

www.ichsnetwork.eu



Zentrales Hypoventilationssyndrom

Informationsbroschüre für Patienten und Pflegepersonal

Version 1.2 – November 2012

Diese Broschüre gibt Patienten und Pflegepersonal grundlegende Informationen darüber, wie Klinikärzte CHS diagnostizieren und behandeln, einschließlich der am häufigsten auftretenden Form des kongenitalen zentralen Hypoventilationssyndroms (CCHS). Die Broschüre enthält auch Informationen darüber, wie man mit CHS leben kann und ist verfügbar auf www.ichsnetwork.eu.

INHALTSVERZEICHNIS

| Kapitel | Kapitelüberschrift | Seite |
|---------|---|-------|
| | Einführung & Diagnose | |
| 1 | Vorwort | |
| 2 | Einführung in CHS | |
| 3 | Die Atmung verstehen | |
| 4 | Klinische Darstellung von CHS | |
| 5 | CCHS- Überblick | |
| 6 | ROHHAD-Überblick | |
| 7 | CHS und Genetik | |
| | Patientenversorgung | |
| 8 | CHS und Atemhilfe | |
| 9 | Tracheotomie-Beatmung | |
| 10 | Maskenbeatmung | |
| 11 | Zwerchfellschrittmacher | |
| 12 | Wechsel der Atemhilfe | |
| 13 | Überwachung zu Hause | |
| 14 | Service & Nachverfolgung | |
| 15 | Alltag | |
| 16 | Selbständig leben | |
| 17 | Anästhesie, Medikamente und Schutzimpfungen | |
| 18 | Notfallsituationen | |
| | Weitere Punkte | |
| 19 | CHS und das Gehirn | |
| 20 | CHS und der Darm | |
| 21 | CHS und das Herz | |
| 22 | CHS und Tumore | |
| 23 | Abkürzungen und Glossar | |

1. VORWORT



Das zentrale Hypoventilationssyndrom (CHS) ist ein seltenes Leiden, das in den frühen 1970er Jahren erstmals erkannt wurde. Der Großteil der Gesundheitsexperten kommt nie mit CHS in Berührung, und sogar die Klinikärzte, die Patienten betreuen, die von CHS betroffen sind, haben häufig erst ein oder zwei Patienten behandelt. Mit dem medizinischen Fortschritt werden Untersuchungs- und Behandlungskompetenzen immer komplexer, und es wird für diese Klinikärzte schwieriger, sich über die spezifischen Probleme von seltenen Fällen auf dem Laufenden zu halten. Es haben sich Kliniknetzwerke entwickelt, in denen sich eine kleine Anzahl von Klinikärzten den größeren Zahlen solcher Fälle mit besonderem Interesse widmet.

Für CHS haben Klinikärzte in Frankreich das erste landesweite Netzwerk gebildet und dann begonnen, Verbindungen zu Klinikärzten in anderen europäischen Ländern aufzubauen. Das European CHS Network ging 2004 mit einer Handvoll Ärzte an den Start und sicherte sich 2009 die Finanzierung für ein europäisches Entwicklungsprojekt zur Erstellung eines CHS-Verzeichnisses und Betrachtung der Dienstleistungen in der EU sowie zur Erarbeitung von medizinischen Leitlinien, Erstellung einer Website und Bereitstellung von Informationen für Patienten und Pflegekräfte. Diese Broschüre ist eines der ersten Resultate dieser paneuropäischen Zusammenarbeit, und wir hoffen, dass sie ihren Zweck erfüllt. Die mitwirkenden Ärzte werden nachfolgend aufgeführt. Wir danken den Familien und den Familien-Unterstützungsgruppen für ihre Kommentare.

Ärzte

Isabella Ceccherini, Genf, Italien
Helena Estevao, Coimbra, Portugal
Matthias Frerick, München, Deutschland
Angeles Garcia, Madrid, Spanien
Barbara Gnidovec, Ljubljana, Slowenien
Miriam Katz-Salamon, Stockholm, Schweden
David Kilner, London, England

Agneta Markstrom, Stockholm, Schweden
Marek Migdal, Warschau, Polen
Francesco Morandi, Erba, Italien
Giancarlo Ottonello, Genf, Italien
Jochen Peters, München, Deutschland
Andreas Pflieger, Graz, Österreich
Raffaele Piumelli, Florenz, Italien

Raquel Porto, Madrid, Spanien
Moritz Rohrbach, München, Deutschland
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, England,
Johannes Schoeber, München, Deutschland
Irena Senecic, Zagreb, Kroatien
Ha Trang, Paris, Frankreich

Familien-Unterstützungsgruppen

Alessandro Carcano, A.I.S.I.C.C., Italien

Philippe Imoucha, A.F.S.O., Frankreich

Linda Middleton, UK Family Support Group
Mary Vanderlaan, CCHS Family Network, USA

Martin Samuels, britischer Partner des EU-CHS-Netzwerks, April 2012

2. EINFÜHRUNG

Das zentrale Hypoventilationssyndrom (CHS) ist eine Gruppe von Störungen, die sich in Form von Unteratmung äußern, die aufgrund eines Problems der Verarbeitung und Aussendung von Botschaften des Gehirns an das Zwerchfell und die Brustwandmuskeln der Atmung entstehen. Die häufigste Form ist das kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrom (CCHS), das in den ersten Lebensmonaten, häufig kurz nach der Geburt, auftritt. Mildere CHS-Formen können im späteren Verlauf der Kindheit oder sogar des Erwachsenenlebens auftreten (spätmanifestiertes CCHS oder LO-CCHS). Es gibt außerdem eine Form der Hypoventilation, die mit Hormonproblemen zusammenhängt und sich im mittleren Kindesalter zeigt: Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic and Autonomic Dysfunction (ROHHAD, dt.: schnellmanifestiertes Übergewicht mit Hypothalamus- und autonomer Dysfunktion). Alle Formen umfassen in gewissem Ausmaß auch Probleme mit anderen Teilen des vegetativen Nervensystems des Körpers.

Es ist nicht bekannt, wie viele CHS-Patienten es gibt, man schätzt jedoch, dass diese Störung bei einer von 50.000 – 200.000 Lebendgeburten auftritt, so dass man von einer seltenen Störung sprechen kann. In den größeren europäischen Ländern leben vermutlich zwischen 50 und 100 betroffene Personen. Die Informationen darüber, wo Kinder und Erwachsene mit CHS leben, sind in den meisten Ländern unvollständig; es wird allerdings ein europaweites CHS-Verzeichnis erstellt, wie es in Frankreich bereits existiert.

CHS wird auch als Undine-Syndrom bezeichnet, ein unglücklich gewählter Name, den man der Störung 1962 verliehen hat. Die Bezeichnung geht zurück auf eine deutsche Sage, in der die Nymphe Undine ihrem untreuen sterblichen Gatten einen Fluch auferlegt hat, der seinen Körper aller automatischen Funktionen beraubt hat, so dass er sich immer wieder an das Atmen erinnern musste. Wenn er einschlief, hörte er auf zu atmen. CHS-Betroffene stellen die Atmung jedoch nicht ein sondern atmen nicht tief genug.



3. DIE ATMUNG VERSTEHEN

WARUM IST DAS ATMEN SO WICHTIG?

Die Respiration (oder Atmung) ist ein lebenswichtiger Vorgang, bei dem das Blut mit Sauerstoff versorgt und Kohlendioxid, ein Abfallprodukt des Stoffwechsels, aus dem Körper ausgestoßen wird. In den Lungen wird der Sauerstoff aus der eingeatmeten Luft mit den roten Blutzellen verbunden und über den Blutstrom zu allen Körperzellen transportiert. Die Zellfunktionen und unser Überleben hängen von der kontinuierlichen Bereitstellung biochemischer Energie („Brennstoff“) ab. Diese Bereitstellung erfolgt über einen Vorgang, bei dem Zucker (Glukose) und Sauerstoff aufgenommen und Kohlendioxid und Wasser produziert werden. Während der Körper über hohe Glukosereserven verfügt, um Fastenzeiten überstehen zu können, gibt es hingegen keinen Sauerstoffspeicher, so dass innerhalb von Minuten nach dem Aussetzen der Atmung Gewebeschäden entstehen können.

WIE FUNKTIONIERT DIE ATMUNG?

Unser Atmungsapparat besteht aus Atemwegen (Nase, Rachen, Luftröhre und Bronchialbaum), Brustkorb, Atemmuskeln (Zwerchfell und Brustwandmuskeln) und den beiden Lungen. Die Atmung wird vom Gehirn gesteuert, das regelmäßige Impulse über das Rückenmark und die peripheren Nerven an das Zwerchfell sendet. Die Kontraktionen des Zwerchfells sorgen für eine Vergrößerung und Verkleinerung des Volumens des Brustkorbs, während die Luft in die Lungen ein- und ausströmt. Der Gasaustausch erfolgt, während die Lungen gefüllt sind, der Sauerstoff in das Blut übergeht und das Kohlendioxid abgestoßen wird.

WIE WIRD DIE ATMUNG KONTROLLIERT?

Sowohl die Sauerstoff- als auch die Kohlendioxidkonzentration im Blut werden von speziellen Nervengewebesensoren, die sich hauptsächlich im Gehirn befinden, genau überwacht. Der normale Sauerstoffdruck im arteriellen Blut (PO_2) liegt bei 70-100 mm Hg (9,7-13,3 kPa) und die Sauerstoffsättigung (SpO_2), die sich durch die Pulsoximetrie einfacher messen lässt, bei 95-100%. Der normale Kohlendioxiddruck (pCO_2) liegt bei 35-45 mm Hg.

Die Menge an Luft, die mit jedem Einatmen aufgenommen wird, wird als Tidalvolumen (TV) bezeichnet. Die Atemfrequenz (RR) und das Tidalvolumen bestimmen das Atemzeitvolumen (MV).

$$TV \text{ (ml)} \times RR \text{ (min}^{-1}\text{)} = MV \text{ (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$$

Wenn die metabolischen Anforderungen und damit die Notwendigkeit der Aufnahme von Sauerstoff und der Abstoßung von Kohlendioxid steigen – zum Beispiel wenn wir Sport treiben oder Angst haben – erhöht der Atemantrieb die Frequenz und Tiefe der Atemzüge zur Anpassung des Atemzeitvolumens.

WIE VERÄNDERT SICH DIE ATMUNG MIT DEM LEBENSALTER?

Der junge und wachsende Organismus braucht viel Energie und Sauerstoff. Das Atemzeitvolumen wird an diesen Bedarf vor allem durch die Atemfrequenz angepasst, die bei einem Neugeborenen bei ca. 40 Atemzügen pro Minute und bei einem Erwachsenen bei 12 - 18 Atemzügen pro Minute liegt. Im Vergleich dazu bleibt das Tidalvolumen (ca. 7 – 10 ml pro kg Körpergewicht) im Zeitverlauf relativ konstant.

WAS IST HYPOVENTILATION?

In der Medizin bedeutet *hypo unter* und *Ventilation Atmung*. Hypoventilation bezeichnet also eine „Unteratmung“. Dieser Zustand tritt ein, wenn beim Atmungsvorgang nicht genügend Sauerstoff in die Lungen gebracht und nicht genügend Kohlendioxid ausgestoßen wird. Das Sauerstoffniveau im Blut ist daher gering (Hypoxämie) und das Kohlendioxidniveau steigt (Hyperkapnie oder Hypokarbie).

Hypoventilation kann durch Erkrankungen der Muskeln, Lungen, oberen Atemwege und des Gehirns verursacht werden, insbesondere bei Erkrankungen der tiefen Hirnstrukturen (des so genannten Hirnstamms). Dies umfasst auch depressive Gemütszustände und das zentrale Hypoventilationssyndrom. Je nach Senkung des Atemzeitvolumens fällt die arterielle Sauerstoffsättigung ab und steigt die Kohlendioxidkonzentration. Es gibt einige ausgleichende Mechanismen zur Wahrung der Sauerstoffversorgung des Gewebes bei akuten Erkrankungen, doch selbst eine milde Form der chronischen Hypoventilation wirkt sich bereits schädlich auf Gehirn, Herz und Lungen aus, die sich in der Entwicklung befinden.

4. KLINISCHE DARSTELLUNG VON CHS

WAS IST ZENTRALE HYPOVENTILATION?

Zentrale Hypoventilation bedeutet, dass die Hypoventilation auf eine Störung im Gehirn zurückzuführen ist, das nicht in der Lage ist, den Befehl zur Kontraktion des Zwerchfells auszusenden und so die Atmung anzustoßen.

CHS-Patienten reagieren nicht auf Änderungen des Sauerstoff- und Kohlendioxidniveaus im Blut, weil die Sensoren in den Blutgefäßen in Nacken und Gehirn die Botschaften nicht korrekt an den Hirnstamm leiten. Der Hirnstamm wiederum reagiert dann nicht mit einer Erhöhung der Atemfrequenz, wenn dies notwendig ist. Der Betroffene erkennt weder bewusst noch unbewusst, dass seine Atmung nicht ausreicht, atmet dann flach mit niedriger Atemfrequenz und nimmt weder genügend Sauerstoff auf noch stößt ausreichend Kohlendioxid aus.

WAS IST DAS KONGENITALE ZENTRALE HYPOVENTILATIONSSYNDROM?

Kongenital bedeutet, dass der Patient mit dieser Störung geboren wurde. Die Symptome zeigen sich unmittelbar oder kurz nach der Geburt oder der genetische Defekt ist vorhanden, zeigt sich aber aufgrund seiner milderer Ausprägung erst Monate oder sogar Jahre später. Wenn die Symptome erst einen Monat nach der Geburt oder später auftreten, wird die Erkrankung häufig auch spätmanifestierte CCHS (LO-CCHS) genannt.

Wenn die zentrale Hypoventilation ohne eine andere diagnostizierte Störung von Gehirn, Nerven, Muskeln oder Stoffwechsel einhergeht und kein weiteres genetisches Syndrom oder eine spezifische genetische Mutation (*PHOX2B*) festgestellt wird, wird sie als zentrales Hypoventilationssyndrom bezeichnet.

GIBT ES WEITERE FORMEN DES ZENTRALEN HYPOVENTILATIONSSYNDROMS?

Die Hypoventilation, die sich im späteren Verlauf der Kindheit zeigt und mit einer schnellen Gewichtszunahme sowie hormonellen Störungen einhergeht, heißt ROHHAD.

WIE MANIFESTIERT SICH CHS?

Hypoventilation kann ausschließlich im Schlaf auftreten, während die Atmung im Wachzustand normal abläuft. In anderen Fällen stoppt die Atmung im Schlaf vollständig, und die Hypoventilation tritt im Wachzustand vermehrt auf. Hypoventilation zeigt sich wie folgt:

- Notwendigkeit der mechanischen (unterstützten) Atmung ab Geburt
- Episoden des Blauanlaufens, Blass- oder Grauwerdens
- Offensichtlich lebensbedrohliche Vorfälle
- Schwere Brustinfektionen
- Langsame Gewichtszunahme oder langsames Wachstum
- Langsame Entwicklung
- Herzinsuffizienz
- Anfälle (epileptisch oder krampfartig)

Bei Kindern zieht man CHS ebenfalls in Betracht, wenn sie eine der oben genannten Voraussetzungen plus eine der folgenden erfüllen:

- Rapide Gewichtszunahme
- Verhaltensauffälligkeiten
- Übermäßiger Durst
- Hormonelle Störungen

CHS sollte außerdem bei Kindern und Erwachsenen in Betracht gezogen werden, die:

- an schwerer Schlafapnoe leiden.
- schlecht auf Anästhesie ansprechen.
- schwere Brustinfektionen haben und über einen längeren Zeitraum beatmet werden müssen.

Gelegentlich erfolgt die Diagnose aufgrund der Ergebnisse einer genetischen Studie, die unter Verwandten eines CHS-Patienten durchgeführt wurde.

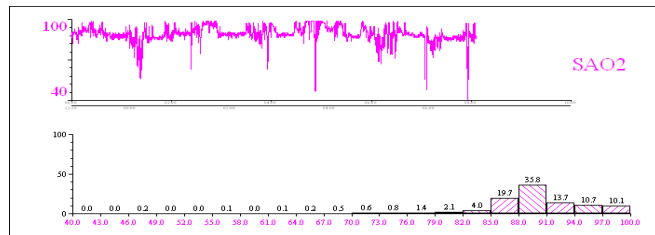
WIE WIRD HYPOVENTILATION DIAGNOSTIZIERT?

Hypoventilation wird durch Messen des Kohlendioxidanteils im Blut diagnostiziert und zwar wenn dieser Anteil bei über 50 mmHg (Millimeter Quecksilbersäule) oder 6,7 kPa (Kilopascal) liegt. Dies sind Druckmessungen, die durch eine Blutprobe, einen Haftsensor auf der Haut (transkutanes Kohlendioxid) oder in der Ausatmung (endexpiratorisches Kohlendioxid) gemessen werden.

