarnitínov, galaktóza a jej metabolity, fruktóza, voľný karnitín v sére, izoelektrická fokusácia transferínu v sére, [7,27]. Prehľad laboratórnych vyšetrení pri hypoglykémii je uvedený v tab. 2.

Vzorku krvi na stanovenie koncentrácie glukózy je potrebné čo najskôr doručiť do laboratória a scentrifugovať, pretože státie plnej krvi znižuje koncentráciu glukózy vo vzorke aj o viac ako 0,3 mmol/l/hod v dôsledku prebiehajúcej glykolýzy v erytrocytoch [2].

Diferenciálna diagnostika hypoglykémií

V rámci diferenciálnej diagnostiky jednotlivých foriem hypoglykémií sa využívajú viaceré laboratórne markery.

Voľné mastné kyseliny a 3-OH-butyrát (v plazme alebo v sére)

Na zhodnotenie ketolátok v krvi sa v praxi využíva stanovenie 3-OH-butyrátu v sére [2,35]. Vyšetrenie týchto parametrov urýchľuje diferenciálnu diagnostiku hypoglykemických stavov, avšak nie sú štandardne dostupné vo všetkých laboratóriách. Záchyt zvýšenej koncentrácie voľných mastných kyselín a nízka alebo málo zvýšená koncentrácia 3-OH-butyrátu (< 0,6 mmol/l) pri hypoglykémii poukazuje na poruchu oxidácie mastných kyselín. Ak sú voľné mastné kyseliny aj ketolátky znížené, je príčinou hypoglykémie pravdepodobne hyperinzulinizmus.

Ketotické hypoglykémie sa vyskytujú pri niektorých DMP, deficite kontraregulačných hormónov, [34] alebo idiopatickej ketotickej hypoglykémii.

Laktát (v plazme)

Zvýšený laktát v plazme indikuje na možnú DMP: organické acidúrie, mitochondriové ochorenie, niektoré GSD, poruchy glukoneogenézy. Hyperlaktatémia môže byť spôsobená arteficiálne pri sťaženom odbere alebo pri kŕčoch [34].

Hormóny (v sére)

Sekrécia **inzulínu** by mala byť pri hypoglykémii úplne potlačená [34]. Záchyt normálnej alebo zvýšenej koncentrácie inzulínu pri aketotickej hypoglykémii poukazuje na hypeinzulinizmus [36]. Vysoké koncentrácie inzulínu (často > 100 µU/ml) a nízke koncentrácie C-peptidu bývajú pri exogénnom podávaní inzulínu [7]. Potrebné je tiež vylúčiť deficit **kortizolu, rastového hormónu** a **adrenokortikotropného hormónu** [27].

Acylkarnitíny (v plazme alebo v suchej kvapke krvi)

Vyšetrenie slúži na diagnostiku porúch oxidácie mastných kyselín a tiež organických acidúrií [34].

Organické kyseliny (v moči)

Stanovenie organických kyselín v moči sa využíva v diagnostike organických acidúrií, ale aj porúch oxidácie mastných kyselín, aminoacidopatií a niektorých iných dedičných metabolických porúch [34].

Stav pečene

Hypoglykémie s hepatopatiou sa vyskytujú aj pri galaktozémii, hereditárnej intolerancii fruktózy, niektorých glykogenózach, poruchách respiračného reťazca, poruchách oxidácie mastných kyselín s dlhým reťazcom a tyrozinémii 1. typu [34].

Molekulovo-genetické vyšetrenie

Využíva sa jednak na konfirmáciu klinického podozrenia na geneticky podmienené ochorenie, ale aj v nejasných prípadoch hypoglykémií, pri ktorých sa predpokladá, že sú na podklade iného ochorenia. V súčasnosti sa uprednostňuje vyšetrenie rôznych panelov za využitia techník sekvenovania novej generácie, čo umožňuje súčasnú analýzu viacerých génov. Toto vyšetrenie má veľký význam pri diagnostike hypoglykémií, pri ktorej sa príznaky viacerých ochorení môžu navzájom prekrývať. Ak sa panelovými vyšetreniami neodhalí príčina hypoglykemických stavov, využíva sa celoexómové sekvenovanie, ktorým možno identifikovať aj nové, doteraz nepopísané príčiny hypoglykémie [25,27].

