

Declaración de apoyo de CHI CRN

¿Qué es una declaración de apoyo?

Significa tomar medidas para apoyar a las personas a que digan lo que quieren, se respeten sus derechos y obtengan los servicios que necesitan.

Esta declaración se elabora como parte de la iniciativa de la red de investigación colaborativa (Collaborative Research Network, CRN) de Congenital Hyperinsulinism International (CHI) para mejorar la vida de los niños, jóvenes y familias que experimentan una enfermedad sumamente desafiante. La necesidad de esta declaración surge de conversaciones con cientos de padres, madres, jóvenes, médicos, enfermeros y otros profesionales de todo el mundo. Habrá avances innovadores en el futuro, y anticipamos que esta declaración se actualizará para dar cuenta de las novedades en cuanto a tratamientos, modalidades de diagnóstico y otros avances.

Introducción

El hiperinsulinismo congénito (HIC) es la causa más frecuente de hipoglucemia persistente (nivel bajo de glucosa plasmática o nivel bajo de azúcar en sangre) en bebés y niños. La glucosa plasmática baja debida al HIC es extremadamente peligrosa. Si no se trata de manera rápida y adecuada, la hipoglucemia puede provocar daño cerebral, retrasos en el desarrollo e incluso la muerte. El inicio inmediato del tratamiento con glucosa (idealmente mediante infusión intravenosa) para restablecer la glucosa plasmática al rango normal es fundamental para preservar el funcionamiento vital del niño.

¿Qué es el HIC?

El HIC es una enfermedad poco frecuente que afecta a aproximadamente 1 de cada 28,000 bebés nacidos cada año. El manejo del HIC es complejo incluso en las mejores circunstancias. Dado que la mayoría de los hospitales pediátricos se encuentran con menos de dos casos de HIC por año, para prevenir el daño cerebral grave es importante que cualquier bebé que se sospeche que tiene la afección sea transferido o manejado en colaboración con uno de los Centros de Excelencia (Centers of Excellence, COE) de CHI ubicados en todo el mundo, donde cuentan con un nivel de conocimiento experto y una experiencia significativa en el tratamiento de bebés y niños con esta afección. Es esencial comunicarse con un COE para obtener orientación sobre el manejo inicial y continuo del bebé o niño con HIC. Enlace a información sobre los COE: [Programa de COE de CHI – Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](https://www.congenitalhi.org/Programa-de-COE-de-CHI-Congenital-Hyperinsulinism-International)

Reconocimiento inmediato de la hipoglucemia y manejo inicial

Debe haber disponible un tratamiento seguro y adecuado para prevenir secuelas neurológicas a largo plazo en el hospital local tratante y durante la transferencia a un COE o a un hospital de cuidados intermedios.

Es fundamental que la hipoglucemia se detecte lo antes posible, incluso en las primeras horas de vida del bebé. Cualquier inquietud sobre la alimentación o el comportamiento del bebé que plantee la familia, el personal de enfermería neonatal u otros miembros del equipo de atención médica debe dar lugar a un control de la glucosa plasmática. Es esencial que haya un glucómetro en todas las salas de enfermería neonatal de los hospitales.

Deben abordarse las inquietudes de los familiares, ya que los cuidadores, los padres, las madres u otros familiares, aunque no puedan identificar la causa, suelen ser los primeros en notar y expresar la preocupación porque algo no está bien con el recién nacido. Los signos de hipoglucemia en el recién nacido incluyen hambre excesiva o desinterés alimenticio, letargo, dificultad para despertarse, nerviosismo, irritabilidad o convulsiones. Dado que los bebés y recién nacidos no siempre muestran signos típicos de hipoglucemia, la preocupación de un padre/una madre u otro familiar o proveedor de

atención médica debe llevar a un control inmediato de la glucosa en sangre realizando un pinchazo en el talón del niño. Todos los bebés nacidos con HIC deben tener acceso a un diagnóstico oportuno para prevenir el daño cerebral y la muerte.

