



# Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

## Déclaration de défense des intérêts du CHI CRN

### **Qu'est-ce que la défense des intérêts ?**

La « défense des intérêts » signifie prendre des mesures afin d'aider les personnes à formuler leurs attentes, sécuriser leurs droits et obtenir les services dont elles ont besoin.

Cette déclaration est préparée dans le cadre de l'initiative du Congenital Hyperinsulinism International's (CHI) Collaborative Research Network (Réseau de recherche collaborative de Congenital Hyperinsulinism International) visant à améliorer la vie des enfants, des jeunes et des familles confrontés à une maladie particulièrement complexe. La nécessité de cette déclaration découle de discussions avec des centaines de parents, de jeunes, de médecins, de membres du personnel infirmier et d'autres professionnels du monde entier. Des avancées majeures se feront à l'avenir, et nous prévoyons que cette déclaration sera mise à jour afin de prendre en compte les nouveautés en matière de traitements, de modalités de diagnostic et d'autres progrès.

### **Introduction**

L'hyperinsulinisme congénital (HI) est la cause la plus fréquente d'hypoglycémie persistante (faible taux de glucose plasmatique ou faible taux de sucre sanguin) chez les nourrissons et les enfants. Un faible taux de glucose plasmatique dû à l'HI est extrêmement dangereux. Si elle n'est pas traitée rapidement et de manière appropriée, l'hypoglycémie peut entraîner des lésions cérébrales, des retards du développement, voire le décès. L'instauration rapide d'un traitement par glucose (idéalement par perfusion intraveineuse) pour ramener le glucose plasmatique dans la plage normale est essentielle pour préserver les fonctions vitales de l'enfant.

### **Qu'est-ce que l'HI ?**

L'HI est une maladie rare qui touche environ 1 bébé sur 28 000 nés chaque année. L'HI est complexe à prendre en charge même dans les meilleures conditions. Étant donné que la plupart des hôpitaux pour enfants voient moins de deux cas d'HI par an, afin de prévenir les lésions cérébrales sévères, il est important que tout nourrisson suspecté d'être atteint de la maladie soit transféré ou pris en charge en collaboration avec l'un des Centres d'excellence (Centers of Excellence, COE) du CHI situés dans le monde entier, où il existe un niveau d'expertise associé à une expérience significative dans le traitement des nourrissons et des enfants atteints de la maladie. Il est essentiel de contacter un COE pour obtenir des conseils sur la prise en charge initiale et continue du nourrisson/de l'enfant atteint d'HI. Lien vers les informations sur les COE : [Programme des Centres d'excellence \(Centers of Excellence, COE\) du CHI – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](https://congenitalhi.org)

### **Détection immédiate de l'hypoglycémie et prise en charge initiale**

Un traitement sûr et approprié doit être disponible pour prévenir les séquelles neurologiques à long terme à l'hôpital local traitant et pendant le transfert vers un COE ou un hôpital intermédiaire.

*Il est impératif que l'hypoglycémie soit détectée le plus tôt possible, dès les premières heures de vie du nourrisson/de l'enfant. Toute préoccupation relative à l'alimentation ou au comportement du nourrisson soulevée par la famille, le personnel de la pouponnière/une sage-femme ou d'autres membres de l'équipe de soins médicaux doit entraîner un contrôle de la glycémie plasmatique. Toutes les pouponnières hospitalières doivent disposer d'un glucomètre.*

Les préoccupations des familles doivent être abordées, car les aidants, les parents ou les autres membres de la famille, sans pouvoir identifier la cause, sont souvent les premiers à remarquer et à verbaliser une inquiétude sur le fait que quelque chose ne va pas chez le nouveau-né. Les signes d'hypoglycémie chez le nouveau-né comprennent une faim excessive ou un manque d'intérêt pour l'alimentation, une léthargie, des difficultés à se réveiller, une nervosité, une irritabilité ou des crises convulsives. Comme les nourrissons/nouveau-nés ne présentent pas toujours des signes typiques d'hypoglycémie, un parent, un autre membre de la famille ou un professionnel de santé inquiet sur le fait que quelque chose ne va pas doit immédiatement faire vérifier la glycémie par une piqûre au talon. Tout bébé atteint d'HI à la naissance doit bénéficier d'un diagnostic en temps voulu pour prévenir les lésions cérébrales et le décès.

