

Essentielle medizinische Versorgung, Medikation, Zubehör und Dienstleistungen für Menschen mit angeborenem Hyperinsulinismus (HI)

Angeborener Hyperinsulinismus (HI) ist die häufigste Ursache für persistierende Hypoglykämie (niedriger Blutzucker oder niedriger Plasmaglukosespiegel) bei Säuglingen und Kindern. Niedriger Plasmaglukosespiegel ist extrem gefährlich. Wenn er nicht sofort und angemessen behandelt wird, führt eine Hypoglykämie zu Hirnschäden, Entwicklungsverzögerungen und sogar zum Tod.

Menschen, die mit HI geboren werden, benötigen Folgendes von ihrem nationalen und lokalen Gesundheits- und Sozialsystem:

- Aufmerksamkeit für die Sorgen von Familienmitgliedern/Betreuern ihres Neugeborenen
- Kontinuierliches angemessenes Management von Hypoglykämie ab dem Zeitpunkt des ersten Auftretens
- Rechtzeitige medizinische Diagnose von HI durch kritische Blutprobentests
- Nach der Diagnose sollten lokale Ärzte ein CHI Center of Excellence (COE) konsultieren und die Kommunikation während des Diagnoseverfahrens fortsetzen und wenn dies für die weitere Versorgung erforderlich ist. Eine Übertragung an das COE kann in Betracht gezogen werden.
- Diazoxid muss so lange wie nötig zur Verfügung stehen, wenn es vom Arzt des Kindes verschrieben wird.
- Octreotid/Lanreotid muss so lange wie nötig zur Verfügung stehen, wenn es vom Arzt des Kindes verschrieben wird.
- Glukagon muss so lange wie nötig zur Verfügung stehen, wenn es vom Kinderarzt für Notfälle verschrieben wird. -
- Glukose (Dextrose), Speisepumpen und Speisebeutel müssen für Personen verfügbar sein, die eine Glukose (Dextrose)-Therapie zu Hause benötigen, wie von ihrem Arzt verordnet.
Die Platzierung der Gastrostomiesonde und das Zubehör müssen verfügbar sein, wenn sie von ihrem Arzt verschrieben werden.
- Gezielte HI-Genests können notwendig sein, um spezifische Mutationen zu identifizieren, die bei der Entscheidung über zukünftige Behandlung des Patienten eine zukünftige Behandlung helfen.
- Mit HI assoziierte Syndrome müssen identifiziert und behandelt werden, z. B. Beckwith-Wiedemann-Syndrom.
- Bei jedem Säugling/Kind, bei dem der Verdacht auf eine fokale Erkrankung besteht, muss eine 18 F-DOPA-PET-Aufnahme durchgeführt werden (durch medizinische Präsentation und genetische Tests).
- Ein Operationsteam mit Erfahrung in fokalen Pankreatektomie-Operationen zusammen mit einem speziell ausgebildeten Histopathologen muss zur Verfügung stehen, um bei jedem Säugling/Kind mit Verdacht auf fokale Erkrankung eine Operation durchführen zu können.
- Ein chirurgisches Team bei subtotalen Pankreatektomie-Operationen muss zur Verfügung stehen, um eine Operation bei einem Säugling/Kind mit diffuser Erkrankung, die nicht medizinisch behandelt werden kann, durchzuführen.
- Nach der Entlassung aus dem anfänglichen Krankenhausaufenthalt muss der Säugling/das Kind Blutzucker-Testmaterialien erhalten können, einschließlich Teststreifen und Blutzuckermessgeräte. Eine kontinuierliche Glukoseüberwachung kann ebenfalls in Betracht gezogen werden.
- Rücksprache mit HI-Facharzt über relevante klinische Studien, wenn bestehende Therapien nicht wirksam oder suboptimal sind.
- Unterstützung bei der Entwicklung von Kindern (Beurteilung und Therapien)
- Psychologische Unterstützung für Betreuer und Kinder
- Medizinische Versorgung bei potenziellen sekundären medizinischen Problemen infolge von HI wie Diabetes, Krampfanfällen und Pankreasinsuffizienz
- Häusliche Pflege – wo verfügbar und für die schwersten Fälle.
- Angemessene ärztliche Tagesbetreuung für Säuglinge und Kinder
- Ordnungsgemäße Schulmodifikationen
- Pflegeperson verlässt die Einrichtung, um Arzttermine wahrzunehmen
- Übergangsdienste zur Erwachsenenversorgung
- Erwachsenenversorgung für Erwachsene mit HI, falls erforderlich