Los análisis de sangre que se realizan ***en el momento de la hipoglucemia*** pueden diagnosticar el HIC al medir los niveles de glucosa, cetonas, insulina y otras sustancias en la misma muestra de sangre. Recomendamos que se realicen pruebas genéticas a todos los niños, excepto aquellos que probablemente tengan HIC transitorio o inducido por estrés.

También podrían ser necesarias pruebas genéticas del HIC para identificar mutaciones específicas que ayuden en las decisiones de tratamiento futuro del paciente. Las altas concentraciones de dextrosa requeridas por seguridad solo se pueden usar en un hospital, ya que la introducción de vías en los vasos sanguíneos centrales no son alternativas seguras para el uso en el hogar.

Los medicamentos a menudo son un componente vital del tratamiento. El diazóxido, el único medicamento oral aprobado para el tratamiento del HIC, es la terapia de primera línea. Es esencial que el diazóxido como tratamiento del HIC esté disponible para los bebés de todo el mundo. El diazóxido se encuentra en la lista de medicamentos esenciales de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y se debería agregar a la lista de medicamentos esenciales de cada país. Sin diazóxido, pueden producirse innecesariamente discapacidades de por vida, aunque muchas familias informan serias dificultades para acceder a este medicamento.

Si la forma de HIC del bebé o niño no responde al diazóxido, a menudo es necesario administrar un segundo medicamento llamado octreotida después de que el bebé o niño haya alcanzado una edad adecuada; la octreotida se administra mediante una inyección subcutánea. Es fundamental que la octreotida también esté disponible para todos los niños según lo indique su médico. También se debería agregar la octreotida o lanreotida de acción corta y prolongada a la Lista de medicamentos esenciales de la OMS para el HIC, y se debería agregar a la lista de cada país.

Cuando el diazóxido o la octreotida no son suficientes para prevenir la hipoglucemia continua, algunos bebés requieren la administración de glucosa continua (dextrosa) a través de una sonda de gastrostomía. Estos niños deben tener acceso a glucosa (dextrosa), suministros de sondas de gastrostomía y apoyo médico, y bombas de alimentación para uso en el hogar.

Puede que algunos bebés o niños no respondan a las opciones de tratamiento existentes; otros pueden tener una respuesta subóptima o efectos secundarios adversos. Todos los bebés o niños con HIC que no respondan adecuadamente a las terapias existentes deben tener la opción de participar en ensayos clínicos para los que sean elegibles. Los COE de HIC podrán proporcionar información sobre los ensayos clínicos activos. Para lograr una calidad de vida segura y óptima, se debe informar a las familias de los bebés y niños con HIC sobre los ensayos clínicos para los que son elegibles.

Cuando las autoridades regulatorias desarrollen y aprueben nuevos tratamientos y técnicas de diagnóstico por imágenes, estos deberán agregarse a la Lista de medicamentos esenciales de cada país y tendrán que ponerse a disposición de quienes los necesiten.

Las pruebas genéticas pueden indicar HIC difuso (que afecta todo el páncreas) o sospecha de una lesión focal (que afecta un área del páncreas). Los bebés o niños con HIC focal también requieren imágenes especializadas para determinar dónde se encuentra la lesión focal; estos conocimientos los disponen los Centros de Excelencia.

El HIC focal puede curarse mediante resección quirúrgica; para esto se requiere un equipo quirúrgico experimentado. El HIC difuso grave que no responde al tratamiento médico podría requerir una pancreatectomía casi total. Esta cirugía provocará el desarrollo de diabetes insulino dependiente dentro de un plazo variable, pero puede ser necesaria para prevenir secuelas neurológicas.