Des analyses sanguines réalisées ***au moment de l'hypoglycémie*** peuvent diagnostiquer un HI en mesurant les taux de glucose, de cétones, d'insuline et d'autres substances dans le même échantillon de sang. Nous recommandons des tests génétiques pour tous les enfants, à l'exception de ceux susceptibles de présenter un HI transitoire ou induit par le stress.

Des tests génétiques ciblés sur l'HI peuvent également être nécessaires pour identifier des mutations spécifiques qui aideront à la prise de décisions pour le traitement futur du patient. Les concentrations élevées de dextrose requises pour la sécurité d'emploi ne peuvent être utilisées qu'à l'hôpital, car les cathéters insérés dans les vaisseaux sanguins centraux ne sont pas des alternatives sûres pour une utilisation à domicile.

Le médicament est souvent un élément vital du traitement. Le diazoxide, le seul médicament oral approuvé pour le traitement de l'HI, est le traitement de première intention. Il est impératif que le diazoxide soit disponible pour le traitement de l'HI pour tous les nourrissons du monde entier. Le diazoxide figure sur la liste modèle de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) des médicaments essentiels et doit être ajouté à la liste des médicaments essentiels de chaque pays. Sans diazoxide, des handicaps à vie peuvent survenir inutilement, mais de nombreuses familles signalent de graves difficultés à accéder à ce médicament.

Si la forme d'HI du nourrisson/de l'enfant ne répond pas au diazoxide, un second médicament appelé octréotide est souvent nécessaire une fois que le nourrisson/l'enfant atteint un âge approprié ; l'octréotide est administré par injection sous-cutanée. Il est essentiel que l'octréotide soit également disponible pour tous les enfants pour lesquels il est prescrit par leur médecin. L'octréotide/le lanréotide à action courte et prolongée doit également être ajouté à la liste des médicaments essentiels de l'OMS pour l'HI, et ils doivent être ajoutés à la liste de chaque pays.

Lorsque le diazoxide ou l'octréotide ne sont pas suffisants pour prévenir une hypoglycémie continue, certains bébés ont besoin d'une administration continue de glucose (dextrose) par sonde de gastrostomie (sonde g). Ces enfants doivent avoir accès au glucose (dextrose), à l'approvisionnement en sondes de gastrostomie et à un soutien médical, ainsi qu'aux pompes d'alimentation pour une utilisation à domicile.

Certains nourrissons/enfants peuvent ne pas répondre aux alternatives de traitement existantes ; d'autres peuvent présenter une réponse sous-optimale ou des effets secondaires indésirables. Tous les nourrissons/enfants atteints d'HI qui ne répondent pas de façon adéquate aux traitements existants doivent avoir la possibilité de participer aux essais cliniques auxquels ils sont éligibles. Les COE pour l'HI pourront fournir des informations concernant les essais cliniques actifs. Pour obtenir une qualité de vie sûre et optimale, les nourrissons/enfants atteints d'HI et leurs familles doivent être informés des essais cliniques auxquels ils sont éligibles.

Lorsque de nouveaux traitements et techniques d'imagerie sont développés et approuvés par les autorités réglementaires, ils doivent être ajoutés à la Liste des médicaments essentiels de chaque pays et mis à la disposition de tous ceux qui en ont besoin.

Des tests génétiques peuvent indiquer un HI diffus (affectant tout le pancréas) ou une suspicion de lésion focale (affectant une zone du pancréas). Les nourrissons/enfants présentant un HI focal ont également besoin d'exams d'imagerie spécialisés pour déterminer où se trouve la lésion focale, et cette expertise est disponible dans les centres d'excellence.

L'HI focal peut être guéri par résection chirurgicale qui nécessite une équipe chirurgicale expérimentée. L'HI diffus sévère qui ne répond pas au traitement médical peut nécessiter une pancréatectomie quasi totale. Cette intervention chirurgicale entraînera le développement d'un diabète insulino-dépendant dans un délai variable, mais peut être nécessaire pour prévenir les séquelles neurologiques.

