

Declaração de Advocacia da CRN CHI

O que é a advocacia?

Advocacia significa tomar medidas para ajudar as pessoas a dizerem o que querem, a garantirem os seus direitos e a obterem os serviços de que necessitam.

Esta declaração é preparada como parte da iniciativa da Rede de Investigação Colaborativa (Collaborative Research Network, CRN) da Congenital Hyperinsulinism International (CHI) com o objetivo de melhorar a vida das crianças, jovens e famílias que vivem com uma doença muito difícil. A necessidade desta declaração resulta de debates com centenas de pais, jovens, médicos, enfermeiros e outros profissionais de todo o mundo. Existirão certamente desenvolvimentos inovadores no futuro, e prevemos que esta declaração seja no futuro actualizada para ter em conta novos tratamentos, modalidades de diagnóstico e outros avanços que surjam.

Introdução

O hiperinsulinismo congénito (HI) é a causa mais comum de hipoglicemia (baixa glicose plasmática ou baixo nível de açúcar no sangue) persistente em bebés e crianças.

O baixo nível de glucose no plasma devido ao HI é extremamente perigoso. Se não for tratada rápida e adequadamente, a hipoglicemia pode levar a danos cerebrais, atrasos no desenvolvimento e até mesmo à morte. O início imediato do tratamento com glucose (idealmente por infusão intravenosa) para restaurar a glicose plasmática para valores normais é fundamental para preservar o funcionamento vital da criança.

O que é o HI?

O HI é uma doença rara que afeta aproximadamente 1 em cada 28.000 bebés nascidos por ano. O HI é complexo de gerir, mesmo nas melhores circunstâncias. Uma vez que a maioria dos hospitais pediátricos regista menos de dois casos de HI por ano, para evitar danos cerebrais graves, é importante que qualquer bebé suspeito de ter esta doença seja transferido ou tratado em colaboração com um dos Centros de Excelência (COE) do CHI localizados em todo o mundo, onde existe um nível de conhecimento especializado, com uma experiência significativa no tratamento de bebés e crianças com esta doença. O contacto com um COE para orientação sobre o tratamento inicial e continuado do bebé/criança com HI é essencial. Ligação para informações sobre os COE: <https://congenitalhi.org/the-chi-centers-of-excellence-coe-program/>

Reconhecimento imediato da hipoglicemia e tratamento inicial

Deve estar disponível um tratamento seguro e adequado para evitar sequelas neurológicas a longo prazo, no hospital local e durante a transferência para um COE ou hospital intermediário.

É imperativo que a hipoglicemia seja detetada o mais cedo possível, mesmo nas primeiras horas de vida do bebé/criança. Qualquer preocupação em relação à alimentação ou ao comportamento do bebé levantada pela família, pelo pessoal do puerpério/berçário/unidade neonatal/parteira ou por outros membros da equipa de cuidados médicos deve resultar num controlo da glicose plasmática. Um glucómetro é essencial em todos os puerpérios, berçários e unidades neonatais do hospital.

As preocupações da família devem ser abordadas, uma vez que os prestadores de cuidados, os pais ou outros membros da família, sem capacidade de identificar a causa, são frequentemente os primeiros a notar e a verbalizar a preocupação de que algo não está bem com o recém-nascido.

Os sinais de hipoglicemia no recém-nascido incluem fome excessiva ou desinteresse alimentar, letargia, dificuldade em despertar, nervosismo, irritabilidade ou convulsões. Como os bebés/neonatos nem sempre apresentam sinais típicos de hipoglicemia, um pai ou outro membro da família ou um profissional de saúde preocupado com o facto de algo não estar bem, deve levar a um controlo imediato da glicemia capilar. Todos os bebés que nascem com HI devem ter acesso a um diagnóstico atempado para evitar danos cerebrais e a morte.

As análises ao sangue *no momento da hipoglicemia* podem diagnosticar o HI medindo os níveis de glucose, cetonas, insulina e outras substâncias na mesma amostra. Recomendamos a realização de testes genéticos para todas as crianças, exceto as que possam ter um HI transitório ou induzido por

stress. Podem também ser necessários testes genéticos direcionados para identificar mutações específicas, que ajudem nas futuras decisões de tratamento do doente. As elevadas concentrações de dextrose necessárias para o tratamento só podem ser utilizadas num hospital, uma vez que os acessos inseridos nos vasos sanguíneos centrais não são alternativas seguras para utilização fora do contexto hospitalar.

A medicação é frequentemente um componente vital do tratamento. O diazóxido, o único medicamento oral aprovado para o tratamento da HI, é a terapia de primeira linha. É imperativo que o diazóxido esteja disponível para o tratamento do HI para todos os bebés em todo o mundo. O diazóxido faz parte da lista de medicamentos essenciais da Organização Mundial de Saúde (OMS) e deve ser adicionado à Lista de Medicamentos Essenciais de todos os países. Sem o diazóxido, podem desnecessariamente resultar incapacidades para toda a vida, mas muitas famílias relatam sérias dificuldades no acesso a este medicamento.

Se a forma de HI do bebé/criança não responder ao diazóxido, é frequentemente necessário um segundo medicamento chamado octreótido depois de o bebé/criança ter atingido uma idade adequada; o octreótido é administrado através de injeção subcutânea. É fundamental que o octreótido também esteja disponível para todas as crianças para as quais é prescrito pelo seu médico. O octreótido/lanreotida de ação curta e longa devem também ser adicionados à Lista da OMS de Medicamentos Essenciais para o HI de todos os países.

