



Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

CHI CRN Erklärung zur Interessenvertretung

Was ist Interessenvertretung?

Interessenvertretung bedeutet, Maßnahmen zu ergreifen, um Menschen dabei zu unterstützen, ihre Wünsche zu äußern, ihre Rechte zu sichern und dass sie die von ihnen benötigten Dienstleistungen erhalten.

Diese Erklärung wird im Rahmen der Initiative des Collaborative Research Network von Congenital Hyperinsulinism International (CHI) zur Verbesserung des Lebens von Kindern, jungen Menschen und Familien mit einer besonders herausfordernden Erkrankung vorbereitet. Die Notwendigkeit dieser Erklärung ergibt sich aus Gesprächen mit Hunderten von Eltern, jungen Menschen, Ärzten, Pflegekräften und anderen Fachleuten aus der ganzen Welt. Es wird in Zukunft bahnbrechende Entwicklungen geben, und wir gehen davon aus, dass diese Erklärung aktualisiert werden wird, um neue Behandlungen, diagnostische Modalitäten und andere Fortschritte zu berücksichtigen.

Einführung

Angeborener Hyperinsulinismus (HI) ist die häufigste Ursache für persistierende Hypoglykämie (niedriger Plasmaglukosespiegel oder niedriger Blutzuckerspiegel) bei Säuglingen und Kindern. Niedriger Plasmaglukosespiegel aufgrund von HI ist extrem gefährlich. Wenn sie nicht sofort und angemessen behandelt wird, kann eine Hypoglykämie zu Hirnschäden, Entwicklungsverzögerungen und sogar zum Tod führen. Die sofortige Einleitung einer Behandlung mit Glukose (idealerweise durch intravenöse Infusion) zur Wiederherstellung des Normalbereichs der Plasmaglukose ist entscheidend für die Erhaltung der Vitalfunktion des Kindes.

Was ist HI?

HI ist eine seltene Erkrankung, die etwa 1 von 28.000 Babys betrifft, die jedes Jahr geboren werden. Selbst unter den besten Umständen ist die Behandlung von HI komplex. Da in den meisten Kinderkrankenhäusern weniger als zwei HI-Fälle pro Jahr auftreten, ist es zur Vorbeugung schwerer Hirnschäden wichtig, dass jedes Kleinkind, bei dem der Verdacht auf diese Krankheit besteht, in eines der weltweit verteilten CHI-Kompetenzzentren (COE) verlegt wird oder in Zusammenarbeit mit einem solchen Zentrum behandelt wird, da diese Zentren über umfassendes Expertenwissen und umfangreiche Erfahrung in der Behandlung von Kleinkindern und Kindern mit dieser Krankheit verfügen. Die Kontaktaufnahme mit einem COE für eine Anleitung zur anfänglichen und fortgesetzten Behandlung von Säuglingen/Kindern mit HI ist unerlässlich. Link zu Informationen zu COEs: [Das CHI Centers of Excellence \(COE\) Program – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](http://congenitalhi.org)

Sofortige Erkennung von Hypoglykämie und anfängliche Behandlung

Es muss eine sichere und angemessene Behandlung zur Verfügung stehen, um langfristige neurologische Folgeerscheinungen im behandelnden Krankenhaus vorzubeugen und während der Verlegung in ein COE- oder Zwischenkrankenhaus.

Es ist zwingend erforderlich, dass Hypoglykämien auch innerhalb der ersten Lebensstunden des Säuglings/Kindes so früh wie möglich erkannt werden. Jegliche von der Familie, dem Kindergarten-/Hebammenpersonal oder anderen Mitgliedern des medizinischen Betreuungsteams geäußerte Besorgnis hinsichtlich der Ernährung oder des Verhaltens des Säuglings muss zu einer Kontrolle des Blutzuckerspiegels führen. Ein Blutzuckermessgerät ist in allen Säuglingsstationen unerlässlich.

Die Sorgen der Familie müssen angesprochen werden, da Bezugspersonen, Eltern oder andere Familienmitglieder oft die Ersten sind, die bemerken und ihre Besorgnis darüber äußern, dass mit dem Neugeborenen etwas nicht stimmt, obwohl sie die Ursache nicht erkennen können. Zu den Anzeichen einer Hypoglykämie bei Neugeborenen zählen übermäßiger Hunger oder Desinteresse an der Nahrungsaufnahme, Lethargie, Aufwachschwierigkeiten, Nervosität, Reizbarkeit oder Krämpfe. Da Säuglinge/Neugeborene nicht immer die typischen Anzeichen einer Hypoglykämie zeigen, sollte ein Elternteil, ein anderes Familienmitglied oder ein Arzt, die besorgt sind, dass etwas nicht stimmt, sofort eine Blutzuckerkontrolle mit einem Fersenblutzuckermessgerät veranlassen. Jedes mit HI geborene Baby muss Zugang zu einer rechtzeitigen Diagnose haben, um Hirnschäden und Tod zu verhindern.

