



Congenital Hyperinsulinism International Collaborative Research Network

El hiperinsulinismo congénito (HIC) es la causa más frecuente de hipoglucemia persistente (nivel bajo de azúcar en sangre/nivel bajo de glucosa plasmática) en lactantes y niños. La glucosa plasmática baja 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 adecuado y su mantenimiento son fundamentales para preservar el funcionamiento vital del niño.

El HIC es una enfermedad poco frecuente, que ocurre en aproximadamente 1 de cada 28,000 nacimientos. Dado que la mayoría de los hospitales pediátricos encuentran menos de 2 casos de HIC por año, es importante utilizar la experiencia médica de uno de los Centros de Excelencia (COE) designados por CHI (Congenital Hyperinsulinism International), el [Programa de COE de CHI - Congenital Hyperinsulinism International \(congenitalhi.org\)](http://Programa de COE de CHI - Congenital Hyperinsulinism International (congenitalhi.org)), que se encuentran en todo el mundo. Puede ser necesaria una consulta o transferencia a un COE.

Es fundamental que la hipoglucemia neonatal grave o prolongada se detecte lo antes posible, idealmente antes del alta hospitalaria inicial. Se deben abordar las inquietudes de los cuidadores, los padres y las madres u otros familiares. Aunque no pueden identificar la causa, a menudo ellos son los primeros en verbalizar la preocupación porque algo no está bien con el recién nacido. Los signos de hipoglucemia (exceso de hambre o desinterés alimenticio, letargo, dificultad para despertarse, nerviosismo, irritabilidad o convulsiones) observados por el personal de enfermería neonatal u otros miembros del equipo de atención médica también deben dar lugar a una medición de glucosa plasmática. Los miembros del equipo de atención obstétrica deben reconocer el beneficio significativo de una medición de glucosa plasmática.

Los análisis de sangre que se realizan en el momento de la hipoglucemia pueden diagnosticar el HIC. También podrían ser necesarias pruebas genéticas del HIC para identificar mutaciones específicas que ayuden en las decisiones de tratamiento futuro del paciente.

El tratamiento de emergencia con altas concentraciones de dextrosa ajustadas para mantener la glucosa plasmática en el rango normal solo se puede utilizar en un entorno hospitalario. Los medicamentos pueden ser una opción de tratamiento a largo plazo en el hogar.

El diazóxido, el único medicamento oral disponible para el tratamiento del HIC, es la terapia de primera línea y puede iniciarse antes de los resultados genéticos de HIC, ya que la capacidad de respuesta al diazóxido es clave para la clasificación del HIC y su posterior atención. Es esencial que el diazóxido como tratamiento del HIC esté disponible para los bebés y niños de todo el mundo. El diazóxido se encuentra en la lista de medicamentos esenciales de la OMS y se debería agregar a la lista de medicamentos esenciales de cada país. Sin diazóxido, pueden producirse discapacidades de por vida.

En caso de falta de respuesta al diazóxido, debe haber disponible octreotida/lanreotida como terapia de segunda línea y se debería agregar a la lista de medicamentos de la OMS.

Es imperativo que todos los proveedores que atienden bebés y niños con HIC tengan conocimiento de los ensayos clínicos en curso y que, tan pronto como sean elegibles para recibirlos, todos los bebés y niños puedan tener acceso rápido a medicamentos que potencialmente pueden salvar vidas.

Las pruebas genéticas pueden indicar HIC difuso (que afecta todo el páncreas) o focal (que afecta un área del páncreas). El HIC difuso grave que no responde al tratamiento médico requiere una pancreatometomía subtotal. El HIC focal se puede curar mediante resección quirúrgica de la lesión focal; esto requiere la intervención de un equipo quirúrgico experimentado después de que se identifique la lesión mediante una PET con 18F-DOPA. La atención de bebés y niños con HIC, tanto controlado en términos médicos como quirúrgicos, es compleja y requiere la participación de un equipo médico especializado que ofrezca su experiencia multidisciplinaria.