Liečba hypoglykémií

Akútna fáza

Cieľom liečby hypoglykémie je čo najrýchlejšie dosiahnutie normoglykémie a úprava klinických príznakov hypoglykémie. V akútnej fáze sa podáva glukóza (perorálne alebo intravenózne) v dávke 0,2 g/kg telesnej hmotnosti. Pri závažných stavoch sa pokračuje v infúzii glukózy. Pri hyperinzulinemických hypoglykémiách v dôsledku exogénneho inzulínu je možné použiť i.m. glukagón.

Chronická fáza

Liečba v chronickej fáze závisí od príčiny hypoglykémie. Pri deficitoch hormónov sa používa substitučná liečba, pri dedičných metabolických poruchách sú to najmä úpravy stravy a pri niektorých DMP aj medikamentózna liečba. Pri hypoglykémiách pri DM pri liečbe inzulínom sa zvyčajne upravia dávky inzulínu. Pri kongenitálnom hyperinzulinizme sa používajú dietetické úpravy, lieky

proLékaře.cz | 7.11.2026

na potlačenie sekrécie inzulínu, alebo chirurgická intervencia s cieľom redukcie B-buniek pankreasu produkujúcich inzulín. Pri idiopatických ketotických hypoglykémiách sa používa úprava stravy a nevarený škrob. Pri všetkých formách hypoglykémií je nesmierne dôležitá aj edukácia pacienta a rodičov s cieľom lepšieho zvládania akútnej a chronickej liečby, ako aj prevencie ďalších hypoglykémií.

Prognóza hypoglykémií

Prognóza hypoglykémií závisí od základného ochorenia, včasnosti záchytu hypoglykémií, adekvátnej diagnostiky, liečby a manažmentu, ako aj od individuálnych faktorov u pacienta (najmä kompliancia). Celkovo dobrú prognózu majú najmä idiopatické ketotické hypoglykémie. Naopak neliečené alebo nesprávne liečené hypoglykémie pri kongenitálnom hyperinzulinizme, ale aj pri niektorých dedičných metabolických poruchách môžu viesť k trvalému poškodeniu mozgu alebo dokonca k úmrtiu pacienta.

Záver

Hypoglykémie u detí tvoria etiologicky veľmi heterogénnu skupinu ochorení, ktoré môžu mať celoživotné následky. Preto by sa diferenciálna diagnostika mala realizovať na špecializovaných pracoviskách s cieľom včasnej identifikácie príčiny hypoglykémií a nastavenia adekvátnej liečby.

Literatúra

1. Cryer PE, Axelrod L, Grossman AB et al. Evaluation and management of adult hypoglycemic disorders: an Endocrine Society Clinical Practice Guideline. J Clin Endocrinol Metab 2009; 94(3): 709–728. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1210/jc.2008–1410>.

2. Thornton PS, Stanley CA, De Leon DD et al. Recommendations from the Pediatric Endocrine Society for Evaluation and Management of Persistent Hypoglycemia in Neonates, Infants, and Children. J Pediatr 2015; 167(2): 238–245. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2015.03.057>.

3. Abraham MB, Karges B, Dovc K et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: Assessment and management of hypoglycemia in children and adolescents with diabetes. Pediatr Diabetes 2022; 23(8): 1322–1340. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/pedi.13443>.

4. White K, Truong L, Aaron K et al. The Incidence and Etiology of Previously Undiagnosed Hypoglycemic Disorders in the Emergency Department. Pediatr Emerg Care 2020; 36(7): 322–326. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/PEC.0000000000001634>.

5. Menni F, de Lonlay P, Sevin C et al. Neurologic outcomes of 90 neonates and infants with persistent hyperinsulinemic hypoglycemia. Pediatrics 2001; 107(3): 476–479. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1542/peds.107.3.476>.

