

[www.ichsnetwork.eu](http://www.ichsnetwork.eu)



# Sindrom centralne hipoventilacije

---

Priročnik z informacijami za bolnike in negovalce  
verzija 1.2 – november 2012

V pričujočem priročniku so zbrane informacije o tem, kako zdravniki diagnosticirajo in obravnavajo bolezen CHS, tudi najpogostejšo obliko te bolezni sindrom kongenitalne centralne hipoventilacije (CCHS). Zajema tudi informacije o življenju s sindromom CHS. Priročnik je objavljen na [www.ichsnetwork.eu](http://www.ichsnetwork.eu).

# VSEBINA

Št. poglavja	Naslov poglavja	Stran
	<b>Uvod in diagnoza</b>	
1	Predgovor	
2	Predstavitev bolezni CHS	
3	Razumeti dihanje	
4	Klinične predstavitve bolezni CHS	
5	CCHS: pregled	
6	ROHHAD: pregled	
7	CHS in genetika	
	<b>Oskrba bolnika</b>	
8	CHS in podporna ventilacija	
9	Ventilacija preko traheostome	
10	Ventilacija preko maske	
11	Spodbujanje diafragme	
12	Prehod na podporno ventilacijo	
13	Spremljanje in nadzorovanje na domu	
14	Storitve in kontrolni pregledi	
15	Vsakodnevna opravila	
16	Postati neodvisen	
17	Anestezija, zdravila in imunizacije	
18	Nujni primeri: kako jih prepoznati in se pravilno odzvati	
	<b>Druga vprašanja</b>	
19	CHS in možgani	
20	CHS in črevesje	
21	CHS in srce	
22	CHS in tumorji	
23	Okrajšave in glosar	

Sindrom centralne hipoveilacije –

## 1. PREGOVOR



Sindrom centralne hipoventilacije (CHS) je redka bolezen, ki so jo prvič prepoznali v začetku sedemdesetih let prejšnjega stoletja. Večina zdravstvenih strokovnjakov ne bo nikoli srečala bolnika s CHS-jem in tudi klinični zdravniki, ki zdravijo bolnike s CHS-jem, običajno obravnavajo enega ali največ dva bolnika. Z napredovanjem medicine, postajajo spretnosti in znanja raziskovanja in obravnave bolezni vedno bolj kompleksni. Klinični zdravniki zato le s težavo sledijo vsem najnovejšim specifičnim vprašanjem in težavam v povezavi z redkimi boleznimi. Nastajati so začela klinična omrežja, v katerih manjše število kliničnih zdravnikov z zanimanjem spremlja večje število konkretnih primerov.

Zdravniki v Franciji so ustanovili prvo nacionalno omrežje za CHS in se začeli povezovati z zdravniki iz drugih evropskih držav. Evropskemu omrežju za CCH, ustanovljenem leta 2004, se je na začetku pridružila le peščica klinikov, leta 2009 pa je omrežje že pridobilo sredstva za evropski razvojni projekt v okviru katerega so razvili register CHS, opisali storitve po Evropi, oblikovali klinične smernice, postavili spletno stran ter pripravili informacije za bolnike in negovalce. Pričujoči priročnik je eden od prvih rezultatov panevropskega sodelovanja in upamo, da bo služil namenu. Posebna zahvala gre zdravnikom, zato je v nadaljevanju poimenski seznam. Zahvala gre tudi družinam in skupinam za pomoč družinam za njihov konstruktivni prispevek.

### *Zdravniki*

Isabella Ceccherini, Genova, Italija  
Helena Estevas, Coimbra, Portugalska  
Matthias Frerick, München, Nemčija  
Angeles Garcia, Madrid, Španija  
Barbara Gnidovec, Ljubljana, Slovenija  
Miriam Katz-Salamon, Stockholm, Švedska  
David Kilner, London, Združeno kraljestvo

Agneta Markstrom, Stockholm, Švedska  
Marek Migdal, Varšava, Polnad  
Francijasco Morandi, Erba, Italija  
Giancarlo Ottonello, Genova, Italija  
Jochen Peters, Munich, Nemčija  
Andreas Pfleger, Graz, Avstrija  
Raffaele Piumelli, Florence, Italija

Raquel Porto, Madrid, Španija  
Moritz Rohrbach, München, Nemčija  
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, UK  
Johannes CHSoeber, München, Nemčija  
Irena Senecic, Zagreb, Hrvaška  
Ha Trang, Paris, Francija

### *Skupine za pomoč družinam*

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

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

Linda Middleton, UK Family Support Group  
Mary Vanderlaan, CCHSFamily Network, ZDA

*Martin Samuels, partner Omrežja EU-CHS iz Združenega kraljestva, april 2012*

## 2. Uvod

Sindrom centralne hipoventilacije (CHS) je skupina motenj, ki vključuje »pod-dihanje«, posledico napake pri obdelavi in pošiljanju sporočil iz možganov v diafragmo in dihalne mišice v steni prsne votline. Najbolj pogosta oblika je sindrom kongenitalne centralne hipoventilacije (CCHS), ki nastopi v prvem mesecu življenja, pogosto kmalu po porodu. Blažje oblike CHS-ja se lahko pojavijo pozneje v otroštvu ali celo v odrasli dobi (pozni CCHS ali LO-CCHS). Obstaja tudi oblika hipoventilacije, ki jo povezujemo s hormonskimi motnjami v srednjem otroštvu in jo imenujemo akutna debelost z motnjami hipotalamičnih hormonov in avtonomnega živčevja (ROHHAD). Vse oblike do neke mere zajemajo težave v drugih delih avtonomnega živčnega sistema v telesu.

Natančnega števila obolelih s sindromom CHS ne poznamo. Ocenjujemo, da je pogostnost okoli 1 obolelega otroka na vsakih 50.000–200.000 živorojenih, zaradi česar sindrom CHS razvrščamo med redke bolezni. V večjih evropskih državah živi verjetno od 50 do 100 prizadetih oseb. V večini držav ne zbirajo popolnih informacij o tem, kje živijo otroci in odrasli s sindromom CHS, zato je trenutno v nastajanju panevropski register obolelih s sindromom CHS, in sicer po vzoru registra, ki ga že vodijo v Franciji.

CHS so leta 1962 poimenovali z nesrečnim imenom Ondinina bolezen. Ime poznamo iz nemške legende o nimfi Ondini, ki je uročila svojega nezvestega človeškega moža tako, da mu je odvzela vse telesne avtomatične funkcije, kar je pomenilo, da mož ni smel pozabiti dihati. Ko je prvič zaspal, je prenehal dihati. Večina bolnikov s sindromom CHS ne neha dihati v celoti, težava pa je v tem, da ne dihamo dovolj globoko.



Sindrom centralne hipoventilacije –

### 3. RAZUMETI DIHANJE

#### ZAKAJ JE DIHANJE ŽIVLJENJSKO POMEMBNO?

Respiracija (ali dihanje) je življenjski proces, v katerem vstopa kisik v kri in iz telesa izstopa ogljikov dioksid, ki je odpadni produkt metabolizma. V pljučih se kisik iz vdihanega zraka veže na rdeče krvne celice in po krvnem obtoku potuje do vseh celic v telesu. Delovanje celic in preživetje sta odvisna od stalne oskrbe z biokemično energijo (»gorivom«) v procesu, v katerem se sladkor (glukoza) in kisika porabljata, nastajata pa ogljikov dioksid in voda. Telo ima velike zaloge glukoze, da lahko preživi epizode stradanja, nima pa nobenih zalog kisika, kar pomeni, da lahko nastopijo poškodbe tkiv že v nekaj minutah po prenehanju dihanja.

#### KAKO DELUJE DIHANJE ?

Človekov dihalni sistem sestavljajo dihalne poti (nos, grlo, sapnik in bronhialno drevo), koščeni prsni koš, dihalne mišice (prepona (diafragma) in mišice v steni prsne votline) ter dve pljučni krili. Dihanje nadzorujejo možgani, ki pošiljajo dražljaje preko hrbtenjače in perifernih živcev v diafragmo. S krčenjem diafragme se večja in manjša prostornina prsnega koša in telo tako zrak dovaja in iztiska iz pljuč. Plini se izmenjajo v pljučnih mešičkih ob napolnjenih pljučih, pri čemer kisik iz zraka prestopa v krvi, ogljikov dioksid pa potuje v ravno nasprotni smeri.

#### KAKO NADZIRAMO VENTILACIJO?

Koncentracijo kisika in koncentracijo ogljikovega dioksida v krvi skrbno spremljajo senzorji v živčnem tkivu, predvsem v možganih. Normalen tlak kisika v arterijski krvi ( $PO_2$ ) je 70–100 mm Hg (9,7–13,3 kPa), zasičenost s kisikom ( $SpO_2$ ), ki jo enostavno izmerimo s pulzno oksimetrijo, pa je 95–100 %. Normalen tlak ogljikovega dioksida ( $pCO_2$ ) je 35–45 mm Hg.

Količina zraka, ki jo z vsakim vdihom vdihnemo, se imenuje dihalni volumen (TV). Frekvenca dihanja (RR) in dihalni volumen skupaj določata minutno ventilacijo (MV).

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

Ko se presnovne potrebe in s tem potreba po oskrbi s kisikom in odvajanjem ogljikovega dioksida povečajo, kot na primer pri telesni vadbi ali vročini, respiratorni sistem poveča hitrost in globino dihanja, da ustrezno prilagodi minutno ventilacijo.

## KAKO SE DIHANJE SPREMINJA S STAROSTJO?

Mlad organizem, ki se še razvija, potrebuje veliko energije in kisika. Minutna ventilacija se prilagaja tem zahtevam predvsem preko frekvence dihanja, ki se giblje med 40 vdihov na minuto pri novorojenčkih in 12–18 vdihov na minuto pri odraslih. Dihalni volumen (okoli 7–10 ml na kg telesne teže) ostaja ves čas relativno stalen.

## KAJ JE HIPOVENTILACIJA?

V medicini »*hypo*« pomeni »*pod*« in »*ventilacija*« pomeni »*dihanje*«. Hipoventilacija torej dobesedno pomeni »pod-dihanje«, kar pomeni, da z vdihom ne vdihnemo zadostne količina kisika v pljuča in z izdihom ne izdihnemo zadostne količine ogljikovega kisika iz pljuč. Raven kisika v krvi se zniža (hipoksemija), raven ogljikovega dioksida pa zviša (hiperkapnija ali hiperkarbija).

Hipoventilacijo lahko povzročijo bolezni mišic, pljuč, zgornjih dihalnih poti in možganov, predvsem globokih možganskih struktur (t. i. možganskega debla). Prisotna je pri stanjih zmanjšane zavesti in pri sindromu centralne hipoventilacije. Zasičenje krvi s kisikom se zniža in koncentracija ogljikovega dioksida se zviša v skladu z zmanjšanjem minutne ventilacije. V akutnem stanju bolni lahko oskrbo tkiv s kisikom ohranjamo z nadomestnimi mehanizmi, kljub temu pa že blaga stopnja kronične hipoventilacije lahko škodi razvijajočim se možganom, srcu in pljučim.

## 4. KLINIČNA PREDSTAVITEV SINDROMA CHS

### KAJ JE CENTRALNA HIPOVENTILACIJA?

Centralna hipoventilacija je hipoventilacija, ki je posledica motnje v možganih, tj. možgani niso zmožni pošiljati sporočil za zagon krčenja diafragme in s tem zagon dihanja.