La prise en charge des nourrissons/enfants atteints de tous les types d'HI (et de ceux qui développent un diabète en raison d'une pancréatectomie quasi totale) est complexe et nécessite des soins prodigués par une équipe médicale pluridisciplinaire compétente. En plus des soins médicaux, les membres de la famille des enfants nouvellement diagnostiqués auront besoin d'un accès immédiat et continu à un soutien psychologique, à une éducation de santé appropriée et de grande qualité, ainsi qu'au soutien familial, à commencer pendant le séjour à l'hôpital et à poursuivre à la maison. Le développement des nourrissons devra être évalué de façon continue. La disponibilité d'outils de surveillance de la glycémie à domicile est essentielle pour prévenir une hypoglycémie prolongée à long terme. Des glucomètres et des bandelettes réactives doivent être accessibles... La surveillance continue de la glycémie (SCG) peut également apporter un bénéfice substantiel aux familles dans la surveillance des variations imprévisibles de la glycémie.

Les nourrissons/enfants atteints d'HI qui sont sortis de l'hôpital pour regagner leur domicile doivent également avoir une ordonnance de glucagon par voie intramusculaire pour une utilisation d'urgence, en cas de prescription par leur clinicien. Le glucagon contrecarre les effets de l'insuline et peut donc être administré pour inverser rapidement l'hypoglycémie sévère à domicile.

**Cette brève présentation** de cette affection rare et complexe souligne le besoin de connaissances et de ressources disponibles pour prévenir les éventuelles séquelles neurologiques à long terme de l'HI.

Nous avons répondu aux besoins immédiats des nourrissons/enfants atteints d'HI, notamment :

- Diagnostic en temps voulu.
- Traitement approprié rapide de l'hypoglycémie.
- Tests génétiques ciblés de l'HI.
- Urgence de transfert vers ou de conseils d'un COE pour l'HI.
- Besoin d'une équipe chirurgicale expérimentée lorsqu'une intervention chirurgicale est nécessaire.
- Accès à tous les médicaments nécessaires pour prévenir le risque continu de séquelles neurologiques ; le diazoxide, l'octréotide, le glucagon et le dextrose doivent tous être disponibles.
- Accès aux essais cliniques et aux nouveaux médicaments dépendant de la décision du clinicien.
- Fournitures et dispositifs de mesure de la glycémie à domicile.
- Mise en place de la sonde de gastrostomie et fournitures, si nécessaire.
- Pompe d'alimentation si nécessaire.

**Les nourrissons/enfants atteints d'HI ont besoin d'autres services continus**, qui peuvent être nécessaires pendant des années à des niveaux d'intensité variables, notamment :

- Soutien au développement de l'enfant (évaluation et traitements).
- Soutien psychologique pour les parents et les enfants.
- Soins médicaux pour les problèmes médicaux secondaires potentiels résultant d'un HI, tel que diabète, crises convulsives et insuffisance pancréatique.
- Soins infirmiers à domicile ; le cas échéant et pour les cas les plus graves.
- Soins médicaux de jour.

- Ajustements scolaires appropriés.
- Implication continue d'un Centre d'excellence CHI.
- Transition vers les soins pour adultes.

### **Pourquoi cette déclaration est-elle nécessaire ?**

Dans le programme d'engagement du CHI auprès des familles, des groupes de travail ciblés ont discuté l'analyse détaillée du parcours de l'enfant et de la famille à travers les étapes de la maladie. Bien que les Centres d'excellence fournissent d'excellents soins, la triste réalité est qu'il y a beaucoup à faire pour sensibiliser à la maladie, à sa propension à des lésions cérébrales graves évitables et aux besoins pluridisciplinaires de l'enfant et de sa famille à mesure que l'enfant grandit et se développe, dans les services de santé, d'aide sociale et d'éducation.

### **Diffusion de la déclaration**

Le CHI s'engage dans un programme intensif de partage d'informations, en s'assurant que les organisations professionnelles, les hôpitaux et les responsables des commandes de services comprennent l'impératif d'amélioration des résultats.

Des informations complémentaires sont disponibles sur [www.congenitalhi.org](http://www.congenitalhi.org).

Pour des lectures supplémentaires, veuillez consulter :

[International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hyperinsulinism | Hormone Research dans Paediatrics | Karger Publishers \(2023\)](#)

2 novembre 2024