

Cuidados médicos essenciais, medicamentos, consumíveis e serviços para pessoas com hiperinsulinismo congênito (HI)

O hiperinsulinismo congênito (HI) é a causa mais comum de hipoglicemia persistente (baixo nível de açúcar no sangue ou baixo nível de glicose no plasma) em bebês e crianças. A hipoglicemia é extremamente perigosa e, se não for tratada pronta e adequadamente, pode provocar lesões cerebrais, atrasos no desenvolvimento e até a morte.

As pessoas que nascem com Hiperinsulinismo necessitam, dos seus sistemas de saúde e sociais nacionais e locais, do seguinte:

- Atenção às preocupações dos familiares/cuidadores do recém-nascido;
- Gestão contínua e adequada da hipoglicemia desde o seu início;
- Diagnóstico médico atempado do HI através de análises de sangue de amostras críticas;
- Após o diagnóstico os médicos locais devem consultar um Centro de Excelência (COE) da CHI, manter a comunicação durante todo o processo de diagnóstico e sempre que necessário para a continuação dos cuidados. Pode ser considerada a transferência para um COE;
- O diazóxido deve estar prontamente disponível durante o tempo necessário, quando prescrito pelo médico da criança;
- O octreótido/lanreotida deve estar disponível durante o tempo necessário, quando prescrito pelo médico da criança;
- O Glucagon deve estar disponível durante o tempo necessário, quando prescrito pelo médico da criança para uma emergência;
- A Glicose (dextrose), bombas e material de alimentação, devem estar disponíveis para os indivíduos que necessitam de terapia com glicose (dextrose) no domicílio, conforme prescrito pelo seu médico;
- A colocação de sonda de gastrostomia e os materiais devem estar disponíveis quando prescritos pelo médico;
- Pode ser necessário efetuar testes genéticos de HI para identificar mutações específicas que ajudem nas futuras decisões de tratamento do doente;
- As síndromes associadas à HI devem ser identificadas e geridas, como por exemplo a síndrome de Beckwith-Wiedemann;
- Deve ser efetuada uma PET 18 F-DOPA em cada bebê/criança com suspeita de doença focal (corroborada pela apresentação clínica e por testes genéticos);
- Deve estar disponível uma equipa cirúrgica com experiência em cirurgias de pancreatectomia focal, juntamente com um histopatologista com formação especializada, para realizar a cirurgia em cada lactente/criança com suspeita de doença focal;
- Uma equipa cirúrgica com experiência em cirurgias de pancreatectomia subtotal tem de estar disponível para realizar a cirurgia num lactente/criança com doença que não pode ser tratado clinicamente.
- Após a alta da hospitalização inicial, o bebê/criança deve poder obter material para testes de glicemia incluindo tiras de teste e glucómetros. A monitorização contínua da glicose também pode ser considerada.
- Consulta com um médico especialista em HI sobre ensaios clínicos relevantes quando as terapias existentes não são eficazes ou são insuficientes;
- Apoio ao desenvolvimento da criança (avaliação e terapias);
- Apoio psicológico para cuidadores e crianças;
- Cuidados médicos para potenciais problemas médicos secundários resultantes do HI, como diabetes, convulsões e insuficiência pancreática;
- Enfermagem ao domicílio - quando disponível e para os casos mais graves;
- Cuidados médicos adequados para bebês e crianças;
- Modificações escolares adequadas;
- Licença do cuidador para comparecer a consultas médicas;
- Serviços de transição para cuidados de adultos;
- Cuidados para adultos com HI, quando necessário.