Die Hypoventilation ist ausgeprägter und die Kohlendioxidmengen sind höher, während man schläft, insbesondere in der Nicht-REM-Phase. Die Entnahme einer Blutprobe kann zu ungenauen Ergebnissen führen, weil der Stich der Nadel in die Haut in der Regel für Unruhe sorgt, so dass das Kind aufwacht und sich die Atmung beschleunigt.

Hypoventilation lässt sich mit verschiedenen Techniken diagnostizieren:

Aufzeichnung der Schlafoximetrie. So wird ein Abfall des Sauerstoffniveaus im Blut entdeckt; weniger schwerwiegende Probleme, wie Atemaussetzer (Apnoe) ohne Sauerstoffabfall, werden hierdurch jedoch nicht erkannt. Da apnoische Atemaussetzer normal sein können, bedarf es in der Regel anderer Arten der Aufzeichnung.



Schlafoximetrie

Aufzeichnung der kardiorespiratorischen Tätigkeit im Schlaf. Diese Untersuchung deckt apnoische Atemaussetzer auf, liefert jedoch keine Informationen über die Schlafqualität. Es besteht die Möglichkeit, dass ein Patient keine Atemaussetzer hat, weil er nicht tief genug geschlafen hat, um diese Störung zu zeigen.

Polysomnografie: Dies ist die bestmögliche Untersuchung, weil sie alle Informationen zur Bewertung der Atmung während des Schlafs liefert.

Die Hypoventilation während des Tages kann durch Überwachung des SpO2- und CO2-Niveaus im Tagesverlauf diagnostiziert werden. Ein SpO2-Niveau < 95% und ein CO2-Niveau > 50 mmHg (6,7 kPa) erlauben die Diagnose einer Hypoventilation im Wachzustand.

LEIDEN CHS-PATIENTEN ABGESEHEN VON DER HYPOVENTILATION AUCH AN WEITEREN SYMPTOMEN?

CCHS und LO-CCHS sind Erbkrankheiten, die durch Mutationen des [PHOX2B](#)-Gens hervorgerufen werden. Dieses [Gen](#) ist wichtig für die normale Entwicklung des [vegetativen Nervensystems](#), das viele Organe und Muskeln des Körpers kontrolliert. Die [PHOX2B](#)-Mutationen wirken sich daher auf viele Körperfunktionen aus.

Etwa 20% der Patienten leiden an fehlenden Nerven im Dickdarm (Hirschsprung-Krankheit). Andere berichten über Probleme bei der Nahrungsaufnahme, wie Sodbrennen, Verdauungsstörungen und Schwierigkeiten beim Schlucken von fester Nahrung.

Einige CHS-Patienten laufen Gefahr, Tumore im Nervengewebe (Neuroblastom) von Nebennieren (über den Nieren), Nacken, Brust oder Rückenmark zu entwickeln, bei denen es sich um Krebs oder auch um harmlose Verwachsungen handeln kann. CHS-Patienten leiden auch an anderen Symptomen, die mit Anomalien des vegetativen Nervensystems zusammenhängen, wie zum Beispiel anormale Reaktionen der Pupillen auf Licht, sporadische starke Schweißausbrüche, Durst und eine anormale Regulierung des Blutdrucks, des Herzrhythmus und der Körpertemperatur.

5. CCHS-ÜBERBLICK

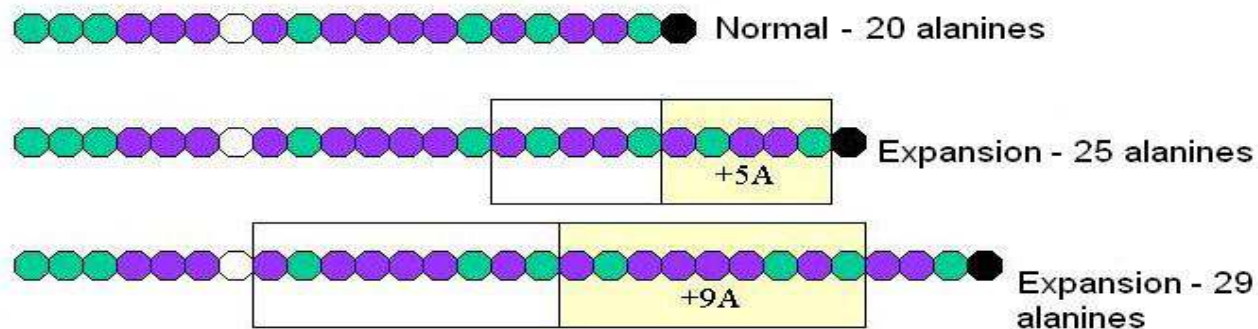
WAS IST CCHS?

Das kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrom (CCHS oder Undine-Syndrom) ist eine genetische Störung, die das vegetative Nervensystem betrifft, das wiederum die automatischen Funktionen des Körpers, darunter auch die Atmung, kontrolliert. Es ist **angeboren** (kongenital), weil Babys mit dieser Störung geboren zu werden scheinen, wenn auch bei einigen Babys die Symptome nicht direkt nach der Geburt auftreten. Es ist **zentral**, weil es das zentrale Nervensystem, also das Gehirn, betrifft. Die Atemzentren sind in der Hirnbasis (Hirnstamm), dort wo Rückenmark und Schädel zusammentreffen. **Hypoventilation** tritt am schwersten während des Schlafs auf.

Probleme mit der Atmung können sich jedoch auch im Wachzustand zeigen, wenn auch meistens in milderer Ausprägung. Die Störung der Atmung variiert in der Schwere von einer relativ milden Unteratmung während bestimmter Schlafphasen und normaler Atmung im Wachzustand, bis hin zu einer vollständigen Aussetzung der Atmung während des Schlafs und ausgeprägter Unteratmung im Wachzustand – dies zeigt sich insbesondere bei der Nahrungsaufnahme (vor allem bei Kleinkindern) oder Konzentrationsfähigkeit.

WAS VERURSACHT CCHS?

In den zurückliegenden Jahren fand man heraus, dass CCHS auf ein Problem mit einem bestimmten Gen zurückzuführen ist, das die Entwicklung von Nervengewebe im Gehirn des Fötus zu Beginn der Schwangerschaft beeinflusst. Man geht davon aus, dass diese Abnormalität in den meisten Fällen spontan zum Zeitpunkt des Entstehens des Embryos auftritt, es sich also um eine spontane Mutation handelt. Alle Zellen des betroffenen Kleinkindes weisen das anormale Gen auf; die Eltern sind in der Regel nicht betroffen. Wir wissen jedoch, dass in 5 - 10% der Fälle ein Elternteil die genetische Mutation ebenfalls in sich trägt. Dieses Elternteil kann diese genetische Störung in allen oder lediglich einigen Körperzellen in sich tragen. Dies erklärt teilweise, warum einige Eltern positiv im Gentest auf Hypoventilation getestet werden, die meisten jedoch nicht.



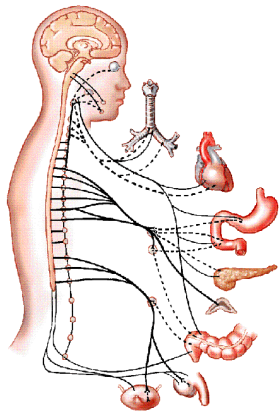
Normal – 20 alanines = Normal – 20 Alanine
 Expansion – 25 alanines = Expansion – 25 Alanine
 Expansion – 29 alanines = Expansion – 29 Alanine

Genunterschiede Normalzustand vs. CCHS

Die genetische Störung wirkt sich auf die Kontrollregion *PHOX2B* in einem Gen aus einem Genpaar des Chromosoms Nummer 4 aus (es gibt 23 Chromosomenpaare in jeder Körperzelle). Das *PHOX2B*-Gen ist zuständig für die Entwicklung des Hirngewebes des Embryos vor der 8. Schwangerschaftswoche. An einem Punkt des Gens verlaufen 20 Proteine, die so genannten Alanine, doch das betroffene Gen hat 25 bis 33 Alanine – dies nennt man eine *wiederholte Polyalanin-Expansion*. Diese Abweichung tritt bei nicht betroffenen Personen nicht auf, so dass *PHOX2B* als krankheitsdefinierendes Gen bezeichnet wird. Tierversuche mit Mäusen haben gezeigt, dass wenn beide Gene betroffen sind, der Fötus die Schwangerschaft nicht überlebt.

Bei Kindern, die die *PHOX2B*-Genmutation nicht aufweisen, werden gelegentlich andere genetische Störungen des *PHOX2B*-Gens festgestellt.

Wenn ein Mensch mit der *PHOX2B*-Mutation Kinder bekommt, besteht eine 50%ige Wahrscheinlichkeit der Weitergabe des betroffenen Gens. Wer das Gen trägt, ist auf die eine oder andere Weise betroffen, das heißt, es gibt keinen Silent-Carrier-Status. Bei einigen Erwachsenen wird heute die Störung erstmals diagnostiziert, bei denen in der Kindheit kein solcher Verdacht aufgekommen war. Wenn ein Erwachsener mit *PHOX2B* ein Kind hat, lässt sich die Störung des betroffenen Fötus bereits in der Frühschwangerschaft feststellen.



WELCHE AUSWIRKUNGEN HAT CCHS?

Das Hauptproblem betrifft die Atmung, es können jedoch alle Teile des Körpers, die der automatischen Kontrolle unterliegen, betroffen sein.

Dies betrifft das Herz, die Augen, den Darm, das Gehirn und die Haut.

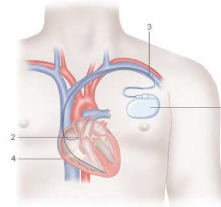
ATMUNG

Wie im vorangehenden Kapitel beschrieben, manifestiert sich die Hypoventilation im Schlaf stärker als im Wachzustand.

Betroffene nehmen Veränderungen des Sauerstoff- und Kohlendioxidniveaus nicht automatisch wahr und reagieren nicht darauf, so wie es nicht betroffene Menschen tun. Dies kann zu nicht genügend aufgeblähten Lungen, rückständigem Wachstum und Entwicklung, schweren Lungenentzündungen, Herzproblemen, Anfällen, Gehirnverletzungen und zum Tod führen.

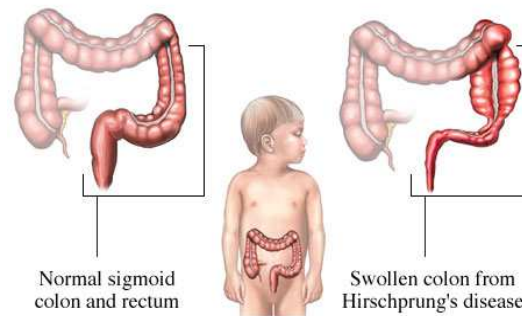
HERZ

Bei CCHS-Patienten kann der Herzrhythmus aussetzen (Sinusarrest), was sich durch Schwindel, Kreislaufzusammenbrüche oder Krampfanfälle zeigen kann. In manchen Fällen wird ein Herzschrittmacher benötigt. Bei den mildereren Verläufen tritt diese Komplikation in der Regel nicht auf.



NAHRUNGSAufNAHME UND GEDÄRME

Das Nervenkontrollsystem der Speiseröhre, des Magens und der Gedärme kann betroffen sein. Wenn der Dickdarm betroffen ist, kann sich dies in Form von starker Verstopfung oder Bauchauftreibung (bekannt als Hirschsprung-Krankheit) äußern; in diesem Fall ist ein operativer Eingriff notwendig. Wenn die Speiseröhre und der Magen betroffen sind, kann dies mit Verdauungsbeschwerden, Schwierigkeiten beim Schlucken und Appetitmangel einhergehen.



Normal sigmoid colon and rectum = Normaler Sigmadarm und Enddarm

Swollen colon from Hirschsprungs diseases = Durch Hirschsprung-Krankheit geschwollener Dickdarm

GEHIRN UND NERVENSYSTEM

Einige Betroffene weisen andere Probleme auf, die das Gehirn und die Entwicklung betreffen. Dies können Lernschwächen, Epilepsie oder Probleme mit dem Seh- oder Hörvermögen sein. Auch Episoden von blauem Anlaufen und Atemaussetzern, ausgelöst durch Wutanfälle, Schmerzen oder Angst, treten in der frühen Kindheit häufiger auf als bei nicht betroffenen Kindern.

Betroffene mit einer schwereren Form von CHS laufen außerdem Gefahr, ein anormales Wachstum von Nervenzellen zu entwickeln (Nervenzellentumore), die Teil des vegetativen Nervensystems sind. Dies können sowohl gutartige Geschwulste als auch bösartige Krebstumore sein.

Fotos von CCHS-Patienten



6. ROHHAD-Überblick

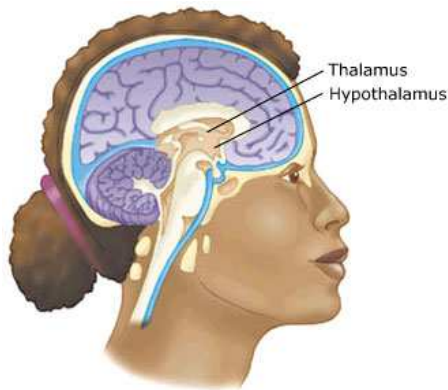
WAS IST ROHHAD?

Der Begriff ist die Abkürzung von: Rapid-onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction (dt.: rapide Gewichtszunahme, Hypoventilation, Hypothalamus- und vegetative Dysfunktion).

Es handelt sich um eine sehr seltene Krankheit mit verschiedenen, damit zusammenhängenden Problemen: Übergewicht, Hypoventilation, Probleme in Bezug auf die automatische Kontrolle der Körpertemperatur, Schweißausbrüche sowie Veränderungen der Herzfrequenz und des Blutdrucks. Einige Patienten zeigen auch Verhaltensauffälligkeiten wie Aggression oder übermäßigen Hunger und Durst. Atemprobleme können schwerwiegend sein, bis hin zum Atmungsarrest, der eine Reanimation erforderlich macht. Einige Patienten haben auch Störungen in Bezug auf die Augen, wie Strabismus (Schielen) oder unterschiedlich große Pupillen. Übergewicht ist ein besonders großes Problem, weil es häufig als Ursache für die Hypoventilation angesehen wird, so dass die ROHHAD-Diagnose übersehen wird.

WAS VERURSACHT ROHHAD?

Die Ursache von ROHHAD ist unbekannt. Die Krankheit umfasst eine Störung des Hypothalamus, des Teils des Gehirns, der einige wichtige grundlegende Funktionen kontrolliert, wie zum Beispiel Körpertemperatur, Schlaf, Hunger, Durst, Wachstum, sexuelle Entwicklung, Schilddrüsenfunktion, Atmung und Verhalten.



Der Hypothalamus

Thalamus = Thalamus

Hypothalamus = Hypothalamus

WIE ZEIGT SICH HYPOVENTILATION?

Hypoventilation kann plötzlich auftreten, manchmal nach einer Infektion oder Anästhesie, und kann auch zu plötzlichem Atemstillstand führen. Dies könnte durch eine Schlafstudie bei Kindern verhindert werden, die plötzlich übergewichtig werden, weil dieses Anzeichen häufig vor der Hypoventilation eintritt.

WIRD HYPOVENTILATION ANDERS BEHANDELT ALS CCHS?

Hypoventilation kann in unterschiedlichen Schweregraden auftreten. Einige Patienten leiden lediglich nachts unter Hypoventilation, andere 24 Stunden am Tag. Die Patienten, die im Schlaf eine Atmungsunterstützung benötigen, erhalten häufig eine Maskenbeatmung, während bei denjenigen, die rund um die Uhr beatmet werden müssen, ein Luftröhrenschnitt vorgenommen wird.

WAS STIMMT NICHT MIT DEN HORMONEN?

ROHHAD vereinigt mehrere hormonelle Störungen. Verschiedene Hormone werden nicht ausreichend produziert, so dass sie von außen zugeführt werden müssen, darunter: 1) die Schilddrüse im Hals, die Thyroxin benötigt, 2) die Nebennieren, die Cortisol benötigen und 3) die Eierstöcke oder Hoden, die Sexualhormone, einschließlich Östrogene oder Testosterone, benötigen. Die Regulierung von Hunger und Durst hängt ebenso von der Hormonsteuerung ab und kann bei ROHHAD fehlerhaft sein.

WAS PASSIERT IN DER PUBERTÄT?

Aufgrund des Mangels an einigen Hormonen, die während der Pubertät zur Förderung des Wachstums und der sexuellen Entwicklung benötigt werden, kann die Pubertät verzögert eintreten, und es sollte eine zusätzliche Hormontherapie in Erwägung gezogen werden.

WAS STIMMT NICHT MIT DEM NERVENSYSTEM?

ROHHAD-Patienten können ihren Körper normal bewegen, normal denken und erreichen dieselben intellektuellen Kompetenzen wie andere Menschen. Sie können jedoch Störungen des vegetativen Nervensystems aufweisen, das die Herzfrequenz, den Blutdruck, das Schwitzen, die Körpertemperatur, die Darmbewegungen usw. kontrolliert. Betroffene Jungen und Mädchen zeigen Veränderungen dieser Körperfunktionen.