Bolniki s sindromom CHS se ne odzivajo na spremembe vsebnosti kisika in ogljikovega dioksida v krvi, ker senzorji v krvnih žilah v vratu in možganih ne pošiljajo pravilno sporočil v možgansko deblo. Možgansko deblo se ne odzove s povečanjem dihanja po potrebi. Prizadeta oseba ne prepozna, zavestno ali nezavestno, da ne diha zadostno. Diha plitko z majhno respiratorno frekvenco in ne zajame dovolj kisika oziroma ne izdihne dovolj ogljikovega dioksida.

### KAJ JE SINDROM KONGENITALNE CENTRALNE HIPOVENTILACIJE?

S kongenitalno hipoventilacijo se človek rodi. Simptomi se pojavijo takoj ali kmalu po rojstvu oziroma je genetska napaka prisotna ves čas, bolezen pa se pokaže več mesecev ali let pozneje, ker gre za blažjo obliko. Bolezen, pri kateri se simptomi pojavijo po prvem mesecu ali pozneje, imenujemo CCHS (LO-CCHS) s poznim začetkom.

Če centralna hipoventilacija ni povezana z nobeno drugo diagnosticirano motnjo možganov, živcev ali presnove oziroma nobenim drugim genetskim sindromom ali diagnosticirano specifično genetsko mutacijo (*PHOX2B*), govorimo o sindromu centralne hipoventilacije.

### ALI OBSTAJAJO ŠE DRUGI TIPI SINDROMA CENTRALNE HIPOVENTILACIJE?

Hipoventilacijo, ki nastopi pozneje v otroštvu in ki je povezana s hitrim naraščanjem telesne teže ter hormonskimi motnjami, imenujemo ROHHAD.

### KAKO SE CHS POKAŽE?

Hipoventilacija se lahko pojavi le med globokim spanjem, v budnem stanju pa je dihanje normalno. V drugih primerih se dihanje v spanju popolnoma zaustavi, v stanju budnosti pa nastopi resna hipoventilacija. Stanja, povezana s tem so:

- nujna mehanska (podporna) ventilacija od rojstva dalje;
- epizode pomodrelosti, močne bledosti ali sivosti;
- navidezno življenje ogrožujoč dogodek;
- resne okužbe dihal;
- upočasnjeno pridobivanje telesne teže in rast;
- počasen razvoj;
- odpoved srca;
- napadi (kap ali krči).

Pri otrocih pomislimo na CHS, če stanja na gornjem seznamu spremlja eno od naslednjih stanj:

- hiter pojav debelosti;
- vedenjske motnje;
- prekomerna žeja;
- hormonske motnje.

Na CHS je treba pomisliti tudi pri otrocih in odraslih, ki trpijo za:

- resnimi apnejami med spanjem;
- slabo odzivnostjo na anestezijo;
- okužbami dihal, ki jih je potrebno zdraviti s podaljšano umetno ventilacijo.

Ponekod diagnozo postavimo z genetsko preiskavo pri sorodnikih bolnika s sindromom CHS.

#### **KAKO DIAGNOSTICIRAMO HIPOVENTILACIJO?**

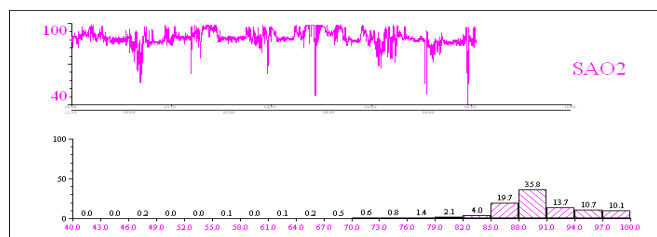


Hipoventilacijo diagnosticiramo, če meritve ogljikovega dioksida v krvi pokažejo vrednost 50 mmHg (milimetrov živega srebra) ali 6,7 kPa (kilopaskalov). To so meritve parcialnih tlakov, ki jih izmerimo na vzorcu krvi s senzorjem na koži (transkutani ogljikov dioksid) ali v izdihanem zraku (končni tidalni ogljikov dioksid).

Hipoventilacija je največja in posledično raven ogljikovega dioksida najvišja med spanjem, predvsem med fazo spanja, poznano kot spanje s počasnim premikanjem očesnih zrkel (Non-REM). Odvzeti vzorec krvi ni vedno natančen pokazatelj, saj vbod igle skozi kožo običajno otroka običajno zbudi in razdraži, pri čemer se njegovo dihanje okrepi.

Hipoventilacijo lahko diagnosticiramo z različnimi tehnikami:

**Oksimetrija med spanjem.** S to tehniko zaznavamo padce ravni kisika v krvi, vendar ne zaznamo manj resnih težav, kot so premori dihanja (apneja), ki jih ne spremlja padec ravni kisika. Ker so kratkotrajni dihalni premori lahko normalni, za postavitev diagnoze potrebujemo dodatne oblike beleženja.



Oksimetrija med spanjem

**Beleženje kardiorespiratornih vzorcev v spanju.** S to preiskavo zaznavamo dihalne premore, vendar ne pridobimo informacij o kakovosti spanja. Tako se lahko zgodi, da se pri bolniku apneja sploh ne pokaže, ker spanje ni bilo dovolj globoko.

**Polisomnografija:** To je najboljša preiskava, ki jo lahko opravimo, saj da vse informacije, potrebne za oceno dihanja med spanjem.

Diurnalno (dnevno) hipoventilacijo lahko diagnosticiramo s spremljanjem in nadzorovanjem ravni SpO2 in CO2 čez dan. Če meritve pokažejo raven SpO2 < 95 % in CO2 > 50 mmHg (6,7 kPa), lahko diagnosticiramo hipoventilacijo v budnosti.

**ALI BOLNIKI S SINDROMOM CHS POLEG HIPOVENTILACIJE TRPIJO TUDI ZA DRUGIMI SIMPTOMI ?**

CCHS in LO-CCHS sta genetski motnji, ki ju povzročijo mutacije v genu [PHOX2B](#). Ta [gen](#) je pomemben za normalni razvoj [avtonomnega živčnega sistema](#), ki upravlja mnogo organov in mišic v telesu. Mutacije v [PHOX2B](#) zato negativno učinkujejo na več telesnih funkcij.

Okoli 20 % bolnikov nima oživčenja v debelem črevesu (Hirschsprungova bolezen). Drugi se soočajo s težavami prehranjevanja, gastroezofagealnim refluksom, slabo prebavo in težavami pri požiranju trdih snovi.

Pri nekaterih bolnikih s sindromom CHS je večja nevarnost nastanka tumorjev v živčnih vlaknih (nevroblastoma), v adrenalni žlezi (nadledvičnica), v vratu, prsnem košu ali v hrbtenjači. Takšni tumorji so lahko maligni ali benigni. Bolniki s sindromom CHS imajo tudi druge simptome, povezane z nenormalnim delovanjem avtonomnega živčnega sistema, kot so neobičajne reakcije zenice na svetlobo, občasne epizode močnega potenja, žeja in nenormalno uravnavanje krvnega tlaka, srčnega ritma in telesne temperature.

## 5. PREGLED SINDROMA CCHS

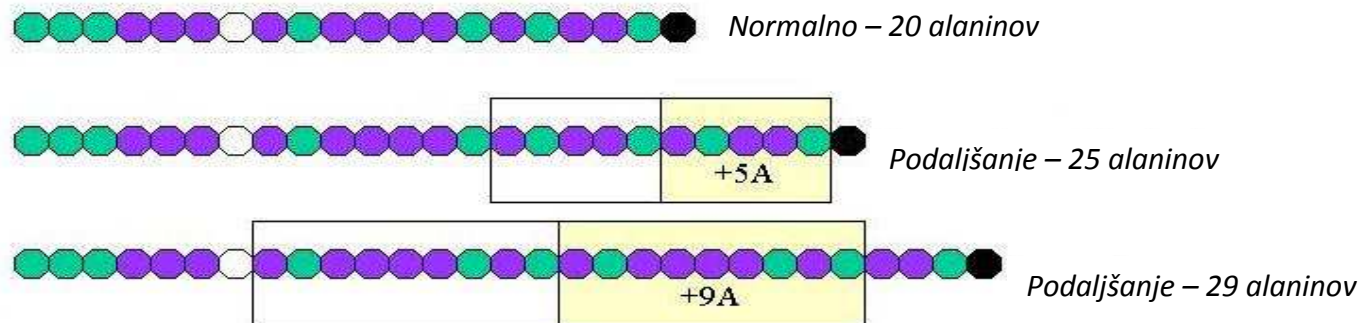
### KAJ JE CCHS?

Sindrom kongenitalne centralne hipoventilacije (CCHS, Ondinino prekletstvo) je genetska motnja, ki prizadene avtonomni živčni sistem. Slednji uravnava avtomatične funkcije v telesu, med njimi tudi dihanje. **Kongenitalna**, ker se zdi, da se novorojenčki rodijo s to boleznijo, čeprav se težave morda ne pokažejo takoj po rojstvu. **Centralna**, ker prizadene centralni živčni sistem, tj. možgane. Dihalni centri so na dnu možganov v možganskem deblu, tik nad mestom, kjer hrbtenjača vstopi v lobanjo. **Hipoventilacija** je najhujša med spanjem.

Težave z dihanjem lahko nastopijo v stanju budnosti, čeprav običajno le v blagi obliki. Motnjo dihanja glede na stopnjo razvrščamo od relativno blage hipoventilacije v spanju in ob tem povsem normalnega dihanja v budnosti do popolne zaustavitve dihanja med spanjem in zelo nevarnega nezadostnega dihanja v budnosti. Slednje se kaže predvsem z motnjami hranjenja (predvsem v otroštvu) ali z motnjo koncentracije

### KAJ POVZROČI CCHS?

V zadnjih letih smo ugotovili, da je CCHS posledica napake v specifičnem genu, ki vpliva na razvoj živčnih vlaken v možganih v zgodnjem fetalnem življenju. Napaka nastopi spontano v trenutku nastanka zarodka, kar imenujemo spontana mutacija. Vse celice obolelega otroka nosijo nenormalen gen, starši pa običajno niso prizadeti. V 5–10 % primerov pa je prenašalec genetske napake laho eden izmed staršev. Ti starši imajo genetsko napako v vseh ali samo v nekaterih telesnih celicah. Na ta način lahko deloma pojasnimo, zakaj po opravljenem genetskem testiranju le pri nekaterih starših odkrijemo hipoventilacijo, pri večini pa ne.

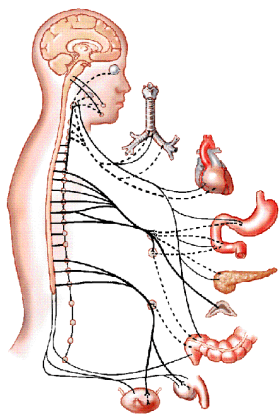


#### *Razlike v genu: normalno in CCHS*

Genetska napaka prizadene nadzorni predel, v enem od para genov na kromosomu številka 4 (v telesu je 23 parov kromosomov v vsaki celici), ki ga imenujemo *PHOX2B*. Gen *PHOX2B* je odgovoren za razvoj možganskega tkiva v zgodnji fazi embrija, tj. pred 8 tednom nosečnosti. Na določeni točki gena je niz 20-ih proteinov, tj. alaninov. Prizadeti gen ima na tej točki od 25 do 33 alaninov, kar imenujemo *podaljšanje s ponovitvijo polialanina*. Te spremembe zdrave osebe nimajo. Zato o *PHOX2B* govorimo kot o genu, ki določa bolezen. Poskusi na miših so pokazali, da zarodek med nosečnostjo odmre, če sta prizadeta oba gena.

Pri otrocih, pri katerih ne odkrijemo mutacije v genu *PHOX2B*, so lahko v tem genu prisotne durge spremembe.

