

Soins médicaux essentiels, médicaments, fournitures et services pour les personnes atteintes d'hyperinsulinisme congénital (HI)

L'hyperinsulinisme congénital (HI) est la cause la plus fréquente d'hypoglycémie persistante (faible taux de sucre sanguin ou faible taux de glucose plasmatique) chez les nourrissons et les enfants. Un taux de glucose plasmatique faible est extrêmement dangereux. Si elle n'est pas traitée rapidement et de manière appropriée, l'hypoglycémie entraînera des lésions cérébrales, des retards du développement, voire le décès.

Les personnes atteintes d'HI à la naissance ont besoin que leur système national et local de soins de santé et de services sociaux leur procure les éléments suivants :

- Attention portée aux préoccupations du membre de la famille ou à l'aidant concernant son nouveau-né.
- Prise en charge appropriée continue de l'hypoglycémie dès sa première apparition.
- Diagnostic médical en temps voulu de l'HI par des analyses sanguines d'échantillons essentielles.
- Après le diagnostic, les médecins locaux doivent consulter un Centre d'excellence (Center of Excellence, COE) du CHI et poursuivre la communication tout au long du processus de diagnostic et lorsque cela est nécessaire pour la poursuite des soins. Le transfert au COE peut être envisagé.
- Le diazoxide doit être facilement disponible aussi longtemps que nécessaire lorsqu'il est prescrit par le médecin de l'enfant.
- L'octréotide/Le lanréotide doivent être facilement disponibles aussi longtemps que nécessaire lorsqu'ils sont prescrits par le médecin de l'enfant.
- Le glucagon doit être facilement disponible aussi longtemps que nécessaire lorsqu'il est prescrit par le médecin de l'enfant en cas d'urgence.
- Le glucose (dextrose), les pompes d'alimentation et les poches d'alimentation doivent être disponibles pour les personnes qui ont besoin d'un traitement par glucose (dextrose) à domicile, comme prescrit par leur médecin.
La mise en place de la sonde de gastrostomie et les fournitures doivent être disponibles lorsqu'elles sont prescrites par leur médecin.
- Des tests génétiques ciblés sur l'HI peuvent être nécessaires pour identifier des mutations spécifiques qui aideront à la prise de ~~du~~ ~~patient~~ décisions pour le traitement futur.
- Les syndromes associés à l'HI doivent être identifiés et pris en charge, par ex., le syndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Une TEP à la 18 F-Dopa doit être réalisée pour chaque nourrisson/enfant suspecté d'avoir une maladie focale (corroborée par une présentation médicale et des tests génétiques).
- Une équipe chirurgicale expérimentée dans les chirurgies de pancréatectomie focale et un anatomopathologiste spécialisé et formé doivent être disponibles pour réaliser une intervention chirurgicale chez chaque nourrisson/enfant présentant une maladie focale suspectée.
- Une équipe chirurgicale spécialisée dans les chirurgies de pancréatectomie subtotaales doit être disponible pour réaliser une intervention chirurgicale sur un nourrisson/enfant atteint d'une maladie qui ne peut pas être traitée médicalement.
- Une fois sorti de l'hospitalisation initiale, le nourrisson/l'enfant doit pouvoir obtenir des fournitures pour les tests de glycémie, y compris des bandelettes réactives et des glucomètres. Une surveillance continue de la glycémie peut également être envisagée.
- Consultation avec un médecin spécialiste de l'HI concernant les essais cliniques pertinents lorsque les traitements existants ne sont pas efficaces ou sont sous-optimaux.
- Soutien au développement de l'enfant (évaluation et traitements).
- Soutien psychologique pour les aidants et les enfants.
- Soins médicaux pour les problèmes médicaux secondaires potentiels résultant d'un HI, tel que diabète, crises convulsives et insuffisance pancréatique.
- Soins infirmiers à domicile ; le cas échéant et pour les cas les plus graves.
- Soins médicaux de jour appropriés pour les nourrissons et les enfants.
- Ajustements scolaires appropriés.
- Congé de l'aidant pour assister à des rendez-vous médicaux.
- Services de transition vers les soins pour adultes.
- Soins pour adultes atteints d'HI, si nécessaire.