WIE WIRD DAS ÜBERGEWICHT BEHANDELT?

Übergewicht kann durch Ernährungskontrolle behandelt werden. Übergewicht kann Atmungsprobleme im Schlaf verstärken und muss behandelt werden, um das Körpergewicht zu reduzieren.

BESTEHT DAS RISIKO DER TUMORBILDUNG?

Einige ROHHAD-Patienten bilden Tumore, vor allem im Unterleib, die aus Nervenzellen entstehen. Diese Tumore sollten in Screenings bei ROHHAD-Patienten aufgespürt werden, so dass eine frühzeitige Diagnose und gegebenenfalls Entfernung stattfinden kann.

VERÄNDERT SICH DIE STÖRUNG IM LAUFE DER ZEIT?

Da bisher nur wenige Patienten erfasst sind, ist über die Krankheit relativ wenig bekannt. In einer ROHHAD-Studie wird berichtet, dass sich bei Patienten die Krankheit üblicherweise in den ersten Lebensjahren zeigt, wobei das erste Anzeichen häufig Übergewicht ist. Übergewicht kann mit der Entwicklung von Hormonstörungen zusammenhängen, beispielsweise einem Anstieg des Prolaktinspiegels (aus der Hirnanhangdrüse) oder einer Nebennieren- und Schilddrüseninsuffizienz. Die Hypoventilation kann sich erst nach Jahren zeigen. Das Krankheitsbild verbessert sich nicht im Laufe der Zeit.

WAS WIRD WEITERHIN ÜBER ROHHAD IN ERFAHRUNG GEBRACHT?

Der Ursprung der Krankheit ist unbekannt.

Ein europäisches Verzeichnis von CHS-Patienten, einschließlich ROHHAD-Patienten, wird die genauere Definition dieser seltenen Krankheit unterstützen. Je mehr Daten von Patienten gesammelt werden, desto besser lassen sich Diagnose und Behandlung der Krankheit verstehen.

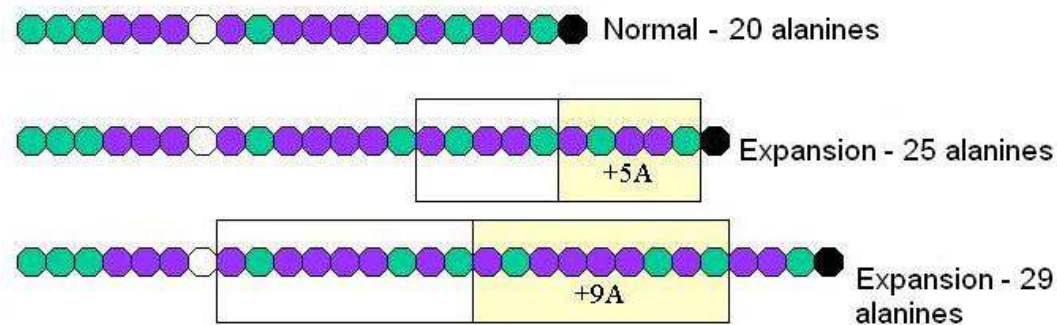
7. CHS und Genetik

GIBT ES EINEN GENETISCHEN TEST?

Seit 2003 steht ein genetischer Test zur CCHS-Diagnose zur Verfügung. Mit dem Test werden Auffälligkeiten in jeder Körperzelle des Betroffenen nachgewiesen, die bei nicht betroffenen Menschen nie gefunden werden. Es gibt 23 Chromosomenpaare (das genetische Material einer jeden Zelle), und der Test findet eine Störung (Mutation) im Chromosom Nummer 4. Der Teil des Chromosoms, in dem die genetische Mutation existiert, heißt *PHOX2B*.

WIE SIEHT DAS RESULTAT DES GENETISCHEN TESTS AUS?

Die häufigste Mutation, die bei 90% der Patienten auftritt, ist eine Verlängerung der Alanine, einer der Aminosäuren oder der Bausteine der DNA-Spirale. Die Anzahl der Alanine steigt von 20 (normal) auf 24 – 39 Alanine bei einem Chromosomenpaar. Dies wird als „wiederholte Polyalanin-Mutation“ (PARM) bezeichnet. Das Ergebnis sind Chromosomenpaar mit 20/24 bis 20/39 Alaninen (der normale Genotyp ist 20/20).



Normal – 20 alanines = Normal – 20 Alanine
Expansion – 25 alanines = Expansion – 25 Alanine
Expansion – 29 alanines = Expansion – 29 Alanine

Die übrigen 10% der Patienten zeigen andere Mutationen, die als sinnverändernde, sinnentstellende oder Rastermutation des Gens bezeichnet werden.

VERRÄT DIE ART DER MUTATION DIE AUSWIRKUNGEN AUF DEN PATIENTEN?

Es scheint eine Beziehung zwischen einigen Aspekten des klinischen Erscheinungsbildes und der Mutationsart zu geben, darunter: 1) die Risiken des Entstehens von Nervenzellentumoren, wie Neuroblastomen oder Ganglioneuromen; 2) die Risiken der Hirschsprung-Krankheit; 3) die Schwere der Hypoventilation und die Wahrscheinlichkeit der Notwendigkeit einer Gerätebeatmung rund um die Uhr/während des Tages und 4) die Präsenz von Herzrhythmusstörungen, einer möglichen Ursache für den plötzlichen Herztod.

Beispielsweise ist es unwahrscheinlich, dass Patienten mit dem Genotyp 20/25 eine Gerätebeatmung rund um die Uhr/während des Tages benötigen, während Betroffene die längere Mutationen tragen, auch dann unter starker Hypoventilation leiden, wenn sie wach sind.

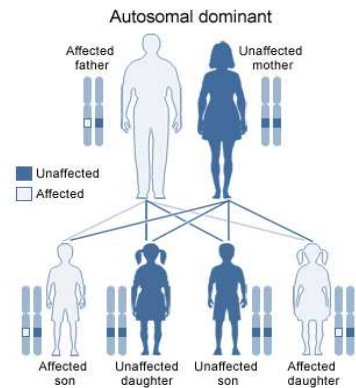
Die Präsenz von anderen Mutationsarten (nicht PARM) kann mit schweren CCHS-Formen zusammenhängen, sowohl mit der Hirschsprung-Krankheit (mit umfassender Einbeziehung des Darms) als auch mit Tumoren der Neuralleiste, die häufiger auftreten.

WELCHE VORTEILE BRINGT DER GENETISCHE TEST NOCH?

Das Wissen über die PHOX2B-Mutation ermöglicht auch die Identifizierung von asymptomatischen Eltern, die die Mutation in sich tragen und bei denen es wahrscheinlicher ist, dass die Mutation in einer Folgeschwangerschaft auftritt, oder von Erwachsenen mit einer milden Form der Hypoventilation, die zuvor nicht festgestellt oder diagnostiziert wurde.

IST DIE DIAGNOSE WÄHREND DER SCHWANGERSCHAFT MÖGLICH?

Im Rahmen der pränatalen Diagnostik kann der genetische Test während der Schwangerschaft am Fötus durchgeführt werden. Die Wahrscheinlichkeit der Übertragung der Störung von einem Elternteil auf das Kind liegt bei 50% (autosomal-dominanter Erbgang). Demzufolge reicht eine einzelne Mutation bei einem Elternteil aus, um die Störung zu verursachen.



PHOX2B-Genmutationserbgang

Autosomal dominant = Autosomal-dominant

Affected father = Betroffener Vater

Unaffected mother = Nicht betroffene Mutter

Unaffected = Nicht betroffen

Affected = Betroffen

Affected son = Betroffener Sohn

Unaffected daughter = Nicht betroffene Tochter

Unaffected son = Nicht betroffener Sohn

Affected daughter = Betroffene Tochter

TRAGEN ELTERN DIE GENETISCHE MUTATION IN SICH?

Mehr als 90% der Eltern haben die genetische Mutation nicht. Man geht davon aus, dass sie spontan in der Frühschwangerschaft auftritt, wenn der Embryo sich gerade formt. Da 5 - 10% der Eltern das Gen in sich tragen können, empfiehlt es sich, die Eltern zu testen, wenn die genetische Mutation bei einem Patienten entdeckt wird.

Die meisten Eltern, die die Mutation in sich tragen, wurden bisher nicht darauf untersucht. Einige tragen die Störung lediglich in einigen Körperzellen, ein Phänomen, das auch als Mosaizismus bezeichnet wird.

WER SOLLTE SONST NOCH GETESTET WERDEN?

Derzeit sollten lediglich Eltern betroffener *PHOX2B*-positiver Patienten getestet werden. Eltern und junge Menschen sollten zur Genetikberatung gehen, um dann die Entscheidung zu weiteren *PHOX2B*-Tests zu treffen.

WIE SIEHT DER GENETISCHE TEST GENAU AUS?

Um die Analyse des *PHOX2B*-Gens durchzuführen, muss eine Blutprobe an eines der spezialisierten Genetiklabore in Europa geschickt werden (Link zur Karte). Die entsprechenden Tests sind vom überweisenden Arzt durchzuführen, damit sichergestellt ist, dass alle klinischen Informationen vorliegen.

KÖNNEN MIT DEM GENETISCHEN TEST PATIENTEN IM VERLAUF DER SPÄTEREN KINDHEIT ODER DES ERWACHSENENLEBENS IDENTIFIZIERT WERDEN?

Seit der Einführung des genetischen Tests ist es möglich geworden, bei einigen erwachsenen Patienten Hypoventilation als Ergebnis von CCHS zu diagnostizieren.

Einige Erwachsene mit chronischer oder spätmanifestierter Hypoventilation weisen eine *PHOX2B*-Mutation auf, ebenso wie einige Erwachsene mit obstruktiver Schlafapnoe oder schlechter Anästhesiereaktion. Die Mutation, die bei solchen Patienten häufig auftritt, ist die (kürzere) Expansion der Alanine mit dem Genotyp 20/25. Die mildere Form der Störung, die mit dieser Mutation einhergeht, erklärt, warum sich die Krankheit erst im Erwachsenenalter manifestiert oder zuvor nicht erkannt wurde. Gelegentlich gibt es auslösende Ereignisse, wie der Einsatz von Beruhigungsmitteln oder akuter Atemnot, die auf die Manifestation einer Hypoventilation hindeuten.

IST DER GENETISCHE TEST IMMER POSITIV?

Die *PHOX2B*-Untersuchung kann bei Patienten mit CHS-Verdacht negativ ausfallen. In diesem Fall kann die Diagnose unsicher sein, und es ist nach anderen Erklärungen zu suchen.

Für die ROHHAD-Diagnose steht bisher kein genetischer Test zur Verfügung. ROHHAD-Patienten weisen keine *PHOX2B*-Auffälligkeiten auf.

8. CHS und Atemhilfe

WARUM WIRD EINE ATEMHILFE BENÖTIGT?

CHS-Patienten können im Schlaf – und gelegentlich auch im Wachzustand – nicht spontan atmen. CHS verschwindet nicht von selbst wieder, reagiert nicht auf pharmakologische Stimulanzen und wird mit fortschreitendem Alter nicht besser. Aus diesem Grund muss die Atmung von CHS-Patienten mit einer **Atemhilfe** unterstützt werden. Für die Beatmung gibt es keine Therapie der ersten Wahl. Vielmehr ist die Methode nach **Alter, Schweregrad der Erkrankung, Präferenzen der Eltern und Erfahrung des Fachzentrums** festzulegen.

WELCHE ARTEN VON ATEMHILFE GIBT ES?

Derzeit stehen vier Methoden zur Verfügung.

- **Beatmung über einen Luftröhrenschnitt.** Die häufigste Methode der mechanischen Atemhilfe, vor allem bei (Klein-)Kindern, ist eine Tracheotomie, das heißt, ein Schnitt in die Luftröhre. Dabei wird eine Tracheotomie-Kanüle eingeführt und über einen Spezi­alschlauch mit der Atemhilfe verbunden.
- **Maskenbeatmung – auch als nicht invasive Beatmung bezeichnet.** Unterstützung der Atmung durch ein Gerät, das Sauerstoff über die Nasenbrille, die Nasen- oder Gesichtsmaske zuführt.
- **Zwerchfellschrittmacher.** Im Rahmen eines chirurgischen Eingriffs werden zwei Elektroden an den Zwerchfellnerven in der Brust sowie zwei Funkempfänger unter der Haut angebracht. Eine elektrische Stimulation der Zwerchfellnerven resultiert in die Kontraktion des größten und wichtigsten Atemmuskels: des Zwerchfells. Wenn der externe Sender keine Signale mehr aussendet, entspannt sich das Zwerchfell, und die passive Ausatmung setzt ein. Es wurden bereits neuere direkte Zwerchfellschrittmacherverfahren beschrieben und auch bei einer geringen Anzahl von Patienten angewandt.
- **Eiserne Lunge.** Es gibt drei Wege der Zuführung eines Gegendrucks, um die Atmung auszuführen: Thoraxschild (Kürass), Anzug und Port-a-Lunge. Bei allen drei Formen der eisernen Lunge wird negativer Druck auf die Brust und den Unterbauch ausgeübt, um die Einatmung auszulösen, weil der negative Druck die Ansaugung der Luft in die Lungen verursacht.

WELCHES SIND DIE HÄUFIGSTEN RISIKEN BEI DEN VERSCHIEDENEN ATEMHILFEN?

- **Infektion:** Die Tracheotomie-Kanüle kann bakterielle und Virusinfektionen auslösen, die auch auf die Lungen übergreifen können. Als Folge davon kann eine erhöhte Sekretmenge die Atemwege verstopfen oder eine Lungenentzündung verursachen. **Daher** müssen Kinder mit Tracheotomie regelmäßig überwacht werden. Infektionen können auch bei der eisernen Lunge oder dem Zwerchfellschrittmacher entstehen.
- **Undichte Stellen:** Eine adäquate Atemhilfe ist entscheidend, um bei Kindern je nach Art der Atemhilfe für eine optimale Gesundheit zu sorgen. Daher sind undichte Stellen um die Maske herum auf ein Minimum zu reduzieren, indem man die Patienten mit gut angepassten Masken/Nasenbrillen versorgt. Ebenso ist eine gut versiegelte Schale oder Verpackung bei der Negativdruck-Beatmung unbedingt notwendig.
- **Fehlfunktion:** Die Atemhilfe über den Zwerchfellschrittmacher kann durch eine fehlerhafte (gebrochene) Antenne oder einen Fehler im Draht zwischen dem Empfänger und der Elektrode oder des Pacers auf einer Seite der Brust beeinträchtigt werden.
- **Atemwegverschluss:** Kann auftreten, wenn Atemstöße durch negativen Druck oder Zwerchfell-Pacing ohne Tracheotomie erzeugt werden.

WIE FÜHLT SICH EINE ATEMHILFE AN?

Die Atemhilfe selbst verursacht keine Schmerzen und stört daher nicht den Schlaf. Die optimale Einstellung des Geräts ist wichtig, um die Synchronität zwischen der Atmung des Patienten und den Geräteeinstellungen zu gewährleisten. Es sollte eine wachende Person im Raum sein, wenn der Patient schläft, die sich kümmert, wenn Schläuche sich lösen oder Antennen ausfallen oder undicht werden.

KANN DAS KIND MIT EINER TRACHEOTOMIE SPRECHEN?

Während der Spontanatmung wird ein spezieller Adapter, das so genannte „Sprechventil“ am Schlauch angebracht, so dass das Kind sprechen kann. Auch bei der Gerätebeatmung ist das Sprechen möglich.

KANN DIE FAMILIE MIT EINEM BEATMUNGSGERÄT REISEN?

Die meisten heute verfügbaren Beatmungsgeräte sind tragbar und haben eine interne und eine externe Batterie.

9. TRACHEOTOMIE-BEATMUNG

WAS IST EINE TRACHEOTOMIE?

Eine offene Verbindung im Hals, die direkt zur Luftröhre (Trachea) führt – man nennt dies auch Luftröhrenschnitt, daher Tracheotomie. Der Schnitt wird von einem Hals-, Nasen-, Ohrenchirurg unter Betäubung vorgenommen, um eine langfristige Beatmung bei CHS zu ermöglichen. Ein solcher Schnitt wird auch bei anderen medizinischen Störungen durchgeführt, wenn die Atemwege in oder über der Luftröhre nicht durchlässig sind, z.B. am Kehlkopf (Stimmbänder) oder im Rachen (Hals).

WELCHE VORTEILE HAT DIE TRACHEOTOMIE-BEATMUNG?

Die Tracheotomie-Beatmung sorgt für eine effektive Beatmung, vor allem wenn der Luftweg über dem Schnitt anfällig für Verstopfungen oder Verengungen ist. Bei CHS sendet das Gehirn keine ausreichenden Signale aus, um die Atemmuskeln in Bewegung zu versetzen, so dass nicht genügend Luft in die Lungen eindringt. Diese Signale werden auch an die Muskeln im Rachen geschickt, der sich dann nicht so vollständig öffnet wie bei gesunden Menschen. Dies lässt sich zwar beheben, indem man Luft den Atemweg hinunter drückt, wie bei der Maskenbeatmung, man kann mit dieser Methode aber nicht immer Verengungen oder Verstopfungen der Atemwege überbrücken. Dies ist insbesondere bei kleinen Kindern der Fall, deren Atemwege enger sind.