Če ima oseba z mutacijo *PHOX2B* otroke, obstoji 50-odstotna verjetnost, da bo prizadeti gen prenesla naprej na potomce. Osebe, ki prenašajo gen, so vselej do neke mere prizadete, kar pomeni, da tihih prenašalcev ni. Tako smo sedaj začeli odkrivati bolezen pri odraslih, ki so poprej veljali za zdrave. Imamo pa tudi možnost prenatalnega odkrivanja bolezni, saj lahko prepoznamo motnjo pri prizadetem zarodku že v zgodnji nosečnosti.



### **KAJ PRIZADENE CCHS?**

CCHS najbolj prizadene dihanje, vendar lahko prizadene tudi vse druge dele telesa, ki jih telo avtomatično upravlja.

To so: srce, oči, črevesje, možgani in koža.

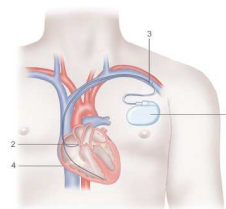
### **DIHANJE**

Kot je opisano v poglavju zgoraj, se pri bolnikih razvije hipoventilacija, ki je večja v spanju kot v budnostji.

Prizadete osebe ne zaznavajo in se ne odzivajo samodejno na spremembe v vrednostih kisika in ogljikovega dioksida v krvi. To lahko vodi do slabo napolnjenih pljuč, slabe rasti in razvoja, večjih obremenitev srca, možganskih napadov, poškodb možganov in tudi smrti.

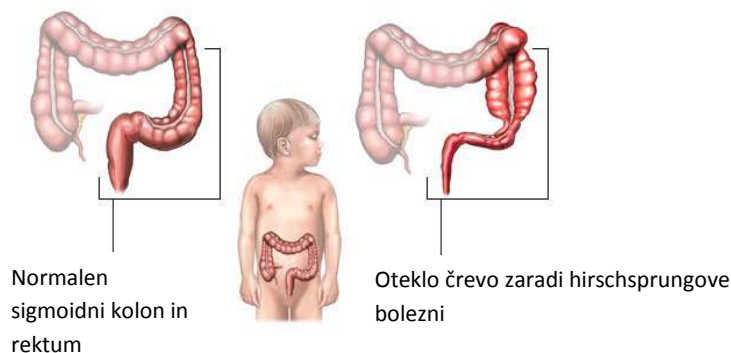
### **SRCE**

Pri osebah s sindromom CHS nastopijo premori v srčnem ritmu (sinusni zastoj). Takšno stanje lahko spremljajo epizode omotice, kolapsa ali napadov. V nekaterih primerih bolniki nujno potrebujejo vstavev srčnega spodbujevalnika. Pri blagih oblikah pa so takšni zapleti manj verjetni.



## HRANJENJE IN ČREVESJE

Bolezen lahko prizadene oživčenje požiralnika, želodca in črevesja. Prizadetost debelega črevesja se lahko kaže v močni zaprtosti ali napihnjenosti trebuha (Hirschsprungova bolezen), zaradi česar je potrebna operacija. Prizadetost požiralnika in želodca povzroči težave s prebavo, požiranjem in slabšim apetitom.



## MOŽGANI IN ŽIVČNI SISTEM

Opisane težave pri nekaterih obolelih pomembno vplivajo tudi na možgane in nevro-kognitivni razvoj. Posledica so učne težave, epilepsije ali motnje vida ali sluha. Tudi epizode zadrževanja diha do pomodrelosti, ki jih sproži jeza, bolečina ali strah (afektne apneje), so v zgodnjem življenju bolnika bolj pogoste kot pri neprizadetih otrocih.

Pri osebah z bolj resnimi oblikami sindroma CHS je večje tudi tveganje za tumorje živčnih celic, ki so del avtonomnega živčnega sistema. Ti tumorji so lahko benigni (neškodljivi) ali maligni (rakasti).

*Fotografije oseb s sindromom CCHS*



## 6. Pregled bolezni ROHHAD

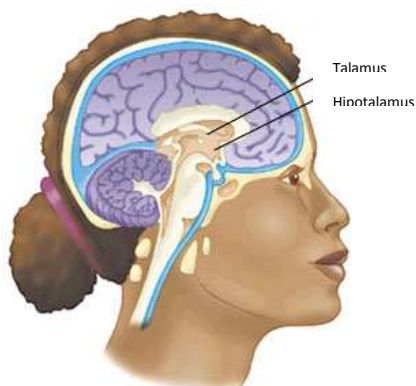
### KAJ JE ROHHAD?

Ime je okrajšava za »Rapid-onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction«, tj. hiter nastop debelosti, hipoventilacija, neravnovesje hipotalamičnih hormonov in motnje avtonomnega živčnega sistema«.

Bolezen je zelo redka, povezana pa je s številnimi težavami,, kot so debelost, hipoventilacija, hormonske težave, težave z avtomatičnim uravnavanjem telesne temperature, potenje ter spremembe v frekvenci srca in krvnem tlaku. Bolniki lahko doživljajo tudi vedenjske spremembe, kot so agresivnost ali izkazovanje prekomerne lakote ali žeje. Respiratorni simptomi so lahko hudi, tudi do točke dihalnega zastoja, ko je potrebno oživljanje. Bolniki lahko trpijo tudi za obolenji oči, kot sta strabizem (škiljenje) ali razlike v velikosti zrkla. Debelost je zelo zaskrbljujoča težava, ki jo pogosto obravnavamo kot vzrok za hipoventilacijo in tako ne postavimo diagnoze ROHHAD.

### KAJ POVZROČA ROHHAD?

Vzrok za pojav ROHHAD ni znan. Bolezen spremlja motnja hipotalamusa, dela možganov, ki nadzoruje nekatere pomembne osnovne funkcije, kot so: telesna temperatura, spanje, lahkota, žeja, rast, spolni razvoj, delovanje ščitnice, dihanje in vedenje.



### KAKO SE POKAŽE HIPOVENTILACIJA?



Hipoventilacija se lahko zgodi nenadoma, včasih po okužbi ali anesteziji. Lahko je tudi vzrok nenadnega dihalnega zastoja. Preprečimo ga lahko tako, da opravimo preiskavo v spanju pri otrocih, ki se nenadoma močno zredijo, saj je to pogost znak pred nastopom hipoventilacije.

#### **ALI OBRAVNAVAMO HIPOVENTILACIJO DRUGAČE KOT SINDROM CCHS?**

Poznamo več ravni resnosti hipoventilacije. Nekateri bolniki lahko trpijo le za nokturalno hipoventilacijo, drugi za 24-urno hipoventilacijo. Bolnike, ki potrebujejo mehansko ventilacijo le med spanjem, pogosto zdravimo le z ventilacijo preko maske, medtem ko bolnike, ki potrebujejo 24-urno ventilacijo, zdravimo z ventilacijo preko traheostomije.

#### **KAJ JE NARobe S HORMONI?**

Pri ROHHAD nastopi več hormonskih motenj skupaj. Lahko gre za nezadostno izločanje hormonov, zaradi česar je potrebno bolniku predpisati nadomestne hormone in sicer: 1) tiroksin za ščitnico v vratu, 2) kortizol za adrenalne žleze nad ledvicami; 3) spolne hormone, vključno z estrogeni ali testosteroni, za jajčnike ali testise. Nadzorovanje žeje in lakote je odvisno tudi od uravnavanja hormonov, zato je pri ROHHAD tudi to lahko moteno.

#### **KAJ SE ZGODI V PUBERTETI?**

Zaradi pomanjkanja nekaterih hormonov, ki jih telo potrebuje za rast in spolni razvoj v puberteti, puberteta nastopi z zamudo in je potreben razmislek o dodatni hormonski terapiji.

#### **KAJ JE NARobe Z ŽIVČNIM SISTEMOM?**

Osebe z boleznijo ROHHAD se normalno gibljejo, razmišljajo in imajo normalen intelektualen razvoj. Lahko pa trpijo zaradi motenj avtonomnega (avtomatičnega) živčnega sistema, ki uravnava srčno frekvenco, krvni tlak, dihanje, potenje, telesno temperaturo, črevesno motiliteto itd. Pri obolelih dečkih in deklicah se lahko pokažejo odstopi od normalnega delovanja teh telesnih funkcij.

#### **KAKO ZDRAVIMO DEBELOST?**

Debelost lahko zdravimo z dietnim režimom. Debelost lahko vpliva na poslabšanje težav z dihanjem med spanjem in jo je zato potrebno zdraviti, tj. zmanjšati telesno težo.

#### **ALI OBSTAJA TVEGANJE ZA NASTANEK TUMORJEV?**

Pri bolnikih z boleznijo ROHHAD so poročali predvsem o tumorjih, nastalih iz živčnih celic v trebušni votlini. Pri bolnikih z ROHHAD je zato potrebno omogočiti zgodnje odkrivanje z opravljanjem presejalnih testov na tovrstne tumorje ter jih po potrebi tudi odstraniti.

#### **ALI SE BOLEZEN S ČASOM SPREMEMI?**

Do tega trenutka je v literaturi opisanih zelo malo bolnikov, zato tudi o tej bolezni vemo zelo malo. V eni študiji o bolezni ROHHAD poročajo, da naj bi bolniki imeli simptome bolezni običajno že v prvih nekaj letih življenja in prvi znak je pogosto debelost. Debelost lahko povezujemo s pojavom hormonskih motenj, kot so povečana raven prolaktina (iz hipofize v možganih), nezadostno delovanje nadledvičnice in ščitnice. Hipoventilacija lahko nastopi šele po več letih. Stanje se s časom ne popravlja.

#### **KAJ SE MORAMO ŠE NAUČITI O BOLEZNI ROHHAD?**

Izvor bolezni ostaja neznanka.

Evropski register bolnikov s sindromom CHS, tudi bolnikov z ROHHAD, nam bo v pomoč pri nadaljnjem odkrivanju te zelo redke bolezni. Z več podatki bolnikov bomo lahko bolje razumeli bolezen in načine zdravljenja.

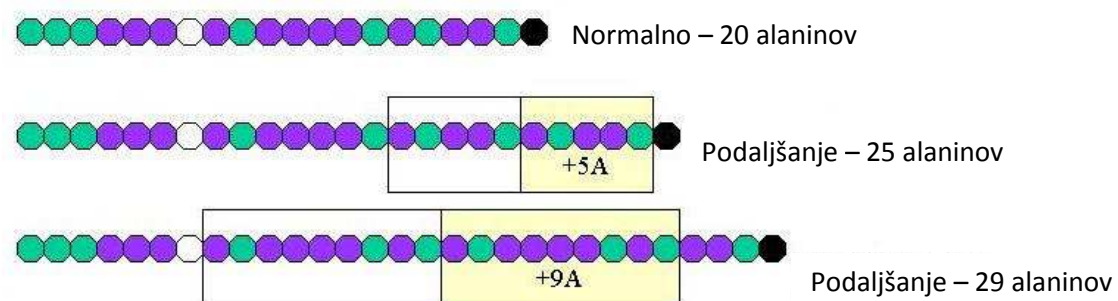
## 7. CHS in genetika

### ALI JE NA VOLJO GENETSKO TESTIRANJE?

Genetsko testiranje je na voljo že od leta 2003, in sicer za diagnosticiranje sindroma CCHS. S testiranjem odkrijemo napake v vsaki telesni celici obolele osebe. Napake pri zdravih do danes nismo našli. Vsaka celica ima 23 parov kromosomov (genetski material v vsaki celici) in s testom odkrijemo napako (mutacijo) v kromosomu 4. Del kromosoma, v katerem obstaja genetska mutacija, imenujemo *PHOX2B*.