Quando o diazóxido ou o octreótido não são suficientes para prevenir a hipoglicemia contínua, alguns bebés necessitam de glicose contínua (dextrose) administrada através de um tubo de gastrostomia (PEG). Estas crianças têm de ter acesso a glicose (dextrose), material para o tubo de gastrostomia, apoio médico, e bombas de alimentação para uso doméstico.

Alguns bebés/crianças podem não responder às opções de tratamento existentes; outros podem ter uma resposta sub-ótima ou efeitos secundários adversos. Todos os bebés/crianças com HI que não respondam adequadamente às terapias existentes devem ter a opção de participar em ensaios clínicos para os quais sejam elegíveis. Os COE de HI poderão fornecer informações sobre ensaios clínicos ativos. Para conseguir uma qualidade de vida ótima e segura, os bebés/crianças com HI e as suas famílias devem ser informados sobre os ensaios clínicos para os quais são elegíveis.

Quando novos tratamentos e técnicas de imagiologia são desenvolvidos e aprovados pelas entidades reguladoras, devem ser adicionados à Lista de Medicamentos Essenciais de cada país e disponibilizados a todos os que deles necessitam. Os testes genéticos podem indicar um HI difuso (que afeta todo o pâncreas) ou a suspeita de uma lesão focal (que afeta uma área do pâncreas). Os bebés/crianças com HI focal também necessitam de exames imagiológicos especializados para determinar onde se localiza a lesão focal, e esta especialização encontra-se nos Centros de Excelência. O HI focal pode ser curado através de ressecção cirúrgica, o que requer uma equipa cirúrgica experiente. O HI difuso grave que não responde à terapêutica médica pode exigir uma pancreatectomia sub-total. Esta cirurgia resultará no desenvolvimento de diabetes insulínica dentro de um período de tempo variável, mas pode ser necessária para evitar sequelas neurológicas.

Os cuidados a bebés/crianças com todos os tipos de HI (e aqueles que desenvolvem diabetes em resultado de uma pancreatectomia quase total) são complicados, necessitando de cuidados prestados por uma equipa médica multidisciplinar. Para além dos cuidados médicos, os familiares das crianças recentemente diagnosticadas necessitam de apoio psicológico imediato e contínuo, acesso a educação para a saúde adequada e de elevada qualidade e apoio aos cuidados familiares, a começar durante o internamento hospitalar e a continuar no domicílio. Os bebés necessitarão de uma avaliação contínua do seu desenvolvimento. A disponibilidade de instrumentos de controlo da glicose no domicílio é essencial para evitar a hipoglicemia prolongada a longo prazo. Os glucómetros e as tiras-teste devem estar acessíveis. A monitorização contínua da glucose (Continuous Glucose Monitoring, CGM) também pode ser muito útil para as famílias na monitorização de alterações imprevisíveis dos níveis de glucose no sangue.

Os bebés/crianças com HI que tenham tido alta hospitalar devem também ter uma prescrição de glucagon intramuscular para uso de emergência, se indicado pelo seu médico. O glucagon neutraliza os efeitos da insulina e, por isso, pode ser administrado para reverter rapidamente uma hipoglicemia grave no domicílio.

Esta breve panorâmica desta doença rara e complexa salienta a necessidade de conhecimentos e recursos disponíveis para prevenir as possíveis sequelas neurológicas a longo prazo do HI.

Abordámos as necessidades imediatas dos bebés/crianças com HI, incluindo:

- Diagnóstico atempado;

- Tratamento imediato e adequado da hipoglicemia;
- Testes genéticos específicos para o HI;
- Urgência de transferência para ou orientação de um COE de HI;
- Necessidade de uma equipa cirúrgica experiente quando é necessária uma intervenção cirúrgica;
- Acesso a todos os medicamentos necessários para evitar o risco continuado de sequelas neurológicas; diazóxido, octreótido, glucagon e dextrose devem estar disponíveis;
- Acesso a ensaios clínicos e a novos medicamentos por decisão do médico;
- Fornecimento de dispositivos e material para testes de glicose no domicílio;
- Colocação de sonda de gastrostomia e disponibilização dos respectivos acessórios, quando necessário;
- Bomba de alimentação, quando necessária.

Os bebés/crianças com HI requerem outros serviços continuados, que podem ser necessários durante anos, com níveis de intensidade variáveis, incluindo:

- Apoio ao desenvolvimento da criança (avaliação e terapias);
- Apoio psicológico para pais e filhos;
- Cuidados médicos para possíveis problemas médicos secundários resultantes do HI, como diabetes, convulsões e insuficiência pancreática;
- Enfermagem no domicílio - quando disponível e para os casos mais graves;
- Cuidados médicos continuados;
- Modificações escolares adequadas;
- Envolvimento contínuo de um Centro de Excelência de HI;
- Transição para os cuidados de adultos.

Porque é que esta declaração é necessária?

No programa de envolvimento do CHI com as famílias, a análise pormenorizada do percurso da criança e da família através das etapas da doença tem sido discutida em grupos de trabalho específicos. Embora os Centros de Excelência prestem excelentes cuidados, a triste realidade é que muito precisa de ser feito para aumentar a consciencialização sobre a doença, a sua propensão para lesões cerebrais graves evitáveis e as necessidades multidisciplinares da criança e da família à medida que esta cresce e se desenvolve - em todos os serviços de saúde, sociais e de educação.

Divulgação desta declaração

A CHI está a iniciar um programa concentrado de partilha de informação, assegurando que as organizações profissionais, os hospitais e os responsáveis pela contratação de serviços compreendam o imperativo de melhorar os resultados.

Podem ser obtidas mais informações em www.congenitalhi.org

Para leitura adicional, consulte:

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

2 de Novembro de 2024