WANN WIRD EINE TRACHEOTOMIE IN ERWÄGUNG GEZOGEN?

Bei den meisten Kleinkindern mit CHS ist die Tracheotomie-Beatmung die übliche Methode der Atemhilfe. Dies gilt insbesondere, wenn die Beatmung von Kleinkindern rund um die Uhr, 12 Stunden oder mehr oder während Wachperioden erfolgen muss und wenn der Schlaf-Wach-Rhythmus sich noch nicht etabliert hat. Ältere Kinder erhalten die Tracheotomie-Beatmung, wenn sie über einen bestimmten Zeitraum im Wachzustand beatmet werden müssen oder wenn die Maskenbeatmung für ungeeignet oder unsicher gehalten wird, zum Beispiel wenn der obere Atemweg eine effektive Beatmung nicht zulässt. Dabei kommen meistens Kanülen ohne Manschette zum Einsatz. Einige Erwachsene mit CHS können die Tracheotomie-Beatmung über Kanülen mit Manschette erhalten.

IST DIES EINE LEBENSLANGE LÖSUNG?

Früher wurde die Tracheotomie-Beatmung als lebenslang notwendig erachtet; für einige Patienten gilt dies auch heute noch, beispielsweise wenn die Hypoventilation auch im Wachzustand auftritt. Einige Patienten mit Tracheotomie können die Kanüle jedoch entfernen lassen, wenn andere Beatmungsmethoden sich als effektiv erwiesen haben. Die dauerhafte Entfernung der Tracheotomie-Kanüle (Entpunktieren) wird

durchgeführt, wenn ein Patient zur Masken-Beatmung übergeht oder in manchen Fällen, wenn ein Zwerchfellschrittmacher zum Einsatz kommt.

WIE SEHE ICH NACH DER TRACHEOTOMIE AUS?

Bei der Tracheotomie wird ein Schlauch in der Luftröhre platziert um sicherzustellen, dass der Schnitt offen bleibt. Der Tracheotomie-Schlauch muss regelmäßig abgesaugt, gesäubert und gewechselt werden. Die entsprechenden Vorgehensweisen werden Eltern, Pflegepersonal und Patienten beigebracht, und ihre Fähigkeiten zur Durchführung der notwendigen Handgriffe werden von ausgebildeten Krankenschwestern/Therapeuten überprüft. Nachdem sie ihre Fähigkeiten bewiesen haben, können Eltern und Pflegekräfte das Absaugen und Wechseln des Tracheotomie-Schlauchs regelmäßig durchführen. Die Häufigkeit des Schlauchwechsels hängt vom Material des Schlauchs, der Menge und Art des Sekrets und anderen klinischen Faktoren ab.

WELCHE AUSTRÜSTUNG BENÖTIGE ICH?

Alle Patienten mit Luftröhrenschnitt brauchen Ausrüstung, um den Schlauch abzusaugen und zu wechseln. Um mobil zu bleiben, wird eine Tracheotomie-Ausrüstung mit speziellen Gegenständen zur Verfügung gestellt, darunter Ersatzschläuche derselben und kleinerer Größen, Saugkatheter, Zangen und Saugeräte.

WELCHE PFLEGEKRÄFTE WERDEN WANN BENÖTIGT?

CHS-Patienten brauchen Pflegekräfte, die Veränderungen der Beatmungsbedürfnisse beobachten und darauf reagieren, unabhängig von der Art der Beatmung. Einsatzdauer und Art der Pflegekraft hängen von vielen Faktoren ab, darunter die Schwere der Erkrankung, Stabilität, Alter und Verfügbarkeit. Für manche Familien wird lediglich eine Minimalpflege angeboten – das ist jedoch eher unüblich, weil die meisten Familien zumindest über Nacht Pflegekräften während einer oder mehrerer Nächte in der Woche zu Gast haben.

WELCHE PROBLEME KÖNNTEN AUFTAUCHEN?

Tracheotomie-Schläuche können verstopfen und ausfallen, sie können in den falschen Atemweg gelegt werden und es kann schwierig sein, Sekrete abzusaugen. Durch die Schläuche kann die Wahrscheinlichkeit des Eindringens von Bakterien in die Luftröhre oder die Lungen steigen, was gelegentlich zu schweren Infektionen, wie Tracheitis, Bronchitis und Lungenentzündung führen kann.

Dass Tracheotomie-Schläuche sich auf die Stimmgebung auswirken, lässt sich nicht vermeiden, vor allem, wenn die Beatmung läuft. Es ist unklar, ob Tracheotomie-Schläuche sich auf das adäquate Lungen- oder Atemwegwachstum auswirken, wenn dies auch wahrscheinlich eher von der Angemessenheit der Beatmung abhängt. Tracheotomie-Schläuche werden im Allgemeinen mit einem erhöhten Risiko für plötzlichen Kindstod in Verbindung gebracht.

WIE GEHE ICH MIT DIESEN PROBLEMEN UM?

Durch gute Pflege lassen sich die Probleme minimieren. Pflegeverfahren sollten beispielsweise als Reinverfahren durchgeführt werden; besonders aufpassen sollte man bei der Entfernung von abgesaugten Sekreten, der regelmäßigen Überwachung während des Schlafs mit Pulsoximetrie und der Verwendung eines Sprechventils. So lassen sich Risiken minimieren.

KANN MAN MIT EINER TRACHEOTOMIE SPRECHEN?

Fast alle Patienten mit einer Tracheotomie lernen das Vokalisieren und das Sprechen, wenngleich man sagen muss, dass der Spracherwerb im Vergleich zu anderen Kindern verzögert erfolgen kann.

GIBT ES PROBLEME BEIM SCHLUCKEN ODER ESSEN?

Diese Probleme treten vor allem bei Säuglingen und Kleinkindern mit CHS und Tracheotomie auf und können gelegentlich durch eine Gastrotomie – einen Schnitt in den Magen durch die Bauchdecke – überwunden werden.

WIE SIEHT ES MIT SCHWIMMEN AUS?

CHS-Patienten mit Tracheotomie sollten nicht schwimmen; bei anderen CHS-Patienten spricht nichts dagegen, allerdings sollte man vom Schwimmen unter Wasser absehen, weil das verzögert einsetzende Erstickungsgefühl zu gefährlich langen Zeiträumen des Atemanhaltens führen kann.

WELCHE BEATMUNGSGERÄTE WERDEN BEI TRACHEOTOMIE EINGESETZT?

Für die Tracheotomie-Beatmung gibt es verschiedene Geräte; in den verschiedenen Ländern gibt es Vertreiber von medizinischen Geräten, die Beatmungsgeräte für bestimmte Unternehmen bereitstellen. Aus diesem Grund ist es schwer, eindeutig zu sagen, welche Geräte CHS-Patienten benutzen sollten. Wichtig ist, dass der verschreibende Arzt Erfahrung mit der Langzeitbeatmung hat.

TRETEN BEI DER TRACHEOTOMIE UNDICHTE STELLEN AUF?

Undichte Stellen treten am häufigsten am Tracheotomie-Schlauch sowie oben am Kehlkopf und im Rachen auf. Dies passiert vor allem, beim Vokalisieren und Sprechen. Eine große undichte Stelle kann jedoch die Beatmung einschränken. Daraus lässt sich schließen, dass eine undichte Stelle je nach Größe vorteilhaft oder schädlich sein kann. Die Entstehung einer größer werdenden undichten Stelle über Wochen oder Monate kann darauf hindeuten, dass der Schlauch vergrößert werden muss.

WIE FÜHLT SICH DAS KIND MIT EINER TRACHEOTOMIE?

Normalerweise sind damit keine Schmerzen verbunden. Die meisten Kinder mögen jedoch das Absaugen nicht; hierbei handelt sich aber um einen notwendigen Pflegevorgang.

WAS PASSIERT MIT DER TRACHEOTOMIE IM WACHSTUM?

Es entsteht eine größer werdende undichte Stelle, und der Tracheotomie-Schlauch ist gegen einen größeren Schlauch auszutauschen.

WELCHE ARTEN VON TRACHEOTOMIE-SCHLÄUCHEN (KANÜLEN) WERDEN VERWENDET?

Es gibt verschiedene Arten von Plastikschläuchen, die man benutzen kann. Die Anweisungen des Herstellers zum Wechsel und zur Pflege der Schläuche sind einzuhalten. Schläuche, die man gut über einen längeren Zeitraum einsetzen kann, sind vorzuziehen. Bei Säuglingen oder Kleinkindern eignen sich **Kanülen ohne Manschette** am besten.

WERDEN TRACHEOTOMIE-SCHLÄUCHE OFFEN GELASSEN – MÜSSEN SIE FEUCHT GEHALTEN WERDEN, BRAUCHE ICH EIN SPRECHVENTIL?

Tracheotomie-Schläuche müssen unterschiedlich stark feucht gehalten werden. Gelegentlich erfolgt dies nur während der Beatmung; elektrisch erwärmte Feuchtigkeit ist am effizientesten, es gibt aber Geräte, die hochwertigen Filterpapieren ähneln, die die ausgeatmete (feuchte) Luft einfangen und die eingeatmete Luft anfeuchten (Feuchtigkeitstauscher, HME-Geräte). Manche Kinder brauchen keine zusätzliche Feuchtigkeit.

Sprechventile braucht man häufig in den Zeitspannen ohne Beatmung, um die Vokalisierung zu ermöglichen.

10. MASKEN- (NASAL-)BEATMUNG

WAS IST MASKENBEATMUNG?

Bei der Maskenbeatmung können verschiedene Schnittstellen zum Einsatz kommen, wie Nasenmaske, Nasenbrille, Helm oder Gesichtsmaske (Abbildung). Hier erfolgt die Beatmung ohne Tracheotomie. Diese Form der Beatmung wird gelegentlich auch als nicht invasive Beatmung bezeichnet.



WELCHE VORTEILE HAT DIE MASKEN-BEATMUNG?

- kein chirurgischer Eingriff nötig
- Sprech- und Sprachentwicklung werden nicht beeinträchtigt
- Infektionen der Atemwege treten seltener auf

WANN SOLLTE DIE MASKENBEATMUNG IN ERWÄGUNG GEZOGEN WERDEN?

Einige Wissenschaftlicher empfehlen die Beatmung per Tracheotomie in den ersten Lebensjahren, während andere die nicht invasive Beatmung favorisieren. Wenn eine Beatmung rund um die Uhr notwendig ist, empfiehlt sich die Tracheotomie.

Wenn die Hypoventilation weniger stark ausgeprägt ist, kann die nicht invasive Beatmung mit einer Maske eine Option sein. Die Entscheidung hängt nach Gesprächen mit der Familie vom klinischen Zustand und der Erfahrung des Arztes ab.

In manchen Fällen wird sehr früh mit der Maskenbeatmung begonnen. Der Wechsel zwischen Nasen- und oronasalen Masken und in der letzten Zeit auch Vollgesichtsmasken kann das Auftreten von Mittelgesichts-Hypoplasien minimieren. Um dieses Risiko zu minimieren, ist es wichtig, die Maske nicht zu eng zu versiegeln. Angepasste Masken aus Silikon erleichtern die Sache. Aufgrund des Ansaugungsrisikos werden Gesichtsmasken bei Kindern so lange wie möglich vermieden.

Die Maskenbeatmung ist die erste Option bei Erwachsenen mit CHS.

GIBT ES MASKEN IN VERSCHIEDENEN GRÖßEN ODER FORMEN?

Masken gibt es in verschiedenen Formen, Materialien und Größen, allerdings gibt es für Kinder weniger Auswahl. Die Maske, die am besten sitzt und die bestmögliche Beatmung bietet, ist sorgfältig auszuwählen.



WELCHE KOMPLIKATIONEN GIBT ES?

- Bindehautentzündung
- Trockenheit im Mund
- Aufblähung des Magens
- wund Hautstellen im Gesicht
- Unwirksame Beatmung aufgrund der Verlagerung der Maske und/oder Luftverlust (vor allem bei Kindern, die sich im Schlaf viel bewegen). Der Einsatz einer weichen Halskrause, die den Beatmungsschlauch hält, kann Luftaustritt sowie Entsättigung und/oder Hypoventilation verhindern.

- Mittelgesichts-Hypoplasie ist eine schwerwiegende langfristige Komplikation, die aus dem täglichen Druck der Maske auf das Gesicht entsteht (siehe Abbildung).



Abbildung. CCHS-Patientin mit Nasenmaske und drei Tage später mit Gesichtsmaske.

Gesichtsmasken können auch den Luftaustritt durch den Mund verhindern, wenn dieser im Schlaf geöffnet ist.

WIE IST DIE SCHNITTSTELLE ZU VERSORGEN?

Brille und Maske müssen regelmäßig gewechselt werden, damit sichergestellt ist, dass sie in gutem Zustand sind und die Größe passt.

Die Maske muss sauber gehalten und jeden Tag abgewaschen werden.

Sprechen Sie mit dem Pflorgeteam, um die beste Verwendung und Pflege der Maske sicherzustellen.

11. ZWERCHFELLSCHRITTMACHER

WAS IST EIN ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

Normalerweise sendet das Gehirn elektrische Impulse über die Zwerchfellnerven an das Zwerchfell, um so die Muskelkontraktion anzuregen und die Atmung auszulösen.

Bei CHS-Patienten kann das Gehirn diese Funktion nicht richtig ausführen.

Bei der Technik des Zwerchfellschrittmachers werden implantierte Geräte genutzt, um das Zwerchfell elektrisch zu stimulieren und so die Kontraktion auszulösen.

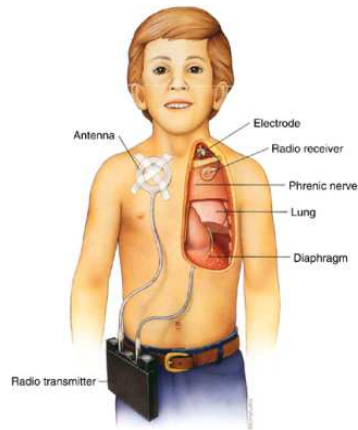
WELCHE ZWERCHFELLSCHRITTMACHERTYPEN STEHEN ZUR VERFÜGUNG?

Es gibt zwei Möglichkeiten, das Zwerchfell über ein implantiertes Gerät elektrisch zu stimulieren.

- **Direktes Zwerchfell-Pacing.** Das implantierte Gerät wird zur Stimulation direkt mit dem Zwerchfell verbunden. Dies ist eine neu beschriebene Technik, mit der man noch kaum Erfahrungen gemacht hat.
- **Zwerchfellnerv-Pacing.** Das implantierte Gerät sendet elektrische Stimulationen an die Zwerchfellnerven, die wiederum das Zwerchfell stimulieren. Diese Technik wird seit Jahrzehnten angewandt und hat sich als effizient erwiesen. Im Folgenden wird diese Technik genauer beschrieben.

WIE SIEHT DAS ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHER-SYSTEM GENAU AUS?

Das Zwerchfellnervschrittmacher-System besteht aus drei externen Komponenten (einem batteriebetriebenen Sender, der mit zwei Antennen verbunden ist, siehe Abbildung) und vier Implantaten: zwei Funkempfängern, die subkutan an beiden Seiten des Brustkorbs implantiert werden und zwei Elektroden, die an die Zwerchfellnerven im Brustkorb genäht werden. Während des aktiven Pacing erzeugt der Sender eine Reihe von Funkfrequenzsignalen, die der Empfänger in elektrische Impulse umwandelt. Die elektrische Stimulation der Zwerchfellnerven löst die Kontraktion des Zwerchfells und die Einatmung aus. Wenn der Sender keine Signale mehr erzeugt, entspannt sich das Zwerchfell und die passive Ausatmung beginnt. Bei Kindern empfiehlt sich das zweiseitige synchrone Pacing der Zwerchfellnerven, um eine optimale Beatmung zu erreichen.



Antenna = Antenne
 Electrode = Elektrode
 Radio receiver = Funkempfänger
 Phrenic nerve = Zwerchfellnerv
 Lung = Lunge
 Diaphragm = Zwerchfell
 Radio transmitter = Funksender

WAS MUSS VOR DER IMPLANTATION GEMACHT WERDEN?

Vor dem chirurgischen Eingriff ist das folgende Diagnoseverfahren zu durchlaufen: Röntgenaufnahme der Brust, Tracheobronchoskopie, transkutane Stimulation des Zwerchfellnervs am Hals mit Ultraschall des Zwerchfells zur Sicherstellung der normalen Funktion des Zwerchfells und zum Schluss sorgfältige Untersuchung zum Ausschluss von neuromuskulären Erkrankungen. Kontraindikationen zum Zwerchfellschrittmacher sind: schwere chronische Lungenerkrankung, tracheobronchiale Stenose, Zwerchfellparalyse und Myopathie. Eine relative Kontraindikation ist das Alter des Patienten von unter einem Jahr.