### KAJ ODKRIJEMO Z GENETSKIM TESTIRANJEM?

Najbolj pogosta mutacija, ki jo odkrijemo pri 90 % bolnikov, zajema daljši niz alaninov, ki je ena izmed aminokislin ali gradnikov spirale DNK. Število alaninov se poveča od 20 (normalno) do med 24 in 39 alaninov na enem od para kromosomov. To imenujemo »mutacija ponovitve polialanina« (PARM), ki ustvari pare kromosomov z 20/24 do 20/39 alaninov (normalno je genotip 20/20).



Pri manj kot 10 % bolnikov smo odkrili tudi druge mutacije, ki privedejo do drugačnopomenskih mutacij, nesmiselnih mutacij ali zamenjave bralnega okvirja gena.

### **ALI LAHKO PREDVIDIMO OBLIKO OBOLENJA PRI BOLNIKU GLEDE NA VRSTO MUTACIJE?**

Ugotavljamo, da obstoji povezava med tipom mutacije in nekaterimi vidiki klinične slike kot so: 1) tveganje za tumorje iz živčnih celic, kot sta nevroblastom ali ganglionevrom; 2) tveganje za Hirschsprungovo bolezen; 3) resno stanje hipoventilacije in verjetnost potrebe po 24-urni mehanski ventilaciji; 4) prisotnost motenj srčnega ritma z tveganjem za nenadno smrt.

Na primer, bolniki z genotipom 20/25 bodo malo verjetno potrebovali 24-urno/dnevno ventilacijo, medtem ko imajo osebe, ki nosijo daljše mutacije, hudo hipoventilacijo, tudi ko so budne.

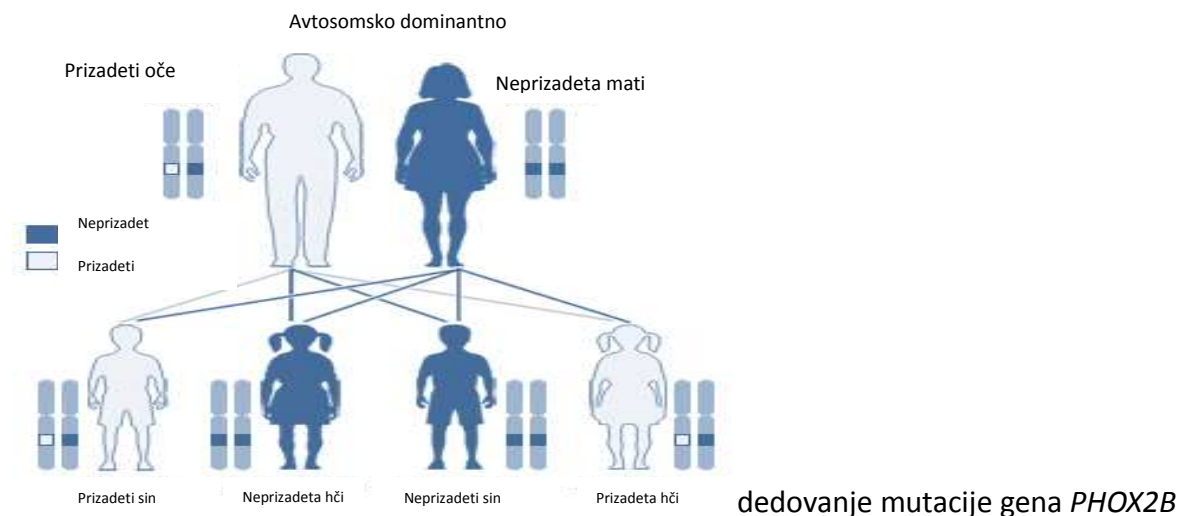
Prisotnost drugih tipov mutacij (ne PARM) lahko povežemo s hujšimi oblikami sindroma CCHS, pri katerih bolj pogosto odkrijemo Hirschsprungovo bolezen (z razširjeno prizadetostjo črevesja) in tumorje nevralnega grebena.

### **KAKO ŠE POMAGA GENETSKI TEST?**

Z vedenjem o mutaciji PHOX2B smo zmožno prepoznati asimptomatske starše, ki prenašajo mutacijo in pri katerih velja povečano tveganje ponovitve bolezni v nadaljnjih nosečnostih, ali odrasle z blago obliko hipoventilacije, ki poprej ni bila ugotovljena.

### **KAKO JE Z DIAGNOSTIKO V NOSEČNOSTI?**

Genetsko testiranje je možno opraviti na zarodku med nosečnostjo in s tem postaviti predporodno diagnozo. Vsaka prizadeta oseba ima 50-odstotno tveganje za prenos napake na vsakega svojega otroka (avtosomno dominantno dedovanje). Posledično je posamezna mutacija v enem od dveh kromosomov dovolj za povzročitev bolezni.



### ALI STARŠI PRENAŠAJO GENSKO MUTACIJO?

Več kot 90 % staršev ni prenašalcev genske mutacije. Za gensko mutacijo velja, da se pojavi spontano zelo zgodaj v nosečnosti, ko se oblikuje zarodek. Pet do deset odstotkov staršev pa lahko prenaša okvarjeni gen, zato velja priporočilo, da se v primeru odkritja genske mutacije vselej testira tudi starše prizadete osebe.

Pri večini staršev, ki prenašajo mutacijo, genetsko testiranje ni bilo opravljeno. Nekateri prenašajo genetsko napakao samo v določenih celicah telesa, tj. fenomen poznan kot mozaicizem.

### KOGA JE ŠE POTREBNO GENETSKO TESTIRATI?

Vselej po potrebno testirati starše prizadete osebe ali osebe s pozitivnim *PHOX2B*. Za starše in prizadete mlade ljudi je potrebno tudi genetsko svetovanje, na podlagi katerega se sprejme odločitve o nadaljnjem testiranju *PHOX2B*.

### KAJ ZAJEMA GENETSKO TESTIRANJE?

Za analizo gena *PHOX2B* je potrebno poslati vzorec krvi v enega od specializiranih genetskih laboratorijev v Evropi (povezava na zemljevid). To

naredi napotni zdravnik, ki tudi zbere in posreduje vse klinične informacije.

#### **ALI LAHKO Z GENETSKIM TESTOM PREPOZNAME BOLNIKE POZNEJE V OTROŠTVU ALI V ODRASLI DOBI?**

Z genetskim testiranjem je moč diagnosticirati hipoventilacijo kot posledico sindroma CHS tudi pri nekaterih odraslih bolnikih.

Pri nekaterih odraslih s kronično hipoventilacijo ali hipoventilacijo s poznim začetkom so namreč odkrili mutacijo *PHOX2B*. Poleg tega so mutacije *PHOX2B* odkrili tudi pri nekaterih osebah z apnejo v spanju ali slabim odzivanjem na anestezijo. Mutacija, o kateri običajno poročajo pri teh bolnikih, je manjše podaljšanje alaninov, z genotipom 20/25. Blažja oblika, ki je povezana s to mutacijo, pojasni tudi zakaj bolezen, ki nastopi v odrasli dobi, ni prepoznana že prej. Včasih šele uporaba sedativnih drog ali akutna dihalna motnja osvetlijo začetek hipoventilacije.

#### **ALI JE GENETSKI TEST VSELEJ POZITIVEN?**

Preiskava *PHOX2B* je lahko negativna pri bolnikih s sumom na sindrom CHS. V takšnih primerih diagnoza ni zanesljiva in je zato potrebno preučiti še druge možne vzroke.

Trenutno ni genetskega testiranja za diagnosticiranje bolezni ROHHAD. Bolniki z boleznijo ROHHAD nimajo napak *PHOX2B*.

## 8. CHS in podporna ventilacija

### ZAKAJ JE POTREBNA PODPORNA VENTILACIJA?

Bolniki s sindromom CHS v spanju niso zmožni dihati spontano, v nekaterih primerih pa tudi ne v budnosti. CHS spontano ne izzveni, se ne odziva na farmakološke stimulanse in se z leti ne izboljšuje. Zato bolniki s sindromom CHS potrebujejo podporo dihanja z **napravo za umetno ventilacijo**. Izbira načina podporne ventilacije je odvisna od **starosti bolnika, resnosti bolezni, želje staršev in tudi izkušenosti specialističnega centra**.

### KAKŠNE OBLIKE PODPORNE VENTILACIJE SO NA VOLJO?

Trenutno so na voljo štiri oblike podporne ventilacije.

- **Ventilacija preko traheostome.** Ventilacija preko traheostome je ventilacija preko kirurške odprtine na sapniku, skozi katero vstavijo trahealni tubus, ki je povezan na ventilator preko posebnega cevne sistema. Je najpogostejša oblika mehanske ventilacije, predvsem pri dojenčkih in mlajših otrocih.
- **Ventilacija preko maske – t. i. neevanzivna ventilacija (NIV).** Podporna ventilacija je od ventilatorja posredovana preko nosne kanile ali nosne oziroma obrazne maske.
- **Spodbujanje diafragme (»Diaphragm Pacing – DP«).** Za DP je potreben kirurški poseg, pri katerem vstavijo dve elektrodi v prsni koš, in sicer na frenični živec, ter dva radijska sprejemnika pod kožo. Električna stimulacija freničnih živcev sproži krčenje največje in najpomembnejše dihalne mišice, tj. prepone oz. diafragme. Ko zunanji oddajnik preneha oddajati signale, se diafragma sprosti in sproži pasivni izdih. Novejše postopke spodbujanja diafragme so opisali in uporabili le pri majhnem številu bolnikov.
- **Ventilacija z negativnim tlakom (NPV).** Negativni tlak lahko z namenom izboljšanja dihanja dovajamo na tri načine: preko prsne lupine (cuirass), jopiča, ali t.i. »Port-a-lung«. Pri vseh treh oblikah dosežemo negativni tlak v prsnem košu in trebušni votlini, kar sproži vdih, saj negativni tlak spodbudi sesanje zraka v pljuča.

## KATERA SO NAJPOGOSTEJŠA TVEGANJA PRI RAZLIČNIH NAČINIH PODPORNE VENTILACIJE?

- **Okužba:** traheostomski tubus lahko spodbudi bakterijske ali virusne okužbe, ki se razširijo v pljuča. Posledično lahko povečana količina izcedka zamaši dihalne poti ali pa se celo razvije pljučnica. **Zato** je otroke s traheostomo potrebno skrbno in redno pregledovati ter jih nadzorovati. Do okužbe lahko pride tudi pri spodbujanju freničnega živca ali NIV.
- **Iztekanje:** če želimo ohraniti optimalno zdravje otrok, ki so odvisni od podporne ventilacije, je najpomembnejše, da je le-ta zadostna. Zato moramo vselej preveriti in zagotoviti, da maska/kanila dobro tesni. S premišljeno izbiro maske, ki se dobro prilega bolniku lahko iztekanje zraka čim bolj omejimo. Podobno velja za prsno ploščo ali ovoj, ki morata biti pri uporabi ventilatorjev z negativnim tlakom dobro zatesnjena.
- **Okvara:** pri podpori dihanju preko DP-ja lahko pride do okvare antene ali žice med sprejemnikom in elektrodo ali pa lahko začne spodbujevalnik na eni strani prsnega koša slabše delovati.
- **Zapora dihalne poti:** se lahko pojavi pri prekomernem negativnem tlaku ali če spodbujevalnik freničnega živca deluje brez traheostomije.

## KAKO SE BOLNIK POČUTI NA PODPORN VENTILACIJI?

Podporna ventilacija sama po sebi ne povzroča bolečin in zato ne moti spanja. Pomembno je, da je ventilator nastavljen najbolje možno, tako da ni sinhronizacije med nastavitvami ventilatorja in bolnikovim ritmom. Velja priporočilo, da je ob spečem bolniku v prostoru budna oseba, ki lahko ukrepa ob alarmih, kot so alarmi za odklop tubusa ali okvaro antene in iztekanje zraka.