Blutuntersuchungen zum Zeitpunkt der Hypoglykämie können HI diagnostizieren, indem die Spiegel von Glukose, Ketonen, Insulin und anderen Substanzen in derselben Blutprobe gemessen werden. Wir empfehlen Gentests für alle Kinder, mit Ausnahme derer, die wahrscheinlich eine vorübergehende oder stressinduzierte HI haben.

Gezielte HI-Gentests können auch notwendig sein, um spezifische Mutationen zu identifizieren, die bei zukünftigen Behandlungsentscheidungen des Patienten helfen. Die hohen Dextrosekonzentrationen, die für die Sicherheit erforderlich sind, dürfen nur in einem Krankenhaus verwendet werden, da Schläuche, die in zentrale Blutgefäße eingeführt werden, keine sichere Alternative für den Heimgebrauch darstellen.

Medikamente sind oft ein wesentlicher Bestandteil der Behandlung. Diazoxid, das einzige orale Medikament, das für die Behandlung von HI zugelassen ist, ist die Erstlinientherapie. Diazoxid muss unbedingt für die Behandlung von HI für alle Säuglinge weltweit zur Verfügung stehen. Diazoxid ist auf der Liste der essentiellen Medikamente der Weltgesundheitsorganisation (WHO) und sollte in die Liste der essentiellen Medikamente jedes Landes aufgenommen werden. Ohne Diazoxid können lebenslange Behinderungen unnötigerweise auftreten, aber viele Familien berichten über schwerwiegende Schwierigkeiten beim Zugang zu diesem Medikament.

Wenn die Form der HI des Säuglings/Kindes nicht auf Diazoxid anspricht, ist oft ein zweites Medikament namens Octreotid erforderlich, nachdem der Säugling/das Kind ein angemessenes Alter erreicht hat; Octreotid wird als subkutane Injektion verabreicht. Es ist entscheidend, dass Octreotid auch allen Kindern zur Verfügung steht, denen es von ihrem Arzt verschrieben wird. Kurz- und langwirksames Octreotid/Lanreotid sollte ebenfalls in die WHO-Liste der essentiellen Medikamente für HI aufgenommen werden und sie sollten in die Liste jedes Landes aufgenommen werden.

Wenn Diazoxid oder Octreotid nicht ausreichen, um eine andauernde Hypoglykämie zu verhindern, benötigen einige Babys kontinuierliche Glukose (Dextrose), die über eine Gastrostomiesonde (g-Sonde) verabreicht wird. Diese Kinder müssen Zugang zu Glukose (Dextrose), Gastrostomiesonden, medizinischer Unterstützung und Ernährungspumpen für den Heimgebrauch haben.

Manche Säuglinge/Kinder sprechen möglicherweise nicht auf bestehende Behandlungsmöglichkeiten an, andere haben möglicherweise ein suboptimales Ansprechen oder Nebenwirkungen. Alle Säuglinge/Kinder mit HI, die auf bestehende Therapien nicht ausreichend ansprechen, müssen die Möglichkeit haben, an klinischen Studien teilzunehmen, für die sie geeignet sind. HI COEs können Informationen zu aktiven klinischen Studien bereitstellen. Um eine sichere und optimale Lebensqualität zu erreichen, müssen Säuglinge/Kinder mit HI und deren Familien über klinische Studien informiert werden, für die sie geeignet sind.

Wenn neue Behandlungen und bildgebende Verfahren entwickelt und von den Zulassungsbehörden genehmigt werden, müssen sie in die Liste der essentiellen Medikamente jedes Landes aufgenommen und allen zur Verfügung gestellt werden, die sie benötigen.

Genetische Tests können auf eine diffuse HI (die die gesamte Bauchspeicheldrüse betrifft) oder den Verdacht auf eine fokale Läsion (die einen Bereich der Bauchspeicheldrüse betrifft) hinweisen. Säuglinge/Kinder mit fokaler HI benötigen auch eine spezielle Bildgebung, um festzustellen, wo sich die fokale Läsion befindet, und diese Expertise findet sich in den Kompetenzzentren.

Fokale HI kann durch chirurgische Resektion geheilt werden; dies erfordert ein erfahrenes Operationsteam. Eine schwere diffuse HI, die nicht auf eine medikamentöse Therapie anspricht, kann eine fast vollständige Pankreatektomie erforderlich machen. Diese Operation führt innerhalb eines variablen Zeitrahmens zur Entwicklung einer insulinabhängigen Diabetes, kann jedoch notwendig sein, um neurologische Folgeerscheinungen zu verhindern.