WAS SIND DIE VORTEILE DES ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHERS?

Die Vorteile wirken sich vor allem auf Patienten aus, die rund um die Uhr beatmet werden müssen. Bei diesen stark betroffenen Patienten befreit der Atemschrittmacher von der Gerätebeatmung im Tagesverlauf. Sie nutzen das kleine und einfach zu transportierende Pacing-System am Tag, so dass sie mobil sind und alle täglichen Aktivitäten ausführen können. Kleinkinder können den Sender in einem kleinen Rucksack auf dem Rücken tragen.

Während der Nacht sollte weiterhin eine Beatmung über positiven Druck erfolgen. Es empfiehlt sich nicht, den Atemschrittmacher länger als 12 – 15 Stunden am Tag einzusetzen, weil das Risiko der neuromuskulären Ermüdung besteht.

Patienten, die nur im Schlaf eine Atemhilfe benötigen, profitieren ebenfalls von dem kleineren Schrittmacher, weil sie in Situationen wie Urlaub, Zelten mit Schulfreunden usw. mobiler sind.

KANN MAN EINEN ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHER OHNE TRACHEOTOMIE EINSETZEN?

Bei älteren Kindern kann die Trachealkanüle entfernt werden. Bei jüngeren Patienten – unter 6 Jahren – sorgt das Pacing in Kombination mit einer Tracheotomie für mehr Stabilität des Atemvolumens, Sauerstoffsättigung und des endexpiratorischen pCO₂. Eine Schließung des Luftröhrenschnitts kann bei dieser jungen Patientengruppe kompliziert sein, weil das große Risiko der Verschiebung der oberen Atemwege im Schlaf besteht. Im Alter zwischen 6 und 12 Jahren ist eine erfolgreiche Entfernung der Kanüle wahrscheinlicher, dies sollte jedoch nur unter sorgfältiger Beobachtung in einem Fachzentrum erfolgen.

WELCHE RISIKEN BIRGT DAS ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHER-SYSTEM?

Die Implantation des Schrittmacher-Systems macht die beidseitige Thorakotomie (Öffnung des Brustkorbs), eine Allgemeinanästhesie und eine postoperative Behandlung notwendig; mit all diesen Vorgängen sind allgemeine Risiken verbunden.

Eine Fehlfunktion des Schrittmachers ist möglich und wird hauptsächlich durch eine Anhebung der Schrittschwelle ausgelöst, die während einer Infektion entstehen kann. In sehr seltenen Fällen kommt es zu einer lokalen Infektion um das implantierte Gerät herum.

WELCHE TECHNISCHEN PROBLEMEN TRETEN AM HÄUFIGSTEN AUF?

Innerhalb eines Jahres kann die externe Antenne brechen, was durch den Austausch der Antenne gelöst werden kann. Man sollte stets einige Ersatzantennen zu Hause vorrätig haben.

10 bis 15 Jahre nach der Implantation kann das Implantat einen Defekt aufweisen. Meistens handelt es sich dabei um eine Bruchstelle oder einen Isolierungsdefekt des Drahts zwischen Empfänger und Elektrode. Dieses Problem macht einen erneuten operativen Eingriff erforderlich, der in einem Fachzentrum durchgeführt werden sollte.

VERURSACHT DER ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHER PROBLEME, WENN DER PATIENT GLEICHZEITIG EINEN HERZSCHRITTMACHER TRÄGT?

Einige CCHS-Patienten brauchen neben dem Zwerchfellschrittmacher auch einen Herzschrittmacher. In einer solchen Situation ist es wichtig, einen bipolaren Herzschrittmacher zu implantieren, um eine Interferenz mit den monopolaren Zwerchfellnervelektroden zu vermeiden.

WOVON HÄNGT DER ERFOLG DES EINSATZES EINES ZWERCHFELLNERVSCHRITTMACHERS AB?

Von essenzieller Bedeutung für den Erfolg des Eingriffs sind eine hoch qualifizierte chirurgische Technik während der Implantation und die sorgfältige Festlegung der Schrittmacher-Parameter. Aus diesem Grund sind der Eingriff und die Folgebehandlung nur in Zentren durchzuführen, die Erfahrung mit dem Einsatz von Zwerchfellschrittmachern haben. Jährliche Untersuchungen im Krankenhaus und Prüfungen der Schrittmacher-Parameter werden empfohlen.

Die Eltern, die Pflegekräfte und die Patienten selbst sind im Umgang mit dem Schrittmacher-System zu schulen. Atemfrequenz und Atemzugvolumen lassen sich problemlos variieren und an die tatsächlichen Bedürfnisse des Patienten anpassen.

Das Ziel sollte die Minimierung der Belastung durch die elektrische Stimulation der Zwerchfellnerven bei gleichzeitiger optimaler Beatmung sein.

12. WECHSEL DER ART DER ATEMHILFE

WANN IST DER LUFTRÖHRENSCHNITT ZU SCHLIEßEN?

Der Übergang von der Tracheotomie-Beatmung zu einer anderen Form der Atemhilfe erfolgt in der Regel frühestens, wenn Kinder, die lediglich während des Schlafens beatmet werden müssen, das sechste Lebensjahr erreicht haben. Im Falle von Patienten, die rund um die Uhr von einem Beatmungsgerät abhängig sind, kann ein solcher Wechsel später in Erwägung gezogen werden (im Alter von 10 – 12 Jahren); dann könnte man im Wachzustand auf die Zwerchfellnervstimulation und im Schlaf auf die Maskenbeatmung zurückgreifen.



WIE ERFOLGT DER WECHSEL VON DER TRACHEOTOMIE-BEATMUNG ZUR MASKENBEATMUNG?

CHS-Patienten, deren Tracheotomie dauerhaft entfernt wird, beginnen anschließend mit einer anderen Art der Atemhilfe, in der Regel mit der Maskenbeatmung oder dem Zwerchfellschrittmacher; die Beatmung mit negativem Druck wird kaum noch durchgeführt.

Die Maskenbeatmung ist die Methode der Wahl für eine Reihe von Patienten. Einige CHS-Patienten, die sich an die Tracheotomie-Beatmung gewöhnt haben, empfinden die Verwendung der Maske jedoch als unangenehm und anfangs auch schwierig; viele haben auch Angst vor der Entfernung des Tracheotomie-Schlauchs. Zu diesem Zweck kann ein Übergangszeitraum eingeführt werden, in dem der Tracheotomie-Schlauch zwar an Ort und Stelle bleibt, jedoch nicht länger angeschlossen ist. Schließlich kann dann ein kleinerer Schlauch eingesetzt und angeschlossen werden, so dass der umgebende Atemraum größer wird. Sobald der Patient im Schlaf mit der Nasenmaskenbeatmung und der angeschlossenen Kanüle beobachtet wurde, kann er nach Hause geschickt werden. Wenn das Kind sich an die Maske gewöhnt hat und die ganze Nacht damit schlafen kann, wird eine zweite Studie durchgeführt. Wenn die Atmung und die neurologischen Messungen gut aussehen, kann die Kanüle entfernt werden. Der Schnitt schließt sich in der Regel selbständig innerhalb weniger Tage oder Wochen, in manchen Fällen ist jedoch ein chirurgischer Eingriff notwendig.

WIE ERFOLGT DER WECHSEL VON DER TRACHEOTOMIE-BEATMUNG ZUM ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

In der letzten Zeit wurde Patienten der Wechsel von der Tracheotomie-Beatmung hin zum Zwerchfellschrittmacher empfohlen. Da der Zwerchfellschrittmacher nicht rund um die Uhr eingesetzt werden kann, eignet sich diese Empfehlung jedoch nur für Patienten, die lediglich im Schlaf beatmet werden müssen. Wenn der Patient beginnt den Zwerchfellschrittmacher zu benutzen, müssen folgende Schritte absolviert werden, bevor die Tracheotomie entfernt werden kann:

- Der Tracheotomie-Schlauch sollte in den ersten Monaten nicht entfernt werden, so wie zuvor bei der nicht invasiven Beatmung beschrieben.
- Die Beatmung über den Zwerchfellschrittmacher erfolgt zunächst einige Monate lang mit offenem Tracheotomie-Schlauch.
- Nachdem der Tracheotomie-Schlauch verkleinert wurde, wird eine Schlafstudie mit Zwerchfellschrittmacher und angeschlossener Tracheotomie durchgeführt. Wenn die Resultate normale Blutgaslevel anzeigen, kann der Tracheotomie-Schlauch entfernt werden. Patienten müssen in jedem Fall die nicht invasive Beatmung erlernen, falls der Schrittmacher ausfällt, so dass eine Ersatzatemhilfe benutzt werden kann, bis der Schrittmacher ausgetauscht wurde.

13. ÜBERWACHUNG ZU HAUSE

WAS HEIßT ÜBERWACHUNG?

Mit Überwachung ist die kontinuierliche Beobachtung der Körperfunktionen gemeint, zum Beispiel der Atemfrequenz und des Herzschlags. Einige Geräte übernehmen nicht nur die Überwachung sondern auch die Aufzeichnung für spätere Untersuchungen. Bei CHS ist die übliche Form der Überwachung die Pulsoximetrie (auch als Sauerstoffsättigungsüberwachung oder SpO₂ bekannt).

WAS SOLLTE ZU HAUSE BEI UNTERSTÜTZTER BEATMUNG (MIT TRACHEOTOMIE ODER NASENMASKE) UND/ODER EINSATZ EINES SCHRITTMACHERS ÜBERWACHT WERDEN?

Die kontinuierliche Überwachung der Sauerstoffversorgung (Pulsoximetrie, SpO₂) ist im Schlaf unbedingt erforderlich. Nach Möglichkeit sollten auch das Atemzugvolumen oder der transkutane Kohlendioxidpartialdruck (pCO₂) überwacht werden, insbesondere bei Infektionen der Atemwege. Beide Parameter sollten im Normalbereich liegen (über 95% SpO₂ und 30-45 pCO₂ mmHg), wobei die untere Alarmgrenze für SpO₂ bei 90% und die obere Alarmgrenze für pCO₂ bei 50 mm Hg liegt.

Noch wichtiger als die technische Überwachung ist die Anwesenheit einer Pflegeperson (das kann eine Krankenschwester, ein Medizinstudent oder eine gut geschulte Person sein, die nicht aus dem medizinischen Bereich kommt), die im Falle eines Alarms eingreifen kann.

Bei Patienten, die den Schrittmacher während des Tages benutzen, sollte eine regelmäßige Kontrolle des SpO₂-Wertes in verschiedenen Aktivitätssituationen erfolgen.

WARUM SOLLTE DAS SAUERSTOFFNIVEAU ÜBERWACHT WERDEN?

Der Körper braucht Sauerstoff zum Überleben. Der Sauerstoff wird über die Lungen aus der Luft, die wir einatmen, aufgenommen und über den Blutkreislauf im gesamten Körper verteilt. Eine angemessene Menge von Sauerstoff im Blut (SpO₂) ist für unser Überleben, das Wachstum und die Weiterentwicklung von entscheidender Bedeutung. Die Überwachung informiert uns jederzeit über die entsprechenden Mengen.

Die Kontrolle erfolgt über Geräte, die das Sauerstoffniveau im Blut kontinuierlich überwachen, jedoch ohne dass Blutproben genommen werden müssen. Die Sauerstoffüberwachung informiert uns über die Angemessenheit der Beatmung und warnt die Pflegeperson, wenn eine lebensbedrohliche Situation eintritt. Das Gerät lässt ein lautes Alarmsignal ertönen, das die Pflegeperson anweist, sofort geeignete Schritte zu ergreifen, um die normale Beatmung und das Sauerstoffniveau wieder herzustellen.

WANN WIRD DAS SAUERSTOFFNIVEAU ÜBERWACHT?

Die Überwachung des Sauerstoffniveaus wird während der Beatmung und dann, wenn das Kind alleine ist und wahrscheinlich einschlafen wird, empfohlen. Gelegentlich erfolgt die Überwachung auch im Wachzustand während des Tages. Die Entscheidung trifft der behandelnde Arzt.

WIE FUNKTIONIERT EIN PULSOXIMETER?

Pulsoximeter informieren uns anhand der Farbe des Blutes über die Menge des darin enthaltenen Sauerstoffs. Sauerstoffreiches Blut hat eine hellrote Farbe, während sauerstoffarmes Blut eher dunkelrot ist. Der Sensor am Pulsoximeter lässt Rotlicht durch die Haut strahlen, das dann variabel, je nach Sauerstoffniveau, an einen Sensor (Fühler) übertragen wird. Die Messung hängt von einem guten Puls an der Stelle des Rotlichtstrahls ab, was wiederum durch einen blinkenden Lichtstrahl oder eine Lichtwelle auf dem Oximeter angezeigt wird.

WAS IST EIN NORMALES SAUERSTOFFNIVEAU?

Der normale Wert ist höher als 95%.

WENN WIRD EIN NIEDRIGES SAUERSTOFFNIVEAU GEFÄHRLICH?

Ein kurzfristiger Abfall des Sauerstoffniveaus kann auch bei Menschen auftreten, die nicht an CHS leiden, wenn sie während des Schlafs kurze Atempausen machen. In der Regel richten solche Atempausen keinen Schaden an. Es gibt Belege, die darauf hinweisen, dass je länger der Zeitraum ist, in dem das Sauerstoffniveau von Patienten niedrig ist (<92%), desto wahrscheinlicher es ist, dass sich dies auf ihr Wachstum und ihre Weiterentwicklung auswirkt. Exakte Schnittpunkte lassen sich nicht so einfach festlegen. Die Einstellung des zu niedrigen Sauerstoffniveaus im Pulsoximeter nimmt Ihr behandelnder Arzt vor.

WODURCH KANN DIE SAUERSTOFFMESSUNG BEEINTRÄCHTIGT WERDEN?

Der Fühler erkennt den Puls nicht, wenn:

- der Patient sich viel bewegt.
- der Fuß oder die Hand zu kalt ist.
- der Fühler zu locker oder zu eng sitzt.
- die Lichtverhältnisse sehr hell sind.

- der Fühler zu alt oder verrutscht ist (die LED-Anzeige sitzt nicht gegenüber vom Sensor).

Sie müssen in der richtigen Anwendung des Fühlers sowie im richtigen Ablesen der Messungen geschult werden.

WAS IST ZU TUN, WENN DER ALARM ERTÖNT?

Das Gerät kann in echten Notfallsituationen Alarm auslösen, wenn das Sauerstoffniveau zu niedrig ist, oder auch falschen Alarm auslösen, wenn das Sauerstoffniveau nicht richtig gemessen wird. Es ist sehr hilfreich zu lernen, wie man die beiden Situationen unterscheiden kann, zum Beispiel durch Feststellen, ob der Puls richtig erkannt wird.

Wenn der Alarm darauf zurückzuführen ist, dass der Puls nicht erkannt wird, prüfen Sie den Fühler oder setzen Sie ihn wieder an die richtige Stelle. Wenn der Alarm ausgeht und die Werte am Monitor wieder in den Normalbereich gelangen, bedeutet das, dass es ein falscher Alarm war.

Wenn Sie unsicher sind oder der Patient nicht in normalem Zustand zu sein scheint, reagieren Sie so, als sei das Sauerstoffniveau tatsächlich zu niedrig. Prüfen Sie, ob der Brustkorb sich hebt und senkt und ob der Patient ansprechbar ist. So können Sie Atemprobleme oder Herzaussetzer erkennen: siehe Notfälle.

GIBT ES RISIKEN BEI DER SAUERSTOFFÜBERWACHUNG?

Sie müssen wissen, wie die Haut zu pflegen ist, um Schäden zu vermeiden. Ein zu enger Fühler kann die Blutversorgung beeinträchtigen oder die Haut verbrennen.

WAS IST SONST NOCH ZU ÜBERWACHEN?

Ein weiteres Zeichen für unzureichende Atmung ist eine hohe Menge an Kohlendioxid (CO₂), das Abgas, das wir normalerweise ausatmen. Wenn die Atmung unzureichend ist, kann das Kohlendioxidniveau steigen und zu Schläfrigkeit oder sogar Koma führen. Es gibt zwei Wege der CO₂-Messung

- Messung des Kohlendioxids in der ausgeatmeten Luft aus der Nase oder Tracheotomie (endexpiratorisches CO₂), oder
- durch einen erwärmten Fühler auf der Haut (transkutanes CO₂)

Das Kohlendioxidniveau von Patienten wird in der Regel im Krankenhaus oder während einer Schlafstudie gemessen. Manche Patienten haben auch ein eigenes Kohlendioxid-Messgerät für zu Hause. Dieses Gerät kann gelegentlich zur Anleitung von Änderungen der Einstellungen des Beatmungsgeräts benutzt werden.

