



Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

Angeborener Hyperinsulinismus (HI) ist die häufigste Ursache für persistierende Hypoglykämie (niedriger Blutzucker/niedriger Plasmaglukosespiegel) bei Säuglingen und Kindern. Niedriger Plasmaglukosespiegel ist extrem gefährlich. Wenn Hypoglykämie nicht rechtzeitig und angemessen behandelt wird, kann sie zu Hirnschäden, Entwicklungsverzögerungen und sogar zum Tod führen. Die sofortige Einleitung und Aufrechterhaltung einer angemessenen Behandlung ist entscheidend für die Erhaltung der lebenswichtigen Funktion des Kindes.

HI ist eine seltene Erkrankung, die bei etwa 1 von 28.000 Geburten auftritt. Da in den meisten Kinderkrankenhäusern weniger als zwei HI-Fälle pro Jahr behandelt werden, ist es wichtig, die medizinische Fachkompetenz eines der von CHI (Congenital Hyperinsulinism International) ausgewiesenen Exzellenzzentren (Centers of Excellence, COE) zu nutzen. [Das CHI Centers of Excellence \(COE\)-Programm – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](#) befindet sich auf der ganzen Welt. Eine Konsultation oder Überweisung an ein COE kann erforderlich sein.

Eine schwere oder verlängerte neonatale Hypoglykämie muss unbedingt so früh wie möglich erkannt werden, idealerweise vor der ersten Entlassung aus dem Krankenhaus. Sorgen von Betreuern, Eltern oder anderen Familienmitgliedern müssen angesprochen werden. Da sie die Ursache nicht erkennen können, sind sie oft die Ersten, die ihre Besorgnis darüber äußern, dass mit dem Neugeborenen etwas nicht stimmt. Wenn das Pflegepersonal/Hebammenpersonal oder andere Mitglieder des medizinischen Betreuungsteams Anzeichen einer Hypoglykämie (übermäßiger Hunger oder Desinteresse an der Nahrungsaufnahme, Lethargie, Aufwachprobleme, Nervosität, Reizbarkeit oder Krämpfe) feststellt, muss dies ebenfalls eine Plasmaglukosemessung auslösen. Mitglieder des Geburtshilfeteams müssen um den erheblichen Nutzen einer Plasmaglukosemessung wissen.

Bluttests zum Zeitpunkt der Hypoglykämie können eine HI diagnostizieren. Gezielte HI-Genests können auch notwendig sein, um spezifische Mutationen zu identifizieren, die bei zukünftigen Behandlungsentscheidungen für den Patienten helfen.

Eine Notfallbehandlung mit hohen Dextrosekonzentrationen, die darauf ausgerichtet sind, den Plasmaglukosespiegel im Normalbereich zu halten, kann nur im Krankenhausumfeld eingesetzt werden. Medikamente können eine langfristige häusliche Behandlungsoption sein.

Diazoxid, das einzige orale Medikament, das für die Behandlung von HI zur Verfügung steht, ist die Erstlinientherapie und kann vor den genetischen Ergebnissen von HI eingeleitet werden, da das Ansprechen auf Diazoxid der Schlüssel zur HI-Klassifizierung und nachfolgenden Versorgung ist. Diazoxid muss für die Behandlung von HI für alle Säuglinge/Kinder 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 auftreten.

Bei Nichtansprechen auf Diazoxid muss Octreotid/Lanreotid als Zweitlinientherapie zur Verfügung stehen und sollte der WHO-Medikamentenliste hinzugefügt werden.

Es ist zwingend erforderlich, dass alle Versorger von Säuglingen/Kindern mit HI über laufende klinische Studien informiert sind und dass alle Säuglinge/Kinder raschen Zugang zu potenziell lebensrettenden Medikamenten erhalten, sobald sie dafür in Frage kommen.

Genetische Tests können auf eine diffuse HI (die die gesamte Bauchspeicheldrüse betrifft) oder eine fokale (die einen Bereich der Bauchspeicheldrüse betrifft) hinweisen. Eine schwere diffuse HI, die nicht auf eine medikamentöse Therapie anspricht, erfordert eine subtotale Pankreatektomie. Die fokale HI kann durch eine chirurgische Resektion der fokalen Läsion geheilt werden, was ein erfahrenes Operationsteam nach der Identifizierung der Läsion mittels 18-Fdopa-PET-Scan erfordert. Die medizinische und chirurgische Versorgung von Säuglingen/Kindern mit HI ist kompliziert und erfordert die Betreuung durch ein kompetentes medizinisches Team mit fachübergreifender Expertise.