6. Mannisto JM, Jääskeläinen J, Otonkoski T et al. Long-Term Outcome and Treatment in Persistent and Transient Congenital Hyperinsulinism: A Finnish Population-Based Study. J Clin Endocrinol Metab 2021; 106(4): e1542-e1551. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1210/clinem/dgab024>.

7. Lifshitz F. Obesity in children. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2008; 1(2): 53–60. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.4008/jcrpe.v1i2.35>.

8. Dobrota D, Racz SG, Oleksik M et al. Smart Cutting Tools Used in the Processing of Aluminum Alloys. Sensors (Basel) 2021; 22(1): 28. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.3390/s22010028>.

9. Graves LE, Stewart K, Ambler GR et al. Investigating paediatric hypoglycaemia: Dynamic studies at a tertiary paediatric hospital. J Paediatr Child Health 2021; 57(6): 888–893. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/jpc.15349>.

10. McAulay V, Deary IJ, Frier BM. Symptoms of hypoglycaemia in people with diabetes. Diabet Med 2001; 18(9): 690–705. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1046/j.1464–5491.2001.00620.x>.

11. McCrimmon RJ, Jacob RJ, Fan X et al., Effects of recurrent antecedent hypoglycaemia and chronic hyperglycaemia on brainstem extra-cellular glucose concentrations during acute hypoglycaemia in conscious diabetic BB rats. Diabetologia 2003; 46(12): 1658–1661. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s00125–003–1231–4>.

12. Fernandes JF, Gill H, Nio A et al. Non-invasive cardiovascular magnetic resonance assessment of pressure recovery distance after aortic valve stenosis. J Cardiovasc Magn Reson 2023; 25(1): 5. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/s12968–023–00914–3>.

13. Rahman SA, Nessa A, Hussain K. Molecular mechanisms of congenital hyperinsulinism. J Mol Endocrinol 2015; 54(2): R119-R129. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1530/JME-15–0016>.

14. Kim SY. Endocrine and metabolic emergencies in children: hypocalcemia, hypoglycemia, adrenal insufficiency, and metabolic acidosis including diabetic ketoacidosis. Ann Pediatr Endocrinol Metab 2015: 20(4): 179–186. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.6065/apem.2015.20.4.179>.

15. Hussain K, Aynsley-Green A. Hyperinsulinism in infancy: understanding the pathophysiology. Int J Biochem Cell Biol 2003; 35(9): 1312–1317. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/s1357–2725(03)00103–1>.

16. Demirbilek H, Hussain K. Congenital Hyperinsulinism: Diagnosis and Treatment Update. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2017; 9(Suppl 2): 69–87. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.4274/jcrpe.2017.S007>.

17. Greeley SA, Polak M, Pål R et al. ISPAD Clinical Practice Consensus Guidelines 2022: The diagnosis and management of monogenic diabetes in children and adolescents. Pediatr Diabetes 2022; 23(8):1188–1211.Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/pedi.13426>.

18. Halaby LP, Steinkrauss L. Hypoglycemia: symptom or diagnosis? J Pediatr Nurs 2012; 27(1): 97–99. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pedn.2011.10.005>.

19. Muukkonen L, Männistö J, Jääskeläinen J et al. The effect of hypoglycaemia on neurocognitive outcome in children and adolescents with transient or persistent congenital hyperinsulinism. Dev Med Child Neurol 2019; 61(4): 451–457. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.14039>.

20. Banerjee I, Raskin J, Arnoux J-B et al. Congenital hyperinsulinism in infancy and childhood: challenges, unmet needs and the perspective of patients and families. Orphanet J Rare Dis 2022; 17(1): 61. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023–022–02214-y>.

21. Kaplowitz P, Sekizkardes H. Clinical and laboratory characteristics and follow up of 62 cases of ketotic hypoglycemia: a retrospective study. Int J Pediatr Endocrinol 2019; 2019: 3. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/s13633–019–0066–9>.

22. Daly LP, Osterhoudt KC, Weinzimer SA. Presenting features of idiopathic ketotic hypoglycemia. J Emerg Med 2003; 25(1): 39–43. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/s0736–4679(03)00100–8>.