Pulsoximeter und andere Geräte messen auch die Herzfrequenz. Es gibt eine große Bandbreite an normalen Herzfrequenzen, die sich mit dem Alter ändern. Die Niedrigalarmschwelle wird in der Regel von Ihrem Arzt festgelegt.

Das Mindestmaß an Überwachung zu Hause von CHS-Patienten ist der Pulsoximeter. Die Überwachung hat während des Schlafens zu erfolgen und immer, wenn der Patient allein ist.

14. SERVICE UND NACHVERFOLGUNG

WELCHE HILFE UND UNTERSTÜTZUNG FÜR DIE PFLEGE VON PATIENTEN ZU HAUSE STEHT ZUR VERFÜGUNG?

Die meisten Eltern kümmern sich um die Pflege ihres Kindes zu Hause, entweder allein oder mit Unterstützung von Pflegekräften und Gemeindeschwestern, die über Nacht im Haus bleiben. Die Entscheidung für Pflegekräfte im eigenen Haus hängt von der Einstellung der Eltern, der Schwere der Erkrankung des Kindes und der damit zusammenhängenden Probleme sowie davon ab, ob finanzielle Mittel für Nachtpflegekräfte zur Verfügung stehen.

Erwachsene CHS-Patienten profitieren in der Regel von der Anwesenheit eines Verwandten, Lebenspartners oder Freundes im Haus, insbesondere bei Nacht.

WELCHE AUSRÜSTUNG WIRD ZU HAUSE GEBRAUCHT?

Patienten brauchen gegebenenfalls nachts und wenn sie sehr jung sind und einschlafen eine Sauerstoffüberwachung, insbesondere wenn sie beim Schlafen nicht unter Aufsicht sind. Einige Familien haben zu Hause Kohlendioxid-Überwachungsgeräte, die eine angemessene Beatmung sicherstellen, erkennen, wenn es dem Patienten nicht gut geht und Anpassungen der Beatmungseinstellungen ermöglichen. Die meisten Patienten haben zwei Beatmungsgeräte und Ersatzversorgungssysteme. Und auch mit dieser ganzen Ausrüstung können Familien Urlaube im Ausland organisieren.



Pulsoximeter und Kohlendioxid-Überwachungsgerät

WAS PASSIERT, BEVOR WIR AUS DEM KRANKENHAUS ENTLASSEN WERDEN?

Um sich zu Hause um den Patienten kümmern zu können, müssen Sie einige Dinge organisieren. Am besten arbeiten Sie hier mit einem Gesundheitsexperten zusammen, der mit Ihnen alle Dienste koordiniert, die Sie brauchen. Bevor Sie das Krankenhaus verlassen können, müssen folgende Aktivitäten abgeschlossen sein:

- Bestellung und Kauf der Ausrüstung
- Sauerstoffinstallation
- Beauftragung zusätzlicher Pflegepersonen
- Schulung von Eltern, Angehörigen und Pflegepersonen in Bezug auf:
 - Einsatz des Beatmungsgeräts
 - Einsatz der Überwachungs-ausrüstung
 - Pflege der Tracheotomie (falls vorhanden)
 - Reanimation
- Umbau des Hauses, falls notwendig
- Übertragung der Verantwortung auf das Team der Gemeindepflege/ambulanten Pflege
- Beantragung verfügbarer finanzieller Unterstützung
- Vereinbarung von Notfallplänen
- Vereinbarung von Plänen mit der Gemeinde und für Folgeuntersuchungen im Krankenhaus

Viele dieser Punkte müssen regelmäßig überprüft werden (zum Beispiel anfangs alle paar Monate und später dann ein Mal pro Jahr). Das funktioniert am besten mit der Unterstützung eines Gesundheitsexperten, zum Beispiel einer Krankenschwester oder eines Sozialfürsorge-Teamleiters.

MÜSSEN WIR DAS KRANKENHAUS ERNEUT AUFSUCHEN?

Das kann aus folgenden Gründen erforderlich sein:

- in Notfällen, siehe separaten Abschnitt
- zur regelmäßigen Kontrolle – siehe unten

WELCHE REGELMÄßIGEN KONTROLLUNTERSUCHUNGEN BRAUCHT EIN CHS-PATIENT?

CHS-Patienten müssen mehrere Punkte regelmäßig kontrollieren lassen. ***Der exakte zeitliche Ablauf von Kontrolluntersuchungen wird von der Familie in Absprache mit dem behandelnden Arzt festgelegt.*** Folgende Punkte müssen kontrolliert werden:

- Beurteilung der Angemessenheit der Beatmung. **Der zeitliche Abstand hängt von Alter, Schweregrad der Erkrankung und Zentrum ab.**
- Prüfung des Sitzes der Maske, der Tracheotomie oder des Zwerchfellnervschrittmachers.
- Feststellung, ob es erhebliche Atemprobleme gegeben hat, zum Beispiel Brustkorbinfektionen (die entweder auf nicht ausreichende Beatmung oder auf andere Lungenprobleme hindeuten).
- Prüfung von Wachstum und Weiterentwicklung.
- Beurteilung aller mit der Erkrankung zusammenhängenden Probleme.
- Sicherstellung der Erfüllung aller Pflegebedürfnisse.

Letzteres wird häufig durch einen Pflegekoordinator vor Ort unterstützt, der die Pflege überwacht, ebenso wie durch eine regelmäßige fachbereichsübergreifende Besprechung zur Prüfung des für die Familie bereitgestellten Pflegepakets.

MIT WELCHEN EXPERTEN BEKOMMEN WIR ES ZU TUN?

- Spezialist für CCHS-Kontrolle (einer der folgenden beiden)
- Spezialist für die Prüfung der Beatmung, z.B. ein Atem-, Anästhesie- oder Intensivpflegeberater
- Arzt oder Kinderarzt, der die Entwicklung beobachtet und neurologische Probleme behandelt
- Schlafstudientechniker
- Krankenschwester zur Koordination der Pflege
- Therapeuten, wie Physiotherapeuten, Logopäden
- Sozialfürsorge/Pflegedienste, die bei der häuslichen Pflege und in finanziellen Fragen unterstützen
- Psychologen/Berater

15. ALLTAG

WAS MÜSSEN MENSCHEN MIT CHS MIT SICH FÜHREN?

Die meisten Kinder und Erwachsenen, die lediglich während der Nacht beatmet werden müssen, müssen tagsüber keine Ausrüstung mit sich führen, abgesehen von dem, was für die Pflege der Tracheotomie benötigt wird: Sauger und Ersatzschlauch für Notfälle. Säuglinge und Kleinkinder, die auch tagsüber zwischendurch schlafen oder die auch am Tag teilweise beatmet werden müssen, sollten ihr Beatmungsgerät, Schläuche (und Gesichtsmaske, falls vorhanden) und einen Blasebalg mit sich führen. Falls nötig, sind auch Überwachungsgeräte, wie der Pulsoximeter, bei sich zu tragen.

Es empfiehlt sich für Patienten, einen „Krankheitsidentifizierungsausweis“, einen „Patientenpass“ oder eine Liste von Kontaktpersonen im Notfall mit sich zu führen oder ein Notrufarmband zu tragen.

GIBT ES SICHERE ODER UNSICHERE TRANSPORTMETHODEN FÜR CHS-PATIENTEN?

CHS-Patienten können alle Transportmittel benutzen. Bei Langstreckenflügen sind jedoch einige Vorkehrungen zu treffen, darunter die vorherige Kontaktaufnahme mit der Fluggesellschaft, wenn wahrscheinlich eine Beatmung benötigt wird. Die meisten Erwachsenen und Kinder haben während des Fliegens ein niedrigeres Sauerstoffniveau, das gilt auch für CHS-Patienten. Ob der CHS-Patient Sauerstoff benötigt, ist unklar, doch die Pulsoximetrie kann im Flug angewandt werden und auch eine Beatmung ist mit entsprechender Planung möglich, wenn der SpO₂-Wert zum Beispiel unter 90% fällt.

BRAUCHEN KINDER MIT CHS BESONDERE UNTERSTÜTZUNG IN DER SCHULE?

Es besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass Kinder mit CHS besondere Lernbedürfnisse entwickeln. Diese Bedürfnisse sollten vor der Einschulung und danach regelmäßig festgestellt werden. Kinder mit besonderen Bedürfnissen, zum Beispiel Legasthenie oder verkürzte Konzentrationsspannen, dürfen nicht benachteiligt werden.

Alle Mitarbeiter der Schule, die mit einem CHS-Patienten in Kontakt kommen, sind über die Erkrankung aufzuklären, insbesondere in Bezug auf Notfälle, bei denen die Atemwege freizumachen sind oder eine Atemhilfe benötigt wird, z.B. im reduzierten Bewusstseinszustand. Für jüngere Kinder mit Tracheotomie können zusätzliche Mitarbeiter oder Schulungen der Mitarbeiter notwendig sein.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN SPORT TREIBEN?

CHS-Patienten sollten es vermeiden unter Wasser zu schwimmen, da ein sehr niedriges Sauerstoffniveau sich so ausweiten kann, dass sie das Bewusstsein verlieren, ohne dass sie dies im Vorfeld spüren. Menschen mit CHS sind beim Schwimmen von einer Pflegeperson, die ihren Zustand kennt und um das Risiko eines niedrigen Sauerstoffniveaus sowie eines veränderten Bewusstseinszustands weiß, genau zu überwachen.

Einige CHS-Patienten, insbesondere die symptomatischen, bedürfen einer genauen Prüfung ihrer Belastungstoleranz um festzustellen, an welchen sportlichen Aktivitäten sie teilnehmen können.

GIBT ES WEITERE MAßNAHMEN, DIE FÜR CHS-PATIENTEN ZU ERGREIFEN SIND?

CHS-Patienten sind besonders gefährdet, wenn sie an Infektionen der unteren Atemwege erkranken, weil diese sich auf die Atmung und das Sauerstoffniveau auswirken können. Das Einatmen von Zigarettenrauch steht in engem Zusammenhang mit dem vermehrten Auftreten von Atemwegsinfektionen, daher sind Maßnahmen zu ergreifen um zu verhindern, dass Kinder mit CHS Rauch ausgesetzt sind.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN ANDERE GEWÖHNLICHE MEDIKAMENTE NEHMEN?

Medikamente mit „beruhigender“ Wirkung sollten vermieden werden, weil diese die Atmung weiter mindern können. Die assistierte Beatmung sollte in jedem Fall in Erwägung gezogen und geplant werden. Der Genuss von Alkohol ist besonders gefährlich, weil diese gesellschaftlich akzeptierte Droge eine beruhigende Wirkung hat.

16. SELBSTÄNDIG LEBEN

BRAUCHEN CHS-PATIENTEN IMMER JEMANDEN IN IHRER NÄHE, WENN SIE SCHLAFEN?

CHS-Patienten brauchen ein System, mit dem die Schlafposition, die Atemweg- oder die Geräteeinstellungen im Falle eines Alarms des Pulsoximeters oder ihres Beatmungsgeräts verändert werden können. Ein solches System muss eine Pflegeperson, die Eltern oder den Partner warnen oder sicherstellen, dass der Patient geweckt wird. Die Nähe der Pflegeperson, des Elternteils oder Partners, der in solchen Fällen reagiert, hängt von der Gestaltung des Hauses sowie vom Einsatz von elektronischer Überwachung, Gegensprechanlage oder Monitoren ab.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN AUTO FAHREN?

Es gibt keinen Grund, warum CHS-Patienten nicht Auto fahren sollten.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN ARBEITEN?

CHS-Patienten können einer Arbeit, das heißt einer bezahlten Beschäftigung, ihren Fähigkeiten entsprechend nachgehen. Wie bei jedem Kind in der Schule sollte der Arbeitgeber auf den Gesundheitszustand aufmerksam gemacht werden, damit in Notfällen angemessene Maßnahmen ergriffen werden können.

DÜRFEN CHS-PATIENTEN ALKOHOL TRINKEN?

Alkohol ist nachweislich bei CHS-Patienten mit plötzlichem Herztod in Verbindung gebracht worden und sollte daher wenn überhaupt dann nur in sehr geringen Mengen konsumiert werden.

Alkohol ist für CHS-Betroffene eine Gefahr, und in dieser Patientengruppe wurden Todesfälle in Verbindung mit Alkohol verzeichnet: Teenager sind besonders gefährdet, da sie häufig Alkohol ohne angemessenes Bewusstsein für ihr Handeln trinken. Selbst geringe Mengen können zu Schlaf und Atemstillstand führen. Auch Freunde von CHS-Patienten müssen über die CHS-Diagnose sowie über die Notwendigkeit der Gerätebeatmung im Schlaf informiert werden, damit sie gegebenenfalls helfen können. Es ist sehr wichtig, dass CHS-Patienten den Konsum von Alkohol vermeiden.

DÜRFEN CHS-PATIENTEN ZIGARETTEN RAUCHEN?

Vom Rauchen jeder Art mit CHS sowie bei jeder anderen Erkrankung der Atemwege oder der Lungen wird abgeraten.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN SEX HABEN?

Ja. Einige sind auch schwanger geworden und haben eigene Kinder bekommen.

KÖNNEN CHS-PATIENTEN KINDER BEKOMMEN?

Ja, wenngleich sie sich von einem im Bereich Genetik erfahrenen Arzt beraten lassen sollten, bevor sie schwanger werden, um sich über die Risiken der Vererbung von CHS an den Säugling zu informieren. In der Schwangerschaft sollte die von CHS betroffene Mutter ihren Zustand engmaschig überwachen lassen.

17. ANÄSTHESIE, MEDIKAMENTE UND SCHUTZIMPFUNGEN

KANN EIN CHS-PATIENT EINE ALLGEMEINANÄSTHESIE BEKOMMEN?

Ja, ein CHS-Patient kann eine allgemeine oder lokale Betäubung bekommen. Der Anästhesist muss den Vorgang gesondert überwachen, um die Pflege vor, während und nach dem Eingriff zu planen. Besonders wichtig ist die Überwachung der Atmung vor und nach der Anästhesie.



KANN EIN CHS-PATIENT LOKAL BETÄUBT WERDEN?

Die Lokalanästhesie kann normal verabreicht werden, wie beispielsweise bei zahnärztlichen Behandlungen und kleineren Eingriffen auf der Notfallstation. Der Arzt, der Zahnarzt oder die Krankenschwester sind über CHS zu informieren, damit auf den Einsatz bestimmter Anästhesiemedikamente, wie Lachgas (ein Narkosegas) oder Beruhigungsmittel verzichtet wird.

GIBT ES MEDIKAMENTE, DIE VERMIEDEN WERDEN SOLLTEN?

In der medizinischen Literatur wird von schädigenden Vorfällen beim Einsatz von Propofol im Rahmen von Eingriffen unter Narkose bei CHS-Patienten berichtet. Propofol ist ein intravenöses Anästhetikum, das im Operationssaal häufig für die Anästhesie eingesetzt wird. Dieses Medikament kann Probleme in Bezug auf den Herzrhythmus sowie eine exzessive Verlangsamung der Herzfrequenz verursachen und ist daher zu vermeiden.

MÜSSEN VOR DER ANÄSTHESIE BESTIMMTE TESTS DURCHFÜHRT WERDEN?

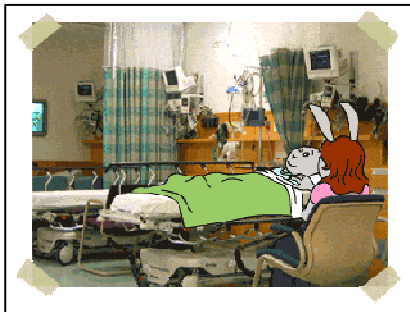
CHS-Patienten sollten alle Vorgehensweisen durchlaufen, die auch andere Patienten absolvieren, einschließlich einer detaillierten Untersuchung vor der Anästhesie. Im Rahmen dieser Untersuchung legt der Anästhesist die Methode und die Einstellungen der Gerätebeatmung, den Typ des Tracheotomie-Schlauchs oder das Maskenmodell fest. Der Anästhesist sollte außerdem in Erfahrung bringen, ob

andere Aspekte der vegetativen Körperfunktionen Probleme verursachen könnten, einschließlich Herzfrequenz, Blutdruck, Blutkreislauf und Körpertemperatur. Es kann notwendig sein, ein EKG oder ein 48-72-Stunden-EKG (Holter) durchzuführen, um herauszufinden ob die Herzfrequenz gestört ist.

IST ES NOTWENDIG, EIN BESTIMMTES KRANKENHAUS FÜR EINGRIFFE UNTER NARKOSE BEI CHS-PATIENTEN AUSZUWÄHLEN?

Die Allgemeinanästhesie (bei der der Patient in den Schlafzustand versetzt wird) sollte von Chirurgen und Anästhesisten vorgenommen werden, die Erfahrung im Umgang mit komplexeren Störungen der Atmungskontrolle und des vegetativen Nervensystems des Körpers haben. Darüber hinaus ist es wichtig, dass es einen Aufwachraum gibt, in dem der Patient genau überwacht werden kann, während er langsam aus der Narkose aufwacht. Während dieser Zeitspanne kann der Patient wieder an seine eigene Gerätebeatmung angeschlossen werden, die erst dann wieder abgestellt werden darf, wenn er vollständig erwacht ist. Es ist ratsam, ein Krankenhaus auszuwählen, das bereits Erfahrung in der Behandlung von CHS-Patienten hat.