La atención de bebés y niños con todos los tipos de HIC (y de aquellos que desarrollan diabetes como resultado de una pancreatectomía casi total) es compleja y requiere la atención de un equipo médico multidisciplinario experto. Los familiares de los niños con un diagnóstico reciente necesitarán, además de atención médica, apoyo psicológico inmediato y continuo para acceder a recursos de educación adecuados y de alta calidad sobre salud, así como apoyo de atención familiar, a partir de la estancia en el hospital y para el tratamiento en el hogar. Los bebés requerirán una evaluación de desarrollo continua. La disponibilidad de herramientas de monitoreo de la glucosa en el hogar es esencial para prevenir la hipoglucemia prolongada a largo plazo. Los glucómetros y las tiras reactivas deben ser accesibles. El uso de un monitor continuo de la glucosa (Continuous glucose monitoring, CGM) también puede aportar un beneficio sustancial a las familias para el monitoreo de cambios impredecibles en los niveles de glucosa en sangre.

A los bebés y niños con HIC que hayan recibido el alta hospitalaria también se les debe recetar glucagón intramuscular para uso de emergencia, si su médico lo indica. El glucagón contrarresta los efectos de la insulina y, por lo tanto, puede administrarse para revertir rápidamente la hipoglucemia grave en el hogar.

Este breve resumen de esta afección poco frecuente y compleja describe la necesidad de contar con conocimientos y recursos disponibles para prevenir las posibles secuelas neurológicas del HIC a largo plazo.

Hemos abordado las necesidades inmediatas de los bebés y niños con HIC, que incluyen lo siguiente:

- Diagnóstico oportuno
- Tratamiento rápido y apropiado de la hipoglucemia
- Pruebas genéticas específicas para el HIC
- Transferencia urgente u orientación de un COE de HIC
- Un equipo quirúrgico experimentado cuando se necesita cirugía
- Acceso disponible a todos los medicamentos necesarios para prevenir el riesgo continuo de secuelas neurológicas: diazóxido, octreotida, glucagón y dextrosa
- Acceso a medicamentos nuevos y ensayos clínicos según la decisión del médico
- Provisión de suministros y dispositivos para medir la glucosa en el hogar
- Colocación y suministros de una sonda de gastrostomía, cuando sean necesarios
- Bomba de alimentación cuando sea necesaria

Los bebés y niños con HIC requieren otros servicios continuos, que pueden ser necesarios por años con diferentes niveles de intensidad, incluidos los siguientes:

- Apoyo para el desarrollo infantil (evaluación y terapias)
- Apoyo psicológico para los niños y sus padres y madres
- Atención médica para posibles problemas médicos secundarios resultantes del HIC, como diabetes, convulsiones e insuficiencia pancreática
- Enfermería a domicilio: cuando esté disponible y para los casos más graves
- Atención médica ambulatoria
- Modificaciones adecuadas en la escuela
- Participación continua de un Centro de Excelencia de CHI
- Transición a la atención de adultos

¿Por qué es necesaria esta declaración?

En el programa de compromiso con las familias de CHI, en grupos de trabajo enfocados se ha analizado en detalle el recorrido del niño y su familia a través de los hitos de la enfermedad. Lamentablemente, si bien los COE brindan una atención extraordinaria, la realidad es que aún se debe hacer mucho en términos de servicios de salud, atención social y educación para concientizar sobre la enfermedad, su propensión a causar un daño cerebral grave que es prevenible y las necesidades multidisciplinarias del niño y su familia durante el crecimiento y desarrollo del niño.

Distribución de la declaración

CHI está lanzando un programa concentrado de intercambio de información, para garantizar que las organizaciones profesionales, los hospitales y los responsables de puesta en marcha de servicios comprendan que es imperioso mejorar los resultados.

Se puede obtener más información en www.congenitalhi.org.

Para otras lecturas, consulte:

[Pautas internacionales para el diagnóstico y el manejo del hiperinsulinismo | Investigación hormonal en pediatría | Karger Publishers \(2023\)](#)

2 de noviembre de 2024