Die Versorgung von Säuglingen/Kindern mit allen Arten von HI (und denjenigen, die Diabetes infolge einer fast vollständigen Pankreatektomie entwickeln) ist kompliziert und erfordert die Versorgung durch ein sachkundiges multidisziplinäres medizinisches Team. Neben der medizinischen Versorgung benötigen Familienmitglieder neu diagnostizierter Kinder unmittelbaren und fortlaufenden psychologischen Zugang zu angemessener und qualitativ hochwertiger Gesundheitsaufklärung und Unterstützung bei der Familienpflege, um während des Krankenhausaufenthalts zu beginnen und zu Hause weiterzumachen. Säuglinge benötigen eine fortlaufende Entwicklungsbeurteilung, Um einer anhaltenden Hypoglykämie langfristig vorzubeugen, ist die Verfügbarkeit von Geräten zur Blutzuckerüberwachung zu Hause unerlässlich. Blutzuckermessgeräte und Teststreifen müssen zugänglich sein ... Die kontinuierliche Glukoseüberwachung (Continuous Glucose Monitoring, CGM) kann auch für Familien von erheblichem Nutzen bei der Überwachung unvorhersehbarer Veränderungen des Blutzuckerspiegels sein.

Säuglinge/Kinder mit HI, die aus dem Krankenhaus nach Hause entlassen wurden, müssen ebenfalls ein Rezept für intramuskuläres Glukagon für den Notfall erhalten, wenn es von ihrem Arzt verschrieben wurde. Glukagon wirkt der Wirkung von Insulin entgegen und kann daher zur schnellen Umkehrung schwerer Hypoglykämien zu Hause verabreicht werden.

Dieser kurze Überblick über diese seltene und komplexe Erkrankung stellt den Bedarf an verfügbaren Kenntnissen und Ressourcen dar, um die möglichen langfristigen neurologischen Folgen von HI zu verhindern.

Wir haben die unmittelbaren Bedürfnisse von Säuglingen/Kindern mit HI angesprochen, einschließlich:

- Rechtzeitige Diagnose
- Sofortige angemessene Behandlung von Hypoglykämie
- Gezielter HI-Genetest
- Dringlichkeit der Übertragung an oder Anleitung von einem HI COE
- Notwendigkeit eines erfahrenen Operationsteams, wenn eine Operation erforderlich ist
- Zugang zu allen notwendigen Medikamenten zur Verhinderung des fortwährenden Risikos neurologischer Folgeerscheinungen; Diazoxid, Octreotid, Glucagon und Dextrose müssen verfügbar sein.
- Zugang zu klinischen Studien und neuen Medikamenten durch Entscheidung des Kliniklers
- Bereitstellung von Heim-Glukose-Testgeräten und -Verbrauchsmaterialien
- Platzierung der Gastrostomiesonde und Zubehör, falls erforderlich
- Speisepumpe bei Bedarf

Säuglinge/Kinder mit HI benötigen andere fortlaufende Dienstleistungen, die für Jahre mit unterschiedlicher Intensität erforderlich sein können, einschließlich

- Unterstützung bei der Entwicklung von Kindern (Beurteilung und Therapien)
- Psychologische Unterstützung für Eltern und Kinder
- Medizinische Versorgung bei potenziellen sekundären medizinischen Problemen infolge von HI wie Diabetes, Krampfanfällen und Pankreasinsuffizienz

- Häusliche Pflege – wo verfügbar und für die schwersten Fälle.
- Medizinische Tagesbetreuung
- Ordnungsgemäße Schulmodifikationen
- Fortlaufende Beteiligung eines CHI-Exzellenzzentrums
- Übergang zur Erwachsenenversorgung

Warum ist diese Erklärung erforderlich?

Im Rahmen des CHI-Programms zur Einbindung von Familien wurden in gezielten Arbeitsgruppen detaillierte Analysen des Weges des Kindes und der Familie durch die Meilensteine der Krankheit besprochen. Auch wenn die Kompetenzzentren eine ausgezeichnete Betreuung bieten, besteht leider dennoch die Realität, dass noch viel getan werden muss, um das Bewusstsein für die Krankheit, ihr Risiko für vermeidbare schwere Hirnschäden und die multidisziplinären Bedürfnisse von Kindern und Familien während des Heranwachsens und der Entwicklung des Kindes zu schärfen – und zwar in allen Bereichen des Gesundheitswesens, der Sozialfürsorge und der Bildung.

Verbreitung der Stellungnahme

CHI startet ein konzentriertes Programm zum Informationsaustausch, um sicherzustellen, dass Berufsverbände, Krankenhäuser und die für die Beauftragung von Dienstleistungen Verantwortlichen die Notwendigkeit einer Ergebnisverbesserung verstehen.

Weitere Informationen finden Sie unter www.congenitalhi.org.

Weitere Informationen finden Sie unter:

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

2. November 2024