WELCHE ART DER PFLEGE IST FÜR DIE ZEIT NACH DEM CHIRURGISCHEN EINGRIFF/DER ANÄSTHESIE IN BETRACHT ZU ZIEHEN?



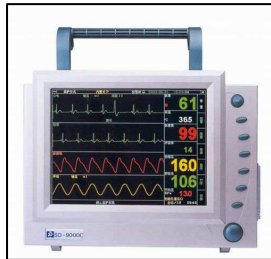
Nach der Anästhesie sind CHS-Patienten im Aufwachraum mit Pulsoximetrie (Sauerstoffsättigung oder SpO₂) sowie Elektrokardiogramm (EKG – Herzfrequenz) zu überwachen. Regelmäßig beobachtet werden sollten SpO₂, Herzfrequenz, Blutdruck, Körpertemperatur und Blutzucker. Idealerweise ist auch das Kohlendioxidniveau (CO₂) zu überwachen. Der Anästhesist trifft die Entscheidung über die Dauer der Beobachtung, bevor der Patient den Aufwachraum verlassen kann. Dies kann sich einige Stunden lang hinziehen – längere Zeiträume bedeuten häufig die Verlegung auf eine Intensivstation.

KANN EIN CHS-PATIENT AM TAG DES NARKOSEEINGRIFFS AUS DEM KRANKENHAUS ENTLASSEN WERDEN?

Es ist zwar möglich, wenn der Patient vollständig erwacht ist und alle Beobachtungen wiederholt normale Werte liefern, es empfiehlt sich jedoch, den Patienten im Krankenhaus mindestens 24 Stunden lang zu überwachen.

WELCHE ART DER ÜBERWACHUNG HAT NACH DER PRÄMEDIKATION ZU ERFOLGEN?

Bei der Prämedikation handelt es sich um die Medikamente, die Patienten vor dem chirurgischen Eingriff/der Anästhesie erhalten. Beruhigungsmittel dürfen nur dann verabreicht werden, wenn der Patient vollständig beatmet wird. Wenn eine Prämedikation verabreicht wurde, darf der Patient nicht allein gelassen werden. Eine geschulte Krankenschwester oder der Anästhesist müssen in der Nähe des Patienten bleiben und mit der Überwachung der SpO₂- und CO₂-Werte beginnen. Das eigene Beatmungsgerät des Patienten muss greifbar sein und kann eingesetzt werden, wenn Sauerstoff- und Kohlendioxidniveau von den normalen Werten abweichen.



UND WÄHREND DER ALLGEMEINANÄSTHESIE?

Eine spezielle Überwachung für CHS-Patienten sollte stets verfügbar sein, einschließlich: SpO₂ (Pulsoximeter), Herzfrequenz und EKG (Elektrokardiogramm), CO₂ (endexpiratorisch oder transkutan), nicht invasiver systemischer Blutdruck und Körpertemperatur. Bei komplexeren und invasiven Eingriffen ist eine zusätzliche Überwachung notwendig.

UND NACH DER ALLGEMEINANÄSTHESIE?

Die gesamte Überwachung ist in der Aufwachphase fortzusetzen, bis der Patient entweder vollständig erwacht ist oder wieder an sein eigenes Beatmungsgerät angeschlossen wurde. Die Notwendigkeit zusätzlicher Überwachung hängt vom Zustand des Patienten sowie von der Art des Eingriffs ab und wird vom Anästhesisten entschieden.

KANN DER PATIENT WÄHREND DER PRÄMEDIKATIONS- UND AUFWACHPHASE AUS DER ALLGEMEINÄSTHESIE SEIN EIGENES BEATMUNGSGERÄT BENUTZEN?

CHS-Patienten werden in der Regel gebeten, ihre eigene Ausrüstung mitzubringen, damit diese jederzeit verfügbar ist. Es ist möglich, dass beim Wechsel von der Anästhesie zur Aufwachphase die Ausrüstung hilfreich und notwendig sein kann, die zu Hause benutzt wird. Während der Operation/des Eingriffs wird ein anderes Beatmungsgerät benutzt.

BESTEHT DIE MÖGLICHKEIT, DASS DER TRACHEOTOMIE-SCHLAUCH WÄHREND DES EINGRIFFS GEWECHSELT WIRD?

Tracheotomie-Schläuche ohne Manschette passen häufig nicht richtig und erschweren die unterstützte Beatmung während der Allgemeinanästhesie. Es ist möglich, dass der Anästhesist während der Allgemeinanästhesie den Schlauch wechseln und einen Schlauch mit Manschette nutzen muss; der vorherige Schlauch kann wieder eingesetzt werden, wenn der Patient aufwacht.

GIBT ES PROBLEME BEI DER GABE VON MEDIKAMENTEN?

CHS-Patienten sollten grundsätzlich keine Beruhigungsmittel bekommen, es sei denn, dies wurde von einem Arzt mit Erfahrung in der Behandlung und Überwachung von CHS-Patienten explizit vorgeschrieben, vorausgesetzt es besteht die Möglichkeit der Initiierung einer Gerätebeatmung. Die meisten anderen Medikamente, die Kinder täglich einnehmen dürfen, können auch CHS-Patienten nehmen. Falls Unsicherheit besteht, konsultieren Sie bitte Ihren behandelnden CHS-Arzt.

SOLLTEN KINDER MIT CHS DIE ÜBLICHEN SCHUTZIMPFUNGEN ERHALTEN, UND SIND ZUSÄTZLICHE IMPFUNGEN NOTWENDIG?

Ja, alle üblichen Schutzimpfungen sollten verabreicht werden. Es gibt zusätzliche Impfungen, die vorgenommen werden können, z.B. die jährliche Grippeimpfung, die hilft, das Risiko von Entzündungen der Atemwege zu reduzieren, und die Pneumokokken-Polysaccharid-Impfung, die vor bestimmten, von Bakterien (Pneumokokken) verursachten Lungenentzündungen schützt.

Palivizumab ist eine Reihe von monatlichen Injektionen von Antikörpern gegen Respiratorische-Synzytial-Viren (RSV), die Brustkorbinfektionen im ersten oder zweiten Lebensjahr verursachen, die bei Kindern, die langfristig beatmet werden müssen, einen schweren Verlauf nehmen können. Palivizumab sollte bei Kindern in Erwägung gezogen werden, die langfristig beatmet werden müssen und zu Beginn der RSV-Impfung jünger sind als 24 Monate.

18. NOTFALLSITUATIONEN – ERKENNUNG UND REAKTION

WELCHE NOTFALLSITUATIONEN KÖNNEN AUFTRETEN?

Bei CHS-Patienten besteht ein erhöhtes Risiko für eine Reihe von Notfallsituationen, was an der Erkrankung selbst und auch an den benötigten Behandlungen liegt. Das Bewusstsein für diese Situationen und eine effektive Beatmung lassen solche Notfälle seltener eintreten. Die frühzeitige Erkennung einer Verschlechterung des Zustands kann entstehende Schäden verringern.

Die Hauptrisiken sind Atemprobleme und Herzstillstand aufgrund von:

- Problemen mit den Atemwegen oder der Tracheotomie
- Ohnmachtsanfällen oder Zusammenbrüchen
- Atemanhalten (kleine Kinder)
- Krampfanfällen
- Ausfall von Ausrüstung, wie Stromausfall oder technische Fehler am Beatmungsgerät

WORAN ERKENNT MAN ATEMPROBLEME?

Da die Atmung eine Vitalfunktion des Körpers und gleichzeitig ein primäres Problem für CHS-Patienten ist, ist es besonders wichtig zu wissen, wie man Atemprobleme erkennt.

Bei Menschen **ohne** CHS erkennt man Atemprobleme daran, dass sie schlecht atmen können, sich die Brust zuschnürt oder sie in Atemnot geraten.



Das Einfallen des Brustkorbs tritt bei CHS-Patienten nicht immer auf

Wenn man an CHS leidet, treten diese Gefühle nicht oder erst spät im Krankheitsverlauf auf, so dass man sich auf diese **Symptome** nicht verlassen kann. Ebenso können Gesundheitsexperten sich nicht auf die üblichen **Anzeichen** von respiratorischen Störungen zur Erkennung von Atemschwierigkeiten verlassen, zum Beispiel: schnelle Atmung (Tachypnoe), Einfallen des Brustkorbs, Flattern der Nasenflügel, ungewöhnliche Atemgeräusche und Einsatz zusätzlicher Atemmuskeln.

Die deutlichsten Indikatoren für Atemprobleme bei CHS sind:

- Blasse, graue oder blaue Gesichtsfarbe
- Schwitzen
- exzessive Müdigkeit
- alle ungewöhnlichen Atemgefühle
- Abfall des Sauerstoffniveaus im Blut
- Anstieg des Kohlendioxidniveaus

Es ist wichtig, einen Pulsoximeter (Sättigungsüberwachung; normaler SpO₂ = 95-100%) ± Kohlendioxidmonitor verfügbar zu haben, um Erkrankungen der Atemwege (auch Erkältungen) oder andere Atemwegprobleme zu erkennen.

WIE GEHE ICH MIT ATEMPROBLEMEN UM?

Wenn ein CHS-Patient die oben beschriebenen Symptome zeigt oder die Sauerstoff- oder Kohlendioxidmessungen von den Normalwerten abweichen, folgen Sie entweder dem Notfallplan, der Ihnen ausgehändigt wurde, oder wenden Sie sich an Ihren Gesundheitsexperten.



Es ist ein Risiko, einen CHS-Patienten, der selbständig und ohne Atemhilfe atmet, mit zusätzlichem Sauerstoff zu versorgen, weil dadurch die Unteratmung nicht behandelt wird (wie durch den Anstieg des Kohlendioxidniveaus deutlich wird). Tatsächlich kann die Verabreichung von Sauerstoff allein die Atmung weiter unterdrücken, so dass das Kohlendioxidniveau noch weiter steigt und der Patient ins Koma fällt. Wenn Sauerstoff verabreicht wird, ist stets für eine effektive Beatmung zu sorgen, und das Kohlendioxidniveau muss überwacht werden.

Wenn die Person nicht mehr atmet oder keine Lebenszeichen mehr zeigt, müssen Sie eine Wiederbelebung durchführen (lebensrettende Sofortmaßnahme – LSM – oder Mund-zu-Mund-Beatmung) und den Rettungsdienst rufen. Gesundheitsexperten zeigen Ihnen, wie Sie LSM durchführen, und Sie sollten dies an einem Dummy üben.

WIE GEHE ICH MIT PROBLEMEN DER ATEMWEGE UM (TRACHEOTOMIE)?

Wenn die Person eine Tracheotomie hat, zeigen Ihnen Gesundheitsexperten, wie man Probleme behebt, einschließlich der Vorgehensweise bei Verrutschen oder Blockieren des Schlauchs. Wenn Sie eine Tracheotomie haben, müssen die üblichen LSM anders ablaufen; Gesundheitsexperten zeigen Ihnen, wie es geht.

WIE GEHE ICH MIT OHNMACHTSANFÄLLEN ODER ANFÄLLEN UM?

Solche Situationen treten zwar bei CHS-Patienten häufiger auf, sind aber erst einmal genauso zu behandeln wie bei anderen Menschen. Darüber hinaus ist es wichtig sicherzustellen, dass die



Person entweder richtig atmet oder beatmet wird. Erste Hilfemaßnahmen umfassen in der Regel das Hinlegen der Person und das Wegräumen von gefährlichen Gegenständen in der Umgebung bei gleichzeitiger Freilegung der Atemwege, zum Beispiel durch die stabile Seitenlage.

Stabile Seitenlage

Wenn die Atmung nicht ausreicht, was sich durch geringe oder gar keine Bewegung des Brustkorbs oder blaue Lippen, Zunge und Zahnfleisch zeigt, bedarf es einer Atemhilfe. Wenn ein Beatmungsgerät nicht sofort verfügbar ist, nutzen Sie eine andere Form der Beatmung, wie:

- einen Blasebalg
- Mund-zu-Mund- oder Mund-zu-Tracheotomie-Beatmung

Der Versuch die Person aufzuwecken kann auch die Atmung verbessern.

Wiederbelebungs-Blasebalg



WIE GEHE ICH MIT EPISODEN DES ATEMANHALTENS UM?

Diese treten bei kleinen Kindern häufig auf und folgen oft auf einen unangenehmen Auslöser, wie Schmerzen, Angst oder Wut. Meistens sind diese Episoden kurz, und der Patient erholt sich, ohne dass eine Behandlung notwendig ist. Bei einigen Kindern sinkt jedoch das Sauerstoffniveau, was durch blaue Lippen (Zyanose) oder eine Verlangsamung der Herzfrequenz deutlich wird; die Folge kann der Bewusstseinsverlust sein. Einfache Erste-Hilfe-Maßnahmen sind zu ergreifen, zum Beispiel die Verhinderung, dass der Patient sich an Gegenständen, die in der Nähe liegen, verletzt. Wenn die Atmung nicht ausreicht, ist die Lunge mit Sauerstoff zu füllen (wie bei lebensrettenden Sofortmaßnahmen oder Wiederbelebungsmaßnahmen).



Blaues (zyanotisches) Atemanhalten mit Rückenbeugung

WAS PASSIERT, WENN DIE AUSRÜSTUNG AUSFÄLLT?

Ihre Ausrüstung muss regelmäßig gewartet werden, um die Wahrscheinlichkeit eines unerwarteten Ausfalls zu reduzieren. Dennoch müssen Sie auf die Möglichkeit vorbereitet sein, dass die Ausrüstung auch bei bestmöglicher Pflege gelegentlich ausfällt.

Die meisten Ausrüstungsgegenstände werden über die Hauptstromleitung mit Strom versorgt und laufen über eine Batterie, wenn die Hauptstromleitung ausfällt. Zu diesen Geräten zählen:

- das Beatmungsgerät
- der Pulsoximeter (Monitor)
- der Sauger (für Tracheotomie)

Wenn die Batterie ausfällt, ist es wichtig, die Füllung der Lungen mit Sauerstoff oder die Absaugung mechanisch vornehmen zu können. Ein Blasebalg ist zu diesem Zweck sehr wertvoll.

Sonstige Ausrüstungsausfälle können behoben werden, indem Sie ein zweites Gerät nutzen oder rund um die Uhr Zugang zu Technikern sicherstellen. Ihr behandelnder Arzt erörtert mit Ihnen die Möglichkeiten.

Wenn Sie glauben, dass weitere Notfallsituationen eintreten können, besprechen Sie dies mit Ihrem behandelnden Arzt, weil es das Beste für Sie und Ihr Kind ist, wenn Sie auf solche Situationen vorbereitet sind.

EINIGE GEBOTE UND VERBOTE

- ✓ CHS-Patienten sollten beruhigende Medikamente vermeiden, einschließlich der Prämedikation vor operativen Eingriffen, wenn eine Beatmung nicht geplant ist.

- ✓ Erwachsene und junge Menschen sollten den Konsum von Alkohol minimieren, weil dies mit Fällen von plötzlichem Herztod in Verbindung gebracht wird.
- ✓ Patienten nehmen Atemlosigkeit und drohende Erstickung unter Umständen nicht wahr und sollten daher beim Schwimmen genau überwacht werden. Das Schwimmen unter Wasser sollte unterlassen werden.

19. CHS UND DAS GEHIRN

WARUM HABEN CHS-PATIENTEN GELEGENTLICH NEUROLOGISCHE PROBLEME?

CHS ist eine genetische Störung, die sich bereits im Mutterleib manifestiert und die Entwicklung des vegetativen Nervensystem (VNS) beeinträchtigt. Das VNS kontrolliert die automatischen Funktionen des Körpers, wie Atmung, Blutkreislauf, Herzfrequenz, Darmtätigkeit, Körpertemperatur, Schwitzen und so weiter, und hängt eng mit der Hirnaktivität zusammen.

Die Hauptstörung bei CHS betrifft eine reduzierte Fähigkeit zur Reaktion auf Veränderungen des Sauerstoff- und Kohlendioxidniveaus im Blut durch Wechsel der Beatmung. Das Sauerstoffniveau im Blut kann dadurch sinken, und das Kohlendioxidniveau kann steigen, wodurch sich schädigende Auswirkungen auf Gehirn und Herz ergeben. Einige betroffene Personen zeigen auch andere Probleme, die sich auf das Gehirn und die Entwicklung auswirken und die nicht notwendigerweise mit akuten hypoxämischen Episoden zusammenhängen sondern auch das direkte Resultat des primären neurologischen Problems sein können, das mit CHS in Verbindung steht.



WAS SIND KRAMPFANFÄLLE?

Krampfanfälle sind Symptome eines Hirnproblems. Sie entstehen aufgrund der plötzlichen, unnormale exzessiven oder synchronen neuronalen Aktivität im Gehirn.