## ALI JE OTROK S TRAHEOSTOMO ZMOŽEN GOVORITI ?

Med spontanim dihanjem je na traheostomski tubus nameščen posebni vmesnik, t. i. »govorni ventil«, preko katerega otrok lahko govori. Govori lahko tudi bolnik na mehanski ventilaciji.

## ALI JE DRUŽINA ZMOŽNA POTOVATI Z VENTILATORJEM?



Večina ventilatorjev, ki so trenutno na voljo, je prenosljivih in opremljenih z notranjo in zunanjo baterijo.

## **9. VENTILACIJA PREKO TRAHEOSTOMIJE**

### **KAJ JE TRAHEOSTOMIJA?**

Traheostomija je odprta povezava spredaj na vratu, ki vodi neposredno v sapnik (trahejo) – t. i. stoma v trahejo, zato traheostomija. V splošni anesteziji jo napravi kirurg za ušesa, nos in grlo in na ta način omogoči izvajanje dolgotrajne podporne ventilacije pri bolnikih s sindromom CHS. Obstojijo tudi druge indikacije za traheostomijo, kot so npr. zožitve dihalne poti v predelu sapnika, grla ali žrela.

### **KAKŠNE SO PREDNOSTI VENTILACIJE PREKO TRAHEOSTOMIJE?**

Ventilacija preko traheostomije omogoča učinkovito predihavanje, predvsem v primerih, ko je dihalna pot nad stomo nagnjena h kolapsu ali zoženju. Pri sindromu CHS možgani ne pošiljajo dražljajev za uspešno spodbujanje delovanje dihalnih mišic, kar posledično pomeni, da v pljuča ne vstopi dovolj zraka. Podobne dražljaje možgani pošiljajo tudi v vratne mišice, ki skrbijo za odprtost dihalne poti. Pri ventilaciji preko maske lahko z vpihavanjem zraka pod tlakom v dihalno pot poskrbimo, da v pljuča vstopi dovolj zraka, vendar pa takšen način ventilacije ne zadostuje vedno pri oženju ali kolapsu dihalne poti. To predvsem velja za mlajše otroke, pri katerih so dihalne poti manjše.

### **KDAJ ZAČNEMO RAZMIŠLJATI O TRAHEOSTOMIJI?**

Pri večini otrok s sindromom CHS je običajna metoda podpornega dihanja ventilacija preko traheostomije. Še posebej to velja, če otrok podporo ventilacije potrebuje večji del 24-urnega dneva, na primer 12 ur ali več, potrebuje podporo v budnosti. V poštev pa pride tudi pri otrocih, pri katerih še niso jasno določili potrebe po podporni ventilaciji glede na cikel spanja in budnosti. Starejši otroci potrebujejo ventilacijo preko traheostomije, če potrebujejo ventilacijo v budnosti, ali če ventilacija preko maske ni zadostna ali dovolj varna, na primer če oblikovanost zgornje dihalne poti ne omogoča učinkovite ventilacije. V večini primerov uporabimo kanile brez tesnilk. Pri nekaterih odraslih bolnikih s sindromom CHS pa opravijo traheostomijo s kanilami s tesnilkami.

### **ALI JE VSEŽIVLJENJSKA?**

Nekoč je veljalo, da je ventilacija preko traheotomije vseživljenjska. Pri nekaterih bolnikih to še vedno velja: na primer pri bolnikih s hipoventilacijo v budnosti. Pri velikemu številu bolnikov pa so danes lahko učinkovite tudi druge metode ventiliranja, zato jim traheostomo

lahko odstranijo. Traheostomski tubus (odstranitev kanile) odstranijo bolnikom, ki se odločijo za ventilacijo preko maske ali v nekaterih primerih za spodbujanje freničnega živca.

#### **KAKO SKRBIM ZA TRAHEOSTOMO?**

Pri traheostomiji namestijo tubus, zaradi katerega ostane stoma odprta. Traheostomski tubus je treba redno vzdrževati, sesati, čistiti in menjati. Za te postopke usposobimo starše, negovalce in bolnike. Spretnosti izvajanja teh postopkov preveri izkušena medicinska sestra/terapevt. Starši in negovalci, ki pokažejo, da so dovolj spretni, nato samostojno redno izvajajo sesanje in zamenjave traheostomskega tubusa. Običajno tubus menjamo v časovnih presledkih glede na vrsto tubusa, količino in obliko izcedka in druge klinične dejavnike.

#### **KAKŠNO OPREMO POTREBUJEM ZA OSKRBO TRAHEOSTOME?**

Vsi bolniki s traheostomo potrebujejo opremo za sesanje in zamenjavo tubusa. Za zagotavljanje mobilnosti so na voljo pripravljeni kompleti za traheostomo, v katerih so vsi predmeti, tudi nadomestni tubusi enake ali manjše velikosti, sesalni katetri, klešče in sesalna naprava.

#### **KATERE NEGOVALCE POTREBUJEM IN KDAJ?**

Bolnika s sindromom CHS je potrebno nadzorovati in se ustrezno odzivati na njegove spremenjene potrebe po ventilaciji, bodisi da gre za ventilacijo preko traheostoma ali pa za druge oblike ventilacije. Čas in tip negovalca, ki ga potrebujete, sta odvisna od mnogih dejavnikov, tudi resnosti kliničnega stanja, stabilnosti, starosti in razpoložljivosti. Za nekatere družine je na voljo le minimalna oskrba, kar sicer ni običajno, saj večino družin spremljajo vsaj negovalci, ki ostanejo čez noč, tj. nekaj noči ali vse noči v tednu.

#### **KAKŠNE TEŽAVE SE LAHKO POJAVIJO?**

Traheostomski tubusi se lahko zamašijo ali odklopijo. Zgodi se, da jih namestijo v napačne prehodne poti, zaradi česar je oteženo sesanje izcedka. Tubus lahko poveča verjetnost vstopa bakterije v trahejo ali pljuča in posledično se lahko razvija resna okužba, kot so traheitis, bronhitis ali pljučnica.

Traheostomski tubusi vplivajo na vokalizacijo, predvsem v obdobju ventilacije. Ni povsem jasno, ali traheostomski tubus učinkuje tudi na ustrezno rast pljuč ali dihalne poti. Slednji sta bolj verjetno odvisni od ustreznosti ventiliranja. Traheostomske tubuse povezujemo tudi s povečanim tveganjem za nenadno smrt.

#### **KAKO RAVNAM Z NJIMI?**

S skrbno nego in vzdrževanjem lahko zmanjšamo te težave. Postopki za vzdrževanje se izvajajo enako kot postopki čiščenja. Pozorni morate biti na spremembe v izcedku, ki ga izsesate. Z rednim spremljanjem in nadzorovanjem z oksimetrijo med spanjem in uporabo govornega ventila tveganja zmanjšamo .

#### **ALI JE Z NAMEŠČENO TRAHEOSTOMO MOŽNO GOVORITI?**

Skoraj vsi bolniki s traheostomo se naučijo vokalizirati in govoriti, čeprav morda pozneje kot ostali otroci.

#### **ALI IMA BOLNIK TEŽAVEI PRI POŽIRANJU OZIROMA HRANJENJU?**

Tovrstne težave so lahko pridružene predvsem pri dojenčkih in mlajših otrocih, obolelih s sindromom CHS in z nameščeno traheostomo. Odpravimo jih lahko z gastrostomijo – stomo, narejeno skozi trebušno steno v želodec.

#### **KAJ PA PLAVANJE?**

Bolniki s sindromom CHS in traheostomo ne smejo plavati. Druge bolniki s sindromom CHS lahko plavajo, vendar ne priporočamo potapljanja. Pri slednjem je zaznavanje asfiksije zmanjšano, kar lahko vodi do nevarno dolgega zadrževanja diha.

#### **KATERI VENTILATORJI SO PRIMERNI ZA UPORABO S TRAHEOSTOMO?**

Na voljo je več različnih naprav za ventiliranje preko traheostome. V nekaterih državah delujejo zastopniki za medicinsko opremo, ki dobavljajo ventilatorje določenih družb. Zato je težko predpisati točno določene naprave za bolnike s sindromom CHS. Pomembno je, da ima zdravnik, ki predpiše in upravlja ventilator, potrebne izkušnje z dolgotrajno ventilacijo.

### **ALI IZ TRAHEOSTOME LAHKO IZTEKA ?**

Iztekanje v povezavi s traheostomijo se najpogosteje pojavi okoli traheostomskega tubusa, skozi larinks in grlo. Tovrstno iztekanje lahko ugodno učinkuje na razvoj vokalizacije in govora. Kljub temu pa prekomerno iztekanje negativno učinkuje na ventilacijo. Iztekanje lahko torej koristi ali škodi, odvisno od jakosti. Če se iztekanje opazno poveča v nekaj tednih ali mesecih, je to to morda znak, da je potrebno namestiti večji tubus.

### **KAKO SE POČUTI OTROK S TRAHEOSTOMO?**

S traheostomijo naj ne bi bilo povezanih bolečin. Večini otrok sicer ni všeč sesanje, čeprav je to postopek, ki je potreben za pravilno vzdrževanje traheostome.

### **KAJ SE ZGODI S TRAHEOSTOMO MED RASTJO?**

Z rastjo se iztekanje občutno poveča in obstoječi traheostomski tubus je potrebno zamenjati z večjim tubusom.

### **KAKŠNI TIPI TRAHEOSTOMSKIH TUBUSOV (KANIL) SO V UPORABI?**

Obstajajo različni tipi plastičnih tubusov. Pri zamenjavi in vzdrževanju oziroma negi tubusov je običajno treba upoštevati navodila izdelovalca. Zaželeno je uporaba tubusov, ki jih bolnik dalj časa dobro prenaša. Za dojenčke in otroke so primerne **kanile brez tesnilk**.

### **ALI TRAHEOSTOME NE ZAPIRAMO – POTREBUJEM VLAŽNOST, VENTIL ZA GOVOR?**

Traheostomske tubuse je treba vlažiti različno. Ponekod se vlažijo med ventiliranjem. Električno ogrevano vlaženje je najbolj učinkovito, obstajajo pa tudi naprave, podobne filtrskim papirjem, ki prestrezajo izdihnjene (vlažne) zrak in vlažijo vdihnjene zrak (naprave HME za izmenjavo vlage). Nekateri otroci dodatnega vlaženja ne potrebujejo .

Govorni ventili se pogosto uporabljajo za vokalizacijo med obdobjem brez ventiliranja.

## 10. VENTILACIJA PREKO (NOSNE) MASKE

### KAJ JE VENTILIRANJE PREKO MASKE?

Za ventilacijo preko maske uporabljamo enega od številnih različnih vmesnikov, kot so nosna maska, nosne cevke, čelada ali obrazna maska (slika). Gre za ventiliranje brez traheostome. To obliko ventilacije poznamo tudi pod oznako »neinvazivna ventilacija«.

### KAKŠNE SO PREDNOSTI VENTILACIJE PREKO MASKE ?

- ni kirurškega posega;
- ne učinkuje negativno na razvoj govora in jezika;
- manj pogoste okužbe.

### KDAJ RAZMIŠLJAMO O VENTILACIJI PREKO MASKE?

Nekateri strokovnjaki priporočajo ventilacijo preko traheostome v prvih letih življenja, medtem ko drugi zagovarjajo že zgodnjo neinvazivno ventilacijo. Če bolnik potrebuje ventilacijo 24 ur na dan, je zaželena traheostomija.

Če hipoventilacija ni zelo resna, je možna neinvazivna ventilacija preko maske. Odločitev o tem je po pogovoru z družino odvisna od kliničnega stanja in izkušenosti zdravnika.

