

Atención médica esencial, medicamentos, suministros y servicios para personas con hiperinsulinismo congénito (HIC)

El hiperinsulinismo congénito (HIC) es la causa más frecuente de hipoglucemia persistente (nivel bajo de azúcar en sangre o 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 provocará daño cerebral, retrasos en el desarrollo e incluso la muerte.

Las personas nacidas con HIC requieren lo siguiente de sus sistemas sociales y de atención médica locales y nacionales:

- Atención a las preocupaciones de los familiares y cuidadores sobre su recién nacido.
- Manejo adecuado y continuo de la hipoglucemia desde el momento de su manifestación inicial.
- Diagnóstico médico oportuno del HIC a través de análisis de sangre de muestras críticas.
- Tras el diagnóstico, los médicos locales deben consultar a un Centro de Excelencia (Center of Excellence, COE) de CHI y continuar la comunicación durante todo el proceso de diagnóstico y cuando sea necesario para la atención continua. Se puede considerar la transferencia a un COE.
- Debe haber diazóxido disponible de inmediato, siempre y cuando sea necesario, cuando lo recete el médico del niño.
- Debe haber octreotida o lanreotida fácilmente disponibles durante el tiempo que sea necesario cuando las recete el médico del niño.
- Debe haber glucagón disponible de inmediato, siempre que sea necesario, cuando lo recete el médico del niño para emergencias.
- Debe haber disponibles glucosa (dextrosa), bombas de alimentación y bolsas de alimentación para aquellas personas que necesitan tratamiento con glucosa (dextrosa) en su hogar, según lo recetado por su médico.
- La colocación de una sonda de gastrostomía y sus suministros deben estar disponibles cuando los recete su médico.
- Podrían ser necesarias pruebas genéticas del HIC para identificar mutaciones específicas que ayuden en las decisiones de tratamiento futuro ~~del paciente~~.
- Deben identificarse y manejarse los síndromes asociados con el HIC, p. ej., el síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Debe realizarse una PET con 18F-DOPA a cada lactante o niño con sospecha de enfermedad focal (corroborada por el cuadro clínico y las pruebas genéticas).
- Un equipo quirúrgico con experiencia en cirugías de pancreatomecтомía focal junto con un histopatólogo especializado deben estar disponibles para realizar cirugías a cada bebé o niño con sospecha de enfermedad focal.
- Debe haber disponible un equipo quirúrgico de pancreatomecтомía subtotal para realizar la cirugía en un bebé o niño con HIC difuso que no pueda tratarse médicamente.
- Una vez que se le dé el alta hospitalaria inicial, el bebé o niño debe poder obtener suministros para las pruebas de glucosa en sangre, incluidas tiras reactivas y glucómetros. También se puede considerar el monitoreo continuo de la glucosa.
- Consulta con un médico experto en HIC sobre ensayos clínicos relevantes si las terapias existentes no son eficaces o son subóptimas.
- Apoyo para el desarrollo infantil (evaluación y terapias).
- Apoyo psicológico para los niños y sus cuidadores.
- 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 diurna adecuada para bebés y niños.
- Modificaciones adecuadas en la escuela.
- Licencia para el cuidador para asistir a citas médicas.
- Servicios de transición a la atención de adultos.
- Atención de adultos con HIC, cuando sea necesario.