WIE ÄUßERN SICH KRAMPFANFÄLLE?

Krampfanfälle können zu unfreiwilligen Veränderungen der Bewegung oder Funktion des Körpers sowie Veränderungen in Bezug auf Gefühle, Wahrnehmung oder Verhalten führen. Häufig werden sie von einer plötzlichen und unfreiwilligen Kontraktion einer Muskelgruppe sowie vom Verlust des Bewusstseins begleitet.

Krampfanfälle können durch akute hypoxämische Episoden ausgelöst werden oder treten bei manchen Betroffenen auch ohne konkreten Auslöser auf.

Optimale Sauerstoffversorgung und Beatmung von CHS-Patienten reduziert die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von hypoxämischen Episoden, bei Personen mit schwereren Formen von CHS können Krampfanfälle sich jedoch zu persistierenden Krampfstörungen ausweiten, die einer antikonvulsiven Prophylaxe bedürfen.

NEUROKOGNITIVE ENTWICKLUNG BEI KINDERN MIT CHS

WIRD MEIN KIND SICH NORMAL ENTWICKELN?

Kinder mit CHS verfügen in der Regel über langsamere Fähigkeiten der geistigen Verarbeitung, begleitet von suboptimalen schulischen Leistungen und/oder einer geringeren intellektuellen Kompetenz. Die neuropsychologischen Funktionen scheinen mit einer guten Unterstützung der Atmung sowie mit dem CCHS-Schweregrad zu korrelieren.

Die meisten Kinder mit CHS besuchen altersgerechte Klassen in Regelschulen. Einige Betroffene haben jedoch erhebliche Lernstörungen und benötigen eine besondere Förderung.

KANN MEIN KIND NORMALE INTELLEKTUELLE KOMPETENZEN ERWERBEN?

Eine normale intellektuelle Funktion wird mit frühzeitiger Diagnose und optimaler Unterstützung der Atmung in Verbindung gebracht.

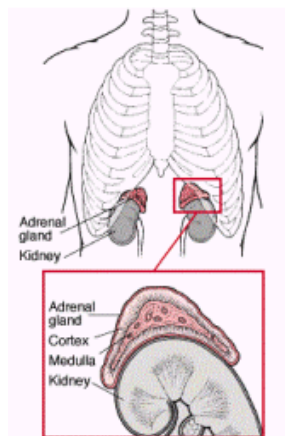
Durch regelmäßige und umfassende Intelligenztests können Probleme erkannt und eine aktive, bildungsbezogene Intervention vorgenommen werden, was zusammen mit einem optimalen Beatungsmanagement maximale Möglichkeiten für die neurokognitive Entwicklung des Kindes erschließen kann.

WIE SIEHT ES MIT MOTORISCHEN ENTWICKLUNGSMEILENSTEINEN AUS?

Die Chancen stehen gut, dass Ihr Kind alle motorischen Entwicklungsmeilensteine zeitgerecht erreichen wird, viele Kinder mit CHS weisen jedoch eine geringere muskuläre Spannkraft und/oder eine Verzögerung der motorischen Entwicklung auf, so dass sie an verschiedenen neurophysiotherapeutischen Programmen teilnehmen müssen.

BESTEHT DIE WAHRSCHEINLICHKEIT DES ENTSTEHENS VON NEURALLEISTENTUMOREN?

Die Zellen der Neuralleiste sind vorübergehende, migratorische Zellen, die im Frühstadium der fötalen Entwicklung die Entstehung diverser Zellen des VNS anstoßen. Neuralleistentumore entstehen häufig bei Menschen mit stark ausgeprägten CHS-Formen und können an beiden Seiten der Wirbelsäule auftreten, vor allem im Bereich der Brust oder des Unterbauchs oder in den Nebennieren.



Adrenal gland = Nebenniere

Kidney = Niere

Cortex = Nebennierenrinde

Medulla = Nebennierenmark

SEHKRAFT

CHS-Patienten zeigen häufig eine Störung der Sehkraft, die die neurale Kontrolle der Augenfunktion reflektiert. Die meisten haben enge Pupillen, die schlecht auf Licht reagieren oder schielen und haben daher Probleme mit der Konvergenz und der Nahsicht.

GEHÖRSINN

Einige CHS-Patienten haben Probleme mit dem Hören, die mit Defiziten der peripheren oder zentralen neuralen Gehörgänge zusammenhängen können. Es ist wichtig, Hördefizite frühzeitig zu diagnostizieren, um eine angemessene Sprachentwicklung von Kindern mit CHS zu fördern, die in sich durch die Notwendigkeit des Luftröhrenschnitts beeinträchtigt werden kann.

Viele Kinder mit CHS haben Schwierigkeiten beim Schlucken. Um die Nahrungsaufnahme zu erleichtern, kann es notwendig sein, eine Magensonde einzusetzen, die dann in der Regel mit fortschreitendem Alter wieder entfernt werden kann.

20. CHS UND DER DARM

WARUM WIRKT SICH CHS AUF DEN DARM AUS?

Weil CHS das vegetative Nervensystem (VNS) betrifft, das wiederum die automatischen Körperfunktionen, wie Atmung, Blutkreislauf, Herzfrequenz, Darmtätigkeit, Körpertemperatur und Schwitzen, regelt. Demzufolge muss mit Problemen gerechnet werden, die den Darm, das Herz und die Augen betreffen. Auch bestimmte Tumore treten häufiger auf.

WAS SIND DIE HÄUFIGSTEN DARMSTÖRUNGEN?

Die häufigsten Darmstörungen sind die Hirschsprung-Krankheit, die gastroösophageale Refluxkrankheit und andere Motilitätsstörungen, wie Durchfall, ohne Infektionen oder Probleme mit dem Schlucken.

WAS IST DIE HIRSCHSPRUNG-KRANKHEIT?

Bei CCHS-Patienten tritt gegebenenfalls auch die Hirschsprung-Krankheit auf. Diese Verdauungsstörung, die auch als kongenitales aganglionotisches Megakolon bezeichnet wird, wird durch einen Defekt der Darmnerven verursacht. Die Länge der betroffenen Darmbereiche variiert.

Die klinische Darstellung kann einen verzögerten Durchlauf des ersten Stuhls des Neugeborenen, einen aufgeblähten Unterbauch oder verschiedene Grade von Verstopfung umfassen. In schwereren Fällen kann es zur Darmobstruktion kommen.

Behandelt wird die Hirschsprung-Krankheit durch Entfernung des betroffenen Teils des Darms und Verbindung der verbleibenden Enden des nicht betroffenen Teils des Darms. Dies erfolgt normalerweise im Kleinkindalter. Gelegentlich müssen Chirurgen auch eine Kolostomie durchführen, was bedeutet, dass der Darm an die Oberfläche des Unterbauchs gebracht wird und der endgültige Eingriff zu einem späteren Zeitpunkt vorgenommen wird.

WAS IST DIE GASTROÖSOPHAGEALE REFLUXKRANKHEIT?

Die gastroösophageale Refluxkrankheit (GERD) bei Kindern mit CCHS ist auf die Fehlfunktion des unteren ösophagealen Schließmuskels zurückzuführen, eines ringartigen Muskels, der sich zusammenzieht, um das Zurücklaufen des Mageninhalts in die Speiseröhre (Oesophagus)

zu verhindern. Wenn die Barriere zwischen Oesophagus und Magen nicht standhält, fließen Magensäure und andere Mageninhalte zurück. Die Säure kann zu einer Entzündung der Speiseröhre und des Kehlkopfes (Stimmbänder) und sogar zum Eintritt von Nahrung in die Lunge führen.

Die Symptome sind vielfältig, darunter häufiges Übergeben oder respiratorische Symptome, wie Husten. Betroffene Personen fühlen eventuell auch ein Schmerzen, wie Sodbrennen, oder sind reizbar. Zur Behandlung werden Medikamente verabreicht, die die Säureproduktion reduzieren; falls dies keine Wirkung zeigt, ist ein chirurgischer Eingriff möglich.

WAS SIND MOTILITÄTSSTÖRUNGEN?

Einige Kinder mit CCHS leiden an Motilitätsstörungen, wenn die Hirschprung-Krankheit nicht vorliegt. Normalerweise wird die Nahrung durch rhythmische Kontraktionen (Peristaltik) durch den Verdauungstrakt geschoben.

Bei Motilitätsstörungen laufen diese Kontraktionen nicht auf koordinierte Weise ab. Symptome könnten Schluckbeschwerden, Übergeben, Schwindel, Verstopfung und Durchfall sein. Die meisten Symptome lassen sich medikamentös, durch spezielle Ernährung oder Training behandeln. In einigen Fällen, beispielsweise wenn das Kind nicht schlucken kann, ist es jedoch notwendig, vorübergehend eine Magensonde zu setzen. Die meisten Kinder lernen zu schlucken, wenn sie älter werden.

21. CHS UND DAS HERZ

WELCHE HERZPROBLEME TRETEN IM ZUSAMMENHANG MIT CCHS AM HÄUFIGSTEN AUF?

Die häufigsten Herzprobleme sind Herzrhythmusstörungen und Lungenhochdruck.

WAS SIND HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN?

Herzrhythmusstörungen sind unregelmäßige Herzschläge. Die häufigsten Rhythmusstörungen bei CCHS sind **Bradykardien**, wobei das Herz langsamer schlägt und sogar manchmal für einige Sekunden aussetzt. Diese Herzstörungen asymptomatisch verlaufen, oder die Patienten haben wiederkehrende Ohnmachtsanfälle, auch **Synkopen** genannt (ein vorübergehender Verlust des Bewusstseins und der Muskelkraft mit Zusammenbruch und spontaner Erholung). Wenn diese Pausen länger andauern, können sie zu Herzstillstand und sogar zum plötzlichen Herztod führen.

WIE WERDEN HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN DIAGNOSTIZIERT?

Störungen des Herzrhythmus lassen sich durch längere EKGs von 24-72 Stunden feststellen, auch Holter-Überwachung genannt.

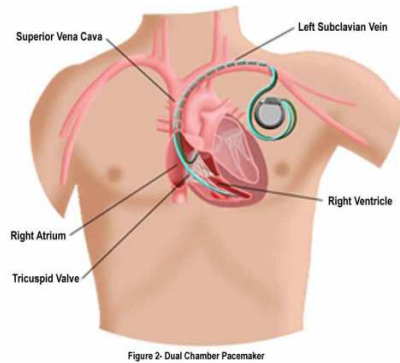
Electrodes = Elektroden

Monitor Holter = Holter-Monitor



LASSEN SICH DIESE PROBLEME BEHANDELN?

Auf der Basis der Holter-Überwachung und der Symptome entscheidet ein Kardiologe, ob Medikamente verabreicht werden sollen oder in schwereren Fällen ein Herzschrittmacher zu setzen ist. Der Schrittmacher ist ein kleines Gerät, das unter die Haut implantiert wird. Es hat Drähte, die den Herzrhythmus analysieren und elektrische Signale aussenden, wenn der Herzrhythmus unter einen voreingestellten Wert fällt, um so den Herzschlag zu stimulieren.



Superior Vena Cava = Obere Hohlvene

Left Subclavian Vein = Linke Schlüsselbeinvene

Right Ventricle = Rechte Herzkammer

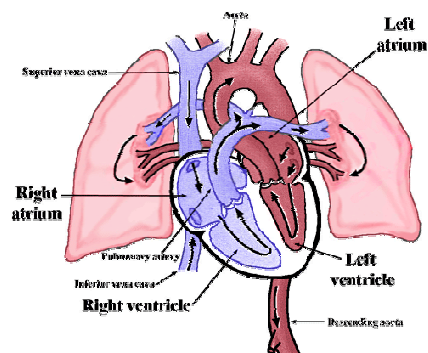
Right Atrium = Rechter Vorhof

Tricuspid Valve = Trikuspidale Klappe

Figure 2 – Dual Chamber Pacemaker = Abbildung 2 - Dualkammerschrittmacher

WAS IST LUNGENHOCHDRUCK?

Lungenhochdruck ist hoher Blutdruck in den Arterien, die das Blut in die Lungen führen, wo es mit Sauerstoff versorgt wird. Chronisch niedrige Sauerstoffversorgung des Blutes oder ein chronisch hohes Kohlendioxidniveau führen zur Anspannung der Blutgefäße und zur Erhöhung des Blutdrucks in den Gefäßen, eine Situation, die auch als Lungenhochdruck bezeichnet wird. Der hohe Druck in diesen Gefäßen führt dazu, dass das Herz schwerer arbeiten muss, um das Blut durch die Lungen zirkulieren zu lassen. Wenn der Druck zu hoch wird, kann das Herz nicht mehr mithalten und wird vergrößert. Das Resultat ist Herzversagen.



Aorta = Aorta
Superior Vena Cava = Obere Hohlvene
Left Atrium = Linker Vorhof
Right Ventricle = Rechte Herzkammer
Right Atrium = Rechter Vorhof
Pulmonary artery = Lungenarterie
Inferior vena cava = Untere Hohlvene
Descending aorta = Absteigende Aorta

WIE ERKENNE ICH LUNGENHOCHDRUCK?

Ein leichter Lungenhochdruck kann ohne Symptome einhergehen oder zu einer bläulichen Verfärbung der Lippen, [Müdigkeit](#) und [Kurzatmigkeit](#) führen. Wenn Patienten Lungenhochdruck entwickeln, verstärken sich dies Symptome und der Patient hat geschwollene Knöchel und Füße (periphere Ödeme) sowie eine Schwellung des Unterbauchs (Aszites).



WIE WIRD LUNGENHOCHDRUCK DIAGNOSTIZIERT?

Lungenhochdruck kann von einem Kardiologen durch die Echokardiographie (ECHO) und ein EKG in regelmäßigen Intervallen festgestellt werden.

KANN LUNGENHOCHDRUCK VERHINDERT ODER BEHANDELT WERDEN?

Lungenhochdruck kann durch Vermeidung von niedrigem Sauerstoffniveau und hohem Kohlendioxidniveau im Blut verhindert werden. Aus diesem Grund sind optimale Beatmungseinstellungen von Anfang an sicherzustellen.

Hat sich Lungenhochdruck manifestiert, kann er durch verschiedene Optionen behandelt werden, darunter die Optimierung der Beatmung und verschiedene Medikamente.

SIND OHNMACHTSANFÄLLE BEI CHS IMMER AUF HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN ZURÜCKZUFÜHREN?

Nein. Kinder können auch aufgrund von orthostatischer Hypotension ohnmächtig werden – auch **posturale Hypotension** genannt. Dies ist die Folge des niedrigen Blutdrucks, wenn man aufsteht. Posturale Hypotension kann auch zu Schwindel oder verschwommener Sicht führen und wird auch als neurokardiogene Synkope bezeichnet.

22. CHS UND TUMORE

ENTWICKELN CHS-PATIENTEN HÄUFIGER TUMORE?

Nein. Einige CHS-Patienten entwickeln jedoch Tumore, die nicht notwendigerweise gefährlich sind. Seit der Entdeckung bestimmter genetischer Veränderungen bei CHS-Patienten hat man herausgefunden, dass nicht alle Patienten ein höheres Risiko der Entwicklung eines Neuralleistentumors in sich tragen. Insbesondere die Patienten mit längeren wiederholten Polyalanin-Expansionsmutationen, das heißt 20/28 bis 20/33, und Patienten mit sinnverändernden, sinnentstellenden oder Rastermutationen, müssen enger überwacht werden. Weitere Informationen entnehmen Sie bitte dem Genetik-Faltblatt.

ROHHAD-Patienten entwickeln häufiger Tumore.

Die Zellen, die sich verändern und in denen Tumore entstehen können, stammen aus den Zellen des Nervensystems. Diese Zellbündel werden als Neuralleiste bezeichnet. Solche Tumore treten meist in der frühen Kindheit auf.

WELCHE SYMPTOME GIBT ES?

Der Patient zeigt anfangs häufig keine Symptome, im späteren Verlauf hängt es davon ab, wo sich der Tumor genau befindet. Im Unterbauch kann ein Tumor zu Schwellungen am Bauch oder **Verstopfung** oder sogar chronischem Durchfall führen. In der Brust kann ein Tumor Atemprobleme verursachen. Indem er auf die Schilddrüse drückt, kann ein Tumor Schwächeanfälle und damit die Unfähigkeit zu stehen, zu krabbeln oder zu sitzen oder Darmentleerungsprobleme verursachen.

WIE KANN MAN TUMORE ERKENNEN?

Tumore produzieren Substanzen, die sich im Blut (z.B. neuronenspezifische Enolase) oder Urin (Katecholamin) nachweisen lassen. Auch verschiedene Bildgebungsmethoden können hilfreich sein.



KANN MAN SOLCHE TUMORE BEHANDELN?

Ja, die Therapie von Neuralleistentumoren hängt jedoch von der Art, Ausprägung und vom Standort ab.

Operation und/oder Chemotherapie kommen häufig in Frage. Die Therapie wird auf den Patienten zugeschnitten.