23. Millar R, Harding A. Review article: Accelerated starvation of childhood: Have I judged ketones? Emerg Med Australas 2019; 31(3): 314–320. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/1742–6723.13276>.

24. Drachmann D, Hoffmann E, Carrigg A et al. Towards enhanced understanding of idiopathic ketotic hypoglycemia: a literature review and introduction of the patient organization, Ketotic Hypoglycemia International. Orphanet J Rare Dis 2021; 16(1): 173. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023–021–01797–2>.

25. Brown LM, Corrado MM, van der Ende RM et al. Evaluation of glycogen storage disease as a cause of ketotic hypoglycemia in children. J Inherit Metab Dis 2015; 38(3): 489–493. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s10545–014–9744–1>.

26. Melis D, Rossi A, Pivonello R et al. Glycogen storage disease type Ia (GSDIa) but not Glycogen storage disease type Ib (GSDIb) is associated to an increased risk of metabolic syndrome: possible role of microso-

proLékaře.cz | 7.11.2026

mal glucose 6-phosphate accumulation. Orphanet J Rare Dis 2015; 10: 91. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023–015–0301–2>.

27. Casertano A, Rossi A, Fecarotta S et al. An Overview of Hypoglycemia in Children Including a Comprehensive Practical Diagnostic Flowchart for Clinical Use. Front Endocrinol (Lausanne) 2021; 12: 684011. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.3389/fendo.2021.684011>.

28. Derks TG, van Rijn M. Lipids in hepatic glycogen storage diseases: pathophysiology, monitoring of dietary management and future directions. J Inherit Metab Dis 2015; 38(3): 537–543. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s10545–015–9811–2>.

29. Arko JJ, Debeljak M, Tansek MZ et al. A patient with glycogen storage disease type 0 and a novel sequence variant in GYS2: a case report and literature review. J Int Med Res 2020; 48(8): 300060520936857. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1177/0300060520936857>.

30. Kamenets EA, Gusarova EA, Milovanova NV et al. Hepatic glycogen synthase (GYS2) deficiency: seven novel patients and seven novel variants. JIMD Rep 2020; 53(1): 39–44. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1002/jmd2.12082>.

31. Chen H, Lyu J-J, Huang Z et al. Case Report: Fanconi-Bickel Syndrome in a Chinese Girl With Diabetes and Severe Hypokalemia. Front Pediatr 2022; 10: 897636. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.3389/fped.2022.897636>.

32. Sharari S, Abou-Alloul M, Hussain K et al. Fanconi-Bickel Syndrome: A Review of the Mechanisms That Lead to Dysglycaemia. Int J Mol Sci 2020; 21(17): 6286. <http://dx.doi.org/10.3390/ijms21176286>.

33. Gandhi K. Approach to hypoglycemia in infants and children. Transl Pediatr 2017; 6(4): 408–420. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.21037/tp.2017.10.05>.

34. Zschocke J, Byers PH, Wilkie AO. Gregor Mendel and the concepts of dominance and recessiveness. Nat Rev Genet 2022; 23(7): 387–388. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1038/s41576–022–00495–4>.

35. Chaussain JL,P Georges P, Calzada L et al. Glycemic response to 24-hour fast in normal children: III. Influence of age. J Pediatr 1977; 91(5): 711–714. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/s0022–3476(77)81020–2>.

36. Shah P, Rahman SA, Demirbilek H et al. Hyperinsulinaemic hypoglycaemia in children and adults. Lancet Diabetes Endocrinol 2017; 5(9): 729–742. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/S2213–8587(16)30323–0>.

37. Gupsilonemes M, Rahman SA, Kapoor RR et al. Hyperinsulinemic hypoglycemia in children and adolescents: Recent advances in understanding of pathophysiology and management. Rev Endocr Metab Disord 2020; 21(4): 577–597. Dostupné z DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s11154–020–09548–7>.

38. Lteif AN, Schwenk WF. Hypoglycemia in infants and children. Endocrinol Metab Clin North Am 1999; 28(3): 619–646, vii. Dostupné z DOI: <https://doi: 10.1016/s0889–8529(05)70091–8>.