Poročali so o primerih, ko so se za ventilacijo preko maske odločili že zelo zgodaj. Z izmenjavanjem nosne maske z oralno-nosno masko in obratno ter z uporabo trenutno najnovejše oblike ventilacije preko polne obrazne maske zmanjšamo pojavnost hipoplazije središčnih struktur obraza. Za manjše tveganje je pomembno, da maske ne zatesnimo premočno. Najboljše so po meri narejene silikonske maske. Pri otrocih je pomembno, da obrazne maske uporabimo čim kasneje, saj ob njihovi uporabi obstaja tveganje za aspiracijo.



Ventilacija preko maske je prva izbira pri odraslih s sindromom CHS.

#### **ALI SO MASKE RAZLIČNIH VELIKOSTI IN OBLIK?**

Maske so različnih oblik in velikosti ter izdelane iz različnih materialov. Pri maskah za otroke je manj izbire. Skrbno izberite masko, ki se prilega najbolje in ki zagotavlja najboljšo ventilacijo.



#### **KAKŠNE SO MOŽNE KOMPLIKACIJE?**

- konjunktivitis;
- suha usta;
- napihnjenost želodca;
- vnetja na koži obraza;

- neučinkovita ventilacija zaradi premika maske ali iztekanja zraka (predvsem pri otrocih, ki se veliko premikajo med spanjem). Za manjše iztekanje in zaščito pred desaturacijo oziroma hipoveilacijo namestite mehke ovratnike;
- hipoplazija središčnih struktur obraza je resna in dolgotrajna komplikacija, povezana z vsakodnevnim pritiskanjem maske ob obraz (glej sliko).



*Slika. Otrok s sindromom CCHS in nosno masko ter tri dni pozneje z obrazno masko.*

Obrazna maska lahko prepreči iztekanje zraka skozi usta pri otrocih, ki imajo usta med spanjem odprta.

#### **KAKO JE POTREBNO SKRBEI ZA VMESNIK?**

Nosne kanile in maske je potrebno redno menjati, tako da so vedno v dobrem stanju in ustrezne velikosti.

Masko je treba čistiti, tj. oprati vsak dan.

S sodelovanjem z ekipo zdravstvenih delavcev boste zagotovili najboljša uporabo in vzdrževanje maske.





## 11. SPODBUJANJE DIAFRAGME

### KAJ JE SPODBUJANJE DIAFRAGME?

Možgani praviloma pošiljajo električne dražljaje preko freničnih živcev v diafragma, da zaženejo krčenje mišic in s tem dihanje. Pri bolnikih s sindromom CHS možgani niso zmožno pravilno opravljati te naloge.

Spodbujanje diafragme je tehnika, pri kateri implantirane naprave pošiljajo električne dražljaje v diafragma, da zažene krčenje.

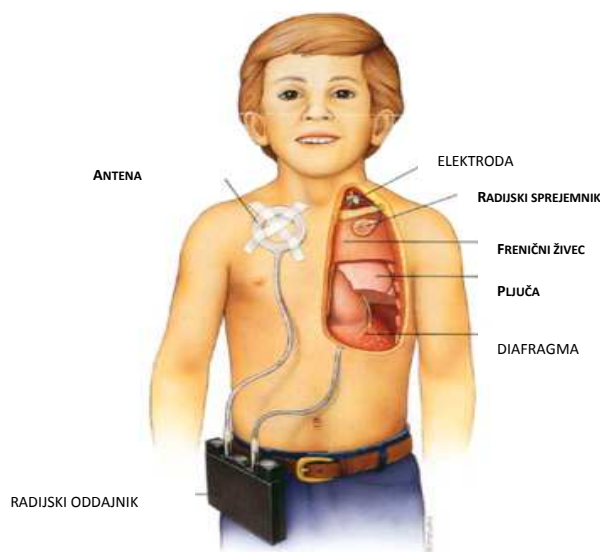
### KAKŠNE OBLIKE SPODBUJANJA DIAFRAGME POZNAMO?

Poznamo dva načina, na katera diafragma prejme električni dražljaj iz implantirane naprave.

- **Neposredno spodbujanje diafragme.** Vsajeno napravo povežemo neposredno z diafragma, kar pomeni, da naprava pošilja električne dražljaje neposredno v diafragma. To je nova tehnika, s katero še nimamo veliko izkušenj.
- **Spodbujanje freničnega živca.** Vsajena naprava pošilja električne dražljaje v frenična živa, ki nato pošljeta dražljaje v diafragma. To tehniko uporabljamo že desetletja, saj velja za učinkovito. Tehnika je opisana v nadaljevanju.

### KAKO JE SESTAVLJEN SISTEM ZA SPODBUJANJE FRENIČNEGA ŽIVCA?

Sistem za spodbujanje freničnega živca sestavljajo trije zunanji deli (baterijski oddajnik v povezavi z dvema antenama, glej sliko) in štirje implantati: dva radijska sprejemnika, vsajena pod kožo na obeh straneh prsnega koša, in dve elektrodi, prišiti na frenična živa v prsnem košu. Med aktivnim spodbujanjem oddajnik ustvarja niz radiofrekvenčnih signalov, ki jih sprejemnik pretvori v električne pulze. Električno draženje freničnih živcev sproži krčenje diafragme in vdihovanje. Ko se oddajnik zaustavi in ne oddaja signalov, se diafragma sprosti in s tem zažene pasivno izdihovanje. Za najboljšo ventilacijo pri otrocih priporočamo namestitev sistema za dvostransko sočasno spodbujanje freničnega živca.



### **KAJ VSE POTREBUJEMO PRED IMPLANTACIJO?**

Pred kirurško implantacijo je potrebno opraviti naslednje diagnostične preiskave: rentgenski posnetek prsnega koša, traheobronhoskopija, transkutano spodbujanje freničnega živca na vratu skupaj z ultrazvokom diafragme, da preverimo in potrdimo normalno delovanje diafragme, in nenazadnje skrben pregled, pri katerem izključimo živčno-mišična obolenja. Kontraindikacije za spodbujanje diafragme so: resna kronična pljučna bolezen, traheobronhialna stenoza, paraliza diafragme in miopatija. Relativna kontraindikacija je starost manj kot eno leto.

### **KAKŠNE SO PREDNOSTI SPODBUJANJA FRENIČNEGA ŽIVCA?**

Prednost spodbujanja freničnega živa je največja pri bolnikih, ki potrebujejo podporno ventilacijo 24 ur na dan. Pri teh resno obolelih bolnikih spodbujevalnik dihanja zagotovi neodvisnost od mehanskega ventilatorja podnevi. Bolniki podnevi uporabljajo majhen in enostavno prenosljiv spodbujevalni sistem, zaradi katerega so mobilni in se lahko vključujejo v vsakodnevne dejavnosti. Malčki lahko prenašajo oddajnik na hrbtu v majhnem nahrbtniku.

Ponoči bolniki še naprej uporabljajo ventilacijo na pozitivni tlak. Zaradi nevarnosti pojava živčno-mišične utrujenosti ne priporočamo spodbujanja več kot 12–15 ur na dan.

Prednost za bolnike, ki potrebujejo podporno ventilacijo le med spanjem, je tudi v majhni napravi za spodbujanje, zaradi katere so bolj mobilni med počitnicami, kampiranjem s prijatelji iz šole itd.

#### **ALI JE MOŽNO SPODBUJATI FRENIČNI ŽIVEC BREZ TRAHEOSTOME?**

Pri starejših otrocih je traheostomsko kanilo možno odstraniti. Pri mlajših bolnikih (manj kot šest let) pa spodbujanje v kombinaciji s traheostomijo ustvari večjo stabilnost dihalnega volumna, zasičenosti s kisikom in pCO<sub>2</sub> ob koncu izdiha. Zaprtje traheostome pri mlajših bolnikih lahko povzroči zaplete zaradi velikega tveganja kolapsa zgornjih dihalnih poti med spanjem. V starosti od šest do dvanajst let je odstavitev trahealne kanile bolj sprejemljiva, vendar sledi šele po skrbni preiskavi, opazovanju in spremljanju v specializiranih bolnišnicah.

#### **KAKŠNA SO TVEGANJA, POVEZANA S SISTEMOM ZA SPODBUJANJE FRENIČNEGA ŽIVCA?**

Implantacijo spodbujevalnega sistema spremljajo dvostranska torakotomija (odprtje prsne votline), splošna anestezija in pooperativno zdravljenje, ki pomenijo splošna tveganja, povezana s temi postopki.

Okvara spodbujevalnika je možna in jo v večini primerov povzroči dvig praga spodbujanja, ki je lahko posledica okužbe. Lokalna okužba okoli vsajenega sistema je zelo redka.

#### **KAKŠNE SO NAJPOGOSTEJŠE TEHNIČNE TEŽAVE S SPODBUJANJEM FRENIČNEGA ŽIVCA?**

V enem letu se lahko zunanja antena zlomi. Takšno anteno je treba zamenjati. Doma je zato obvezno potrebno hraniti par novih nadomestnih anten.

Po desetih do petnajstih letih po implantaciji se lahko implantat okvari. Najpogosteje se zlomi ali poškoduje izolacija žice med sprejemnikom in elektrodo. Takšno težavo odpravimo s ponovnim operativnim posegom v specializirani bolnišnici.

#### **ALI SPODBUJEVALNIK FRENIČNEGA ŽIVCA IZKLJUČUJE OZIROMA POSEGA V DELOVANJE SRČNEGA SPODBUJEVALNIKA PRI ISTEM BOLNIKU?**

Nekateri bolniki s sindromom CHS potrebujejo poleg freničnega spodbujevalnika tudi srčni spodbujevalnik. V tem primeru je treba vsaditi bipolarni srčni spodbujevalnik, da preprečimo motnje med monopolarnimi elektrodami freničnega živca.

#### **KAJ JE OSNOVNEGA POMENA ZA USPEŠNO SPODBUJANJE FRENIČNEGA ŽIVCA?**

Za uspešno spodbujanje sta osnovnega pomena visoka raven usposobljenosti za zelo strokovno kirurško tehniko nameščanja in pravilna nastavitve parametrov spodbujanja. Zato se naročite na operacijo in kontrolne preglede v bolnici z izkušnjami na področju spodbujanja freničnega živca. Priporočamo vsakoletne preglede v bolnišnici in testiranje spodbujevalnih parametrov.

Starši, negovalci in bolniki se morajo usposobiti za ravnanje s sistemom spodbujevalnika. Spreminjajo lahko hitrost dihanja in tidalni volumen glede na resnične potrebe bolnika.

Cilj mora biti čim manjši stres električne stimulacije freničnih živcev ob najboljši možni ventilaciji.

## 12. PREHOD Z ENE NA DRUGO OBLIKO RESPIRATORNE PODPORE

### KDAJ ZAPRETI TRAHEOSTOMO?

Prehoda z ventilacije preko traheostomije na drugo obliko podporne ventilacije pri otrocih, ki potrebujejo ventilacijo v spanju, običajno ne opravijo pred šestim letom starosti. Pri bolnikih, ki so odvisni od ventilatorja 24-ur na dan, o takšni spremembi razmišljamo pozneje (starost 10–12 let), in sicer razmišljamo o prehodu na spodbujanje freničnega živca v budnosti, in na ventilacijo preko maske v spanju.



### KAKO PREKLOPITI Z VENTILACIJE PREKO TRAHEOSTOMIJE NA VENTILACIJO PREKO MASKE?

Bolniki s sindromom CHS, ki jim odstranijo traheostomo, nadaljujejo z drugo obliko podporne ventilacije, običajno ventilacijo preko maske ali spodbujanje diafragme (ventilacija z negativnim tlakom se danes redko uporablja).

