



Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

L'hyperinsulinisme congénital (HI) est la cause la plus fréquente d'hypoglycémie persistante (faible taux de sucre sanguin/faible taux de glucose plasmatique) chez les nourrissons et les enfants. Un faible taux de glucose plasmatique 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 et le maintien d'un traitement approprié sont essentiels pour préserver les fonctions vitales de l'enfant.

L'HI est une maladie rare, survenant pour environ 1 naissance sur 28 000. Étant donné que la plupart des hôpitaux pour enfants voient moins de deux cas d'HI par an, il est important de recourir à l'expertise médicale de l'un des Centres d'Excellence (Center of Excellence, COE) désignés par le CHI (Congenital Hyperinsulinism International), [The CHI Centers of Excellence \(COE\) Program – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](http://congenitalhi.org) situés dans le monde entier. Une consultation ou un transfert vers un COE peut être nécessaire.

Il est impératif que l'hypoglycémie néonatale sévère ou prolongée soit détectée le plus tôt possible, idéalement avant la première sortie de l'hôpital. Il faut prendre en compte les préoccupations des aidants, des parents ou d'autres membres de la famille. Sans pouvoir identifier la cause, ils sont souvent les premiers à verbaliser une inquiétude sur le fait que quelque chose ne va pas chez le nouveau-né. Les signes d'hypoglycémie (faim excessive ou manque d'intérêt pour l'alimentation, léthargie, difficultés à se réveiller, nervosité, irritabilité ou crises convulsives) observés par le personnel infirmier/la sage-femme ou d'autres membres de l'équipe de soins médicaux doivent entraîner un contrôle de la glycémie plasmatique. Les membres de l'équipe de soins à la naissance doivent reconnaître le bénéfice significatif d'une mesure de la glycémie plasmatique.

Des analyses sanguines réalisées au moment de l'hypoglycémie peuvent conduire au diagnostic d'HI. 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.

Un traitement d'urgence avec des concentrations élevées de dextrose titrées pour maintenir la glycémie plasmatique dans la plage normale ne peut être utilisé qu'en milieu hospitalier. Les médicaments peuvent constituer une alternative de traitement à long terme à domicile.

Le diazoxide, le seul médicament oral disponible pour le traitement de l'HI, est le traitement de première intention et peut être instauré avant les résultats génétiques d'HI, car la réponse au diazoxide est essentielle à la classification de l'HI et aux soins ultérieurs. Il est essentiel 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.

En cas d'absence de réponse au diazoxide, l'octréotide/le lanréotide doivent être disponibles comme traitement de deuxième intention et doivent être ajoutés à la liste des médicaments de l'OMS.

Il est impératif que tous les professionnels de santé des nourrissons/enfants atteints d'HI aient connaissance des essais cliniques en cours et que tous les nourrissons/enfants puissent accéder rapidement aux médicaments pouvant potentiellement sauver des vies dès qu'ils sont éligibles pour les recevoir.

Des tests génétiques peuvent indiquer un HI diffus (affectant tout le pancréas) ou focal (affectant une zone du pancréas). L'HI diffus sévère qui ne répond pas au traitement médical nécessite une pancréatectomie subtotale. L'HI focal peut être guéri par résection chirurgicale de la lésion focale, ce qui nécessite une équipe chirurgicale expérimentée après identification de la lésion par TEP à la 18-Fdopa. La prise en charge des nourrissons/enfants atteints d'HI, prise en charge à la fois médicale et chirurgicale, est complexe et nécessite des soins dispensés par une équipe médicale compétente offrant une expertise pluridisciplinaire.