Ventilacija preko maske je prva izbira pri številnih bolnikih. Vseeno pa nekateri bolniki s sindromom CHS, ki so vajeni ventilacije preko traheostome, poročajo, da maska ni dovolj udobna in da je prehod pogosto težaven, sama odstranitev traheostomskega tubusa pa pogosto vzbuja strah. Zamenjava zato poteka postopno in bolniki v tem času obdržijo izključen traheostomski tubus na mestu. Sčasoma lahko vstavijo in vključijo manjši tubus, tako da povečajo dihalni prostor okoli tubusa. Bolnika, ki uspešno opravi preiskavo med spanjem, tako z masko kot z vključeno kanilo, lahko varno odpustijo domov. Ko se otrok navadi na masko in ga med spanjem ponoči ne moti, opravimo še drugo preiskavo med spanjem. Če so tako dihalne kot nevrološke meritve dobre, bolniku kanilo odstranimo. Stoma se običajno zapre spontano v nekaj dneh do nekaj tednih, redkeje pa je potreba operacija.

### **KAKO PREKLOPITI Z VENTILACIJE PREKO TRAHEOSTOMIJE NA VENTILACIJO PREKO SPODBUJANJA FRENIČNEGA ŽIVCA?**

Nedavno so poročali, da bolniki lahko preklopijo z ventilacije preko traheostome na ventilacijo preko spodbujanja freničnega živca. Ker spodbujanja freničnega živca ni možno izvajati 24 ur na dan, je tovrsten prehod primeren le za bolnike, ki potrebujejo podporno ventilacijo le med spanjem. Ko bolnik začne uporabljati spodbujevalnik diafragme, je pred odstranitvijo traheostome potrebno da:

- ohranimo traheostomski tubus vsaj prvih nekaj mesecev, kot je opisano zgoraj za neinvazivno ventilacijo;
- ventilacija preko spodbujanja diafragme je sprva nekaj mesecev nameščena preko odprtega traheostomskega tubusa;
- po zmanjšanju traheostomskega tubusa bolnik opravi preiskavo med spanjem ponoči z nameščenim spodbujevalnikom diafragme in vključeno traheostomo. Če so rezultati vrednosti plinov v krvi normalni, lahko traheostomski tubus odstranijo. Bolniki se morajo ob tem naučiti uporabljati neinvazivno ventilacijo, da bodo v primeru morebitne okvare spodbujevalnika do njegove zamenjave znali zagotoviti ustrezno nadomestno podporno ventilacijo.

## **13. SPREMLJANJE IN NADZOROVANJE NA DOMU**

### **KAJ POMENI SPREMLJANJE IN NADZOROVANJE?**

Spremljanje in nadzorovanje je neprekinjeno opazovanje meritev telesnih funkcij, na primer dihanja in srčnega ritma. Nekatere naprave spremljajo in nadzorujejo ter tudi beležijo meritve za poznejšo analizo. Pri sindromu CHS funkcije običajno spremljamo in nadzorujemo s pulznim oksimetrom (t. i. monitorjem zasičenosti s kisikom, SpO<sub>2</sub>).

### **KAJ JE TREBA SPREMLJATI IN NADZOROVATI DOMA MED PODPORNO VENTILACIJO (Z TRAHEOSTOMO ALI NOSNO MASKO) IN/A SPODBUJANJEM?**

Med spanjem je obvezno neprekinjeno spremljanje in nadzorovanje oksigenacije (pulzna oksimetrija, SpO<sub>2</sub>). Če je možno, spremljajte in nadzorujte tudi transkutani pCO<sub>2</sub> ali pCO<sub>2</sub> ob koncu izdiha. To je še posebej pomembno v času trajanja morebitne respiratorne okužbe. Oba parametra je potrebno ohranjati v območju normalnih vrednosti (SpO<sub>2</sub> nad 95 % in pCO<sub>2</sub> 30–45 mmHg), z alarmno omejitvijo za nizko raven SpO<sub>2</sub> na 90 % ter visoko raven pCO<sub>2</sub> na 50 mm Hg.

Še bolj pomemben kot samo tehnično spremljanje in nadzorovanje je negovalec (to je lahko medicinska sestra, študent medicine ali ustrezno usposobljena oseba), ki zna v nujnem primeru ustrezno ukrepati.

Pri bolnikih, ki uporabljajo spodbujevalnik diafragme tudi podnevi, je potrebno izvajati občasen nadzor vrednosti SpO<sub>2</sub> v različnih fazah dejavnosti.

### **ZAKAJ JE TREBA SPREMLJATI IN NADZOROVATI RAVNI KISIKA?**

Kisik je osnovnega pomena za delovanje telesa. V telo vstopa skozi pljuča iz zraka, ki ga vdihujemo, ter kroži po krvnem obtoku. Ohranjanje zadostnih ravni oksigenacije krvi (SpO<sub>2</sub>) je najpomembnejše za preživetje, pravilno rast in učenje. Pri bolnikih s sindromom CHS dihanje ne zadostuje za ohranjanje normalnih ravni kisika. S spremljanjem in nadzorovanjem ugotovimo, kakšne ravni dosega bolnik v določenih trenutkih.



Raven kisika v krvi lahko neprekinjeno spremljamo in nadzorujemo z neinvazivnimi napravami, brez jemanja vzorcev krvi. Na podlagi meritev spremljanja in nadzovanja ugotovimo, ali ventilacija zadostuje, negovalec pa takoj prepozna življenjsko nevarne dogodke. Monitor oddaja zvočne signale, ki opozorijo negovalca, da mora ustrezno ukrepati za obnovitev normalnih vrednosti ventilacije in ravni kisika.

#### **KDAJ SPREMLJAMO IN NADZORUJEMO KISIK?**

Priporočamo, da pred spanjem otroku namestite monitor za meritve ravni kisika med ventilacijo in ga pustite samega, da bo zaspal. Ponekod vrednosti spremljajo in nadzorujejo tudi v budnem stanju tekom dneva. O tem odloči zdravnik.

#### **KAKO DELUJEJO PULZNI OKSIMETRI?**

Pulzni oksimetri preko barve krvi označijo količino kisika v krvi. Kri, bogata s kisikom, je svetlejše rdeče barve, medtem ko je kri z majhno vsebnostjo kisika, temnejše barve. Svetilka senzorja na pulznem oksimetru sveti rdeče skozi kožo in svetlobni signal se v odvisnosti od ravni kisika v krvi prenese naprej v senzor (sondo). Meritev je odvisna od jakosti pulza na poti, po kateri potuje svetloba, in to običajno spredaj na oksimetru označuje svetlobna vrstica, ki skače ali valovi.

#### **KAKŠNE SO NORMALNE RAVNI KISIKA?**

Normalne ravni kisika so > 95 %.

#### **KDAJ SO NIZKE RAVNI KISIKA NEVARNE?**

Kratkotrajni padci ravni kisika so možni tudi pri osebah brez sindroma CHS, če med spanjem dihaajo s krajšimi premori. Ti premori običajno ne škodijo. Obstojijo pa dokazi o tem, da dlje časa kot bolniki preživijo z nizkimi ravnimi kisika (<92 %), večja je verjetnost za negativne učinke na rast in učenje. Alarmne nastavitve za nizko raven na pulznem oksimetru določi zdravnik.

#### **KAJ VSE LAHKO VPLIVA NA MERITVE KISIKA?**

Sonda morda ne zazna pulza, če:

- se bolnik veliko premika;
- je noga ali roka premrzla;
- je sonda zrahljana ali preveč zatisnjena;
- je svetloba zelo močna;
- je sonda prestara ali se je premaknila (LED ni nasproti senzorju).

Zato se je potrebno naučiti pravilne namestitve sonde in pridobitve ter odčitanja pravilne meritve.

#### **KAKO UKREPAMO, ČE MONITOR VKLJUČI ALARMNI SIGNAL?**

Monitorji lahko vključijo resnične alarme, ko so ravni kisika res nizke, ali pa vključijo lažne alarme, ki označijo, da ravni kisika ne merimo pravilno. Zato je pomembno, da se naučimo prepoznati razliko med alarmi, na primer na ta način, da proučimo, ali je zaznavanje pulza ustrezno.

Če je alarm posledica nezadostnega zaznavanja pulza, preglejte sondo in jo prestavite. Če alarm ugasne in se vrednosti na monitorju ponastavijo na normalne, pomeni, da je bil alarm lažen.

Če ste v dvomih ali če bolnik kakor koli ne izgleda dobro, ukrepajte, kot da je raven kisika resnično nizka. Preverite, ali se prsni koš premika in če se bolnik odziva. Na ta način lahko prepoznate dihalno težavo ali kardiorespiratorni zastoj: glej »Nujni primeri«.

#### **ALI ZA SPREMLJANJE IN NADZOROVANJE VELJA KAKRŠNO KOLI TVEGANJE?**

Vedeti morate, kako preprečiti poškodbe na koži. Preveč tesno nameščena sonda lahko moti oskrbo tega mesta s krvjo, ali povzroči opekline.

#### **KAJ ŠE LAHKO SPREMLJAMO IN NADZORUJEMO?**

Drug znak nezadostnega dihanja je visoka raven ogljikovega dioksida (CO<sub>2</sub>), odpadnega plina, ki ga normalno izdihnemo. Če dihanje ni zadostno, se lahko dvigne raven ogljikovega dioksida in povzroči zaspanost ali komo. Obstajata dva načina merjenja CO<sub>2</sub>:

- merjenje ogljikovega dioksida v zraku, izdihnjemem iz nosu ali traheostome (CO<sub>2</sub> ob koncu izdiha) ali

- merjenje s segreto sondo, ki jo namestimo na kožo (transkutani CO<sub>2</sub>).

Bolnikom raven ogljikovega dioksida običajno izmerijo v bolnišnici ali pri preiskavi med spanjem. Nekateri bolniki imajo monitorje ogljikovega dioksida na domu. Ponekod takšne meritve uporabljajo kot vodilo za spreminjanje nastavitev na ventilatorju.

Pulzni oksimetri in tudi druge naprave merijo tudi srčno frekvenco. Razpon normalnih srčnih frekvenc je širok in se spreminja s starostjo. Običajno alarmne nizke vrednosti določi zdravnik.

Pri bolnikih s sindromom CHS je pulzni oksimeter, najmanj kar potrebujete za spremljanje in nadzorovanje. Bolnika je potrebno spremljati in nadzorovati med spanjem in vsakokrat, ko ostane sam.

## 14. STORITVE IN KONTROLNI PREGLED

### KAKŠNA OBLIKA POMOČI JE NA VOLJO ZA NEGO BOLNIKA NA DOMU?

Večina staršev uspešno skrbi za svoje otroke na domu, samostojno ali s pomočjo negovalcev oziroma medicinskih sester v skupnosti, ki varujejo bolnika ponoči. Odločitev za negovalce na domu je odvisna od želja staršev, resnosti stanja bolezni pri otroku in pridruženih težav ter možnostjo zagotavljanja sredstev za plačilo nočnih negovalcev.

Odraslim bolnikom s sindromom CHS na domu predvsem ponoči običajno pomagajo sorodniki, partnerji ali prijatelji.

### KAKŠNO OPREMO POTREBUJEMO DOMA?

Pri zelo mladih bolnikih je med spanjem potrebno stalno nadzorovati raven kisika še posebej če so v prostoru sami. Nekatere družine imajo doma nameščene tudi monitorje za spremljanje ravni ogljikovega dioksida, s katerimi uravnavajo ustrezno ventilacijo, prepoznajo simptome poslabšanja stanja bolnika in ustrezno prilagajajo nastavitve ventilatorja. Večina bolnikov ima dva ventilatorja in podporni nadomestni napajalni sistem. Navkljub obsežni opremi lahko družine brez težav potujejo na počitnice v tujino.



*Pulzni oksimetri in monitorji za spremljanje ravni ogljikovega dioksida*

## **KAJ SE ZGODI PO PRVEM ODPUSTU IZ BOLNIŠNICE?**

Za nego bolnika na domu se boste morali predhodno ustrezno pripraviti in organizirati. Pri tem vam najbolj pomaga specializirani zdravstveni delavec, ki skupaj z vami koordinira vse potrebne storitve. Preden bolnik zapusti bolnišnico je potrebno:

- naročiti in nabaviti vso potrebno opremo;
- namestiti kisik;
- določiti dodatne negovalce;
- usposobiti starše, družine in negovalce za:
  - uporabo ventilatorja;
  - uporabo opreme za spremljanje in nadzorovanje;
  - oskrbo traheostome (če je nameščena);
  - oživljanje.
- po potrebi spremeniti nastanitev;
- prenesti odgovornosti za oskrbo na skupnost/skupino za oskrbo in nego na domu;
- oddati prošnjo za finančno pomoč;
- dogovoriti načrte za ukrepanje v nujnih primerih;
- dogovoriti načrte za kontrolne preglede v skupnosti/bolnišnici.

Večino od zgoraj navedenih ukrepov je potrebno preveriti in potrditi v rednih časovnih razmikih (na primer, na začetku vsakih nekaj mesecev, pozneje enkrat na leto) in pri tem vam lahko zelo pomaga specializirani zdravstveni delavec, kot je klinična medicinska sestra ali vodja skupine socialnih delavcev.

## **ALI SE JE TREBA VRNITI V BOLNIŠNICO?**

V bolnišnico se je potrebno vrniti:

- v nujnih primerih – glej ustrezno poglavje;

- na redne preglede – glej spodaj.

#### **KAKŠNE REDNE KONTROLNE PREGLEDE POTREBUJE BOLNIK S SINDROMOM CHS?**

Bolniki s sindromom CHS hodijo na redne preglede glede na številne možne pridružene težavami. ***Natančen časovni razpored pregledov določi zdravnik v dogovoru z družino.*** Pregled zajema:

- oceno zadostnosti in ustreznosti ventilacije (***časovni razmik je odvisen od starosti, resnosti stanja in zdravstvenega doma.***);
- pregled prileganja maske, traheostome ali spodbujanja freničnega živca;
- pogovor o pojavljanju pomembnih težav pri dihanju, kot so okužbe v prsnem košu (kar kaže na nezadostno ventilacijo ali druge težave v pljučih);
- oceno rasti in učenja;
- oceno vseh pridruženih težav in
- zagotovilo, da so izpolnjene vse zahteve za ustrezno nego.

Pri slednjem pogosto koristi, če imate določenega lokalnega koordinatorja nege, ki spremlja in nadzoruje nego, in redne multidisciplinarne sestanke, na katerih pristojni oceni in potrdi načrt nege.

#### **S KATERIMI STROKOVNIMI DELAVCI LAHKO SODELUJEMO?**

- specialist za CCHS (ki je lahko eden od naslednjih dveh);
- specialist za vzdrževanje ventilacije, tj. svetovalec za respiratorno, anestezijsko ali intenzivno nego;
- zdravnik ali pediater, ki skrbi za razvoj in obravnava vse morebitne pridružene nevrološke težave;
- tehniki za spremljanje spanja;
- medicinska sestra, specializirana za koordiniranje nege;
- terapevt, kot je psihoterapevt, logoped (SALT);
- socialni delavec za pomoč pri negi na domu in finančno pomoč;
- psiholog/svetovalci

## **15. VSAKODNEVNA OPRAVILA**

### **KAJ MORAJO NOSITI S SEBOJ OSEBE S SINDROMOM CHS?**

Večina otrok in odraslih, ki potrebujejo ventilacijo le ponoči, podnevi s seboj nosi opremo za vzdrževanje traheostome, tj. sesalnik in tubus za zamenjavo v sili. Dojenčki in mlajši otroci, ki podnevi še spijo, ali otroci, ki potrebujejo ventilacijo tudi preko dneva, morajo pri sebi stalno imeti svoj ventilator, tubus (obrazno masko, če jo uporabljajo) in samonapihljiv balon. Med uporabo ventilatorja bolnik potrebuje tudi merilno napravo, tj. pulzni oksimeter.

Bolniki imajo lahko pri sebi tudi kartico s podatki o bolezni ali seznam števil za klic v nujnem primeru oziroma nosijo zapestnico s črtno kodo za alarm v nujnih primerih.

### **ALI SO ZA OSEBE S SINDROMOM CHS DOLOČENI NAČIN PREVOZA VARNEJŠI KOT DRUGI ?**

Osebe s sindromom CHS lahko potujejo s katerim koli prevoznim sredstvom. Pred dolgimi poleti, med katerimi bo bolnik po vsej verjetnosti potreboval podporno ventilacijo, se je potrebno predhodno pripraviti. Večina odraslih in otrok ima med letenjem nizke ravni kisika, enako velja za bolnike s sindromom CHS. Ni jasno, ali bolniki s CHS-jem zato potrebujejo kisik, vendar pa med poletom lahko uporabite pulzni oksimeter in začnete z ventilacijo, če SpO2 pade na primer pod 90 %.

### **ALI OTROCI S SINDROMOM CHS POTREBUJEJO POMOČ V ŠOLI?**

Pri osebah s sindromom CHS obstoji večja verjetnost za posebne potrebe pri izobraževanju. Te je potrebno oceniti pred vstopom v šolo in pozneje v določenih časovnih razmikih. Otrok s posebnimi potrebami, kot sta npr. disleksija ali kratkotrajna pozornost, zato ne sme biti prikrajšan na kakršen koli način.

Vsi strokovni delavci na šoli, ki so v stiku z otrokom s sindromom CHS, morajo poznati bolezen, predvsem v povezavi s čiščenjem dihalne poti v nujnem primeru ali podpornem dihanju, na primer ob zmanjšani zavesti. Pri delu z mlajšimi otroci s traheostomo običajno sodelujejo dodatni strokovni delavci oziroma je potrebno dodatno strokovno usposabljanje.

### **ALI SO LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS ŠPORTNO DEJAVNI?**

Priporočamo, da osebe s sindromom CHS ne plavajo pod vodo, saj lahko med plavanjem pod vodo ravni kisika padejo tako nizko, da bolnik začne izgubljati zavest, a se tega ne zaveda. Osebo s sindromom CHS mora med plavanjem skrbno nadzorovati in spremljati negovalec, ki pozna bolezen in povezana tveganja za nizke ravni kisika in motnje zavesti.

Pri nekaterih bolnikih s sindromom CHS je potrebno opredeliti specifično toleranco na napor in jih na podlagi slednje zatem usmeriti v ustrezne dejavnosti.

### **ALI OBSTAJAJO DRUGI UKREPI, KI JIH JE TREBA UPOŠTEVATI PRI BOLNIKI S SINDROMOM CHS?**

Za bolnike s sindromom CHS velja posebno tveganje v primeru okužb spodnjih dihalnih poti, saj lahko te negativno učinkujejo na njegovo dihanje in s tem privedejo do nižje ravni kisika. Izpostavljanje tobačnemu dimu je tesno povezano z večjo pojavnostjo respiratornih okužb, zato priporočamo ukrepe za izključitev dima iz okolja, kjer se zadržujejo otroci s sindromom CHS.

### **ALI LAHKO OSEBE S SINDROMOM CHS JEMLJEJO OBIČAJNA ZDRAVILA?**

Zdravila s pomirjevalnimi učinki niso primerna, saj lahko dodatno zavrejo dihanje. V primeru ostalih zdravil je potrebno razmisliti o podporni ventilaciji in jo načrtovati. Alkohol je še posebej nevaren, zaradi velike razširjenosti v družbi.



## **16. KAKO POSTATI NEODVISEN**

### **ALI BOLNIK S SINDROMOM CHS POTREBUJE NEKOGA V BLIŽINI, MEDTEM KO SPI?**

Bolniki s sindromom CHS potrebujejo nekakšen sistem, pri katerem lahko upravljamo z njihovim položajem v spanju, dihalnimi potmi in nastavitvami ventilatorja v primeru alarma na pulznem oksimetru ali ventilatorju. Takšen sistem opozori negovalca, starša oziroma partnerja, ali pa zbudi bolnika samega. Bližina negovalca, starša ali partnerja, ki ustrezno ukrepa, je odvisna od ureditve prostorov ali uporabe elektronskega nadzora, interkoma oziroma monitorjev.

### **ALI LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS VOZIJO AVTO?**

Ni razloga, zakaj bolniki s sindromom CHS ne bi smeli ali bili zmožni voziti avtomobila.

### **ALI LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS HODIJO V SLUŽBO?**

Bolniki s sindromom CHS lahko delajo, tj. so zaposleni, vendar po lastnih zmožnostih. Kot pri vsakem otroku v šoli, mora tudi delodajalec upoštevati njihovo zdravstveno stanje, tako da lahko sproži ustrezne intervencije v nujnem primeru.

### **ALI LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS UŽIVAJO ALKOHOL?**

Alkohol so v preteklosti že povezali z nenadnimi smrtmi bolnikov s CHS-jem, zato velja priporočilo za čim bolj zmerno pitje oziroma abstinenco.

Alkohol je za bolnike s sindromom CHS nevaren. Pri tej populaciji so že poročali o smrtnih primerih ob uživanju alkohola. V nevarnosti so predvsem mladostniki, saj ti običajno uživajo alkohol brez potrebne ozaveščenosti. Alkohol lahko že v majhnih količinah spodbudi spanje in zaustavitev dihanja. Prijatelji bolnika morajo zato poznati diagnozo CHS in nujnost pravočasne mehanske ventilacije v primeru, da bolnik zaspi. Zato je bolje, da bolniki s sindromom CHS alkohola sploh ne uživajo.

### **ALI LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS KADIJO?**

Kajenje v kakršni koli obliki, bolnikom s CHS-jem odsvetujemo. Prav tako jim odsvetujemo tudi vsa druga stanja, ki negativno učinkujejo na dihanje in pljuča.

### **ALI IMAJO LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS SPOLNE ODNOSE?**

Da, opisani so tudi primeri normalnih nosečnosti in rojstva otrok.

### **ALI IMAJO LAHKO BOLNIKI S SINDROMOM CHS OTROKE?**

Da, čeprav velja priporočilo, da se pred zanositvijo posvetujejo z zdravnikom, strokovnjakom za genetiko, tako da izvedo vse o morebitnih tveganjih za prenos sindroma na dojenčka. Pri nosečnici s sindrom CHS je potrebno zagotoviti dodatno spremljanje in nadzorovanje njenega stanja.

## **17. ANESTEZIJA, ZDRAVILA IN IMUNIZACIJA**

### **ALI JE DOVOLJENO DATI SPLOŠNO ANESTEZIJO BOLNIKU S SINDROMOM CHS?**

Da, bolnik s sindromom CHS lahko prejme splošno oziroma lokalno anestezijo. Anestezist mora upoštevati in spremljati poseben načrt oskrbe, pred, med in po postopku. Predvsem je pomembno spremljati zadostnost dihanja pred in po anesteziji.



### **ALI JE DOVOLJENO DATI LOKALNO ANESTEZIJO BOLNIKU S SINDROMOM CHS?**

Lokalno anestezijo je dovoljeno dati normalno kot sicer na primer med zobozdravstvenimi posegi ali manjšimi urgentnimi posegi. Zdravnika, zobozdravnika ali medicinskega tehnika je potrebno predhodno seznaniti o bolezni CHS in tako preprečiti morebitno uporabo nekaterih anestetikov, kot je didušikov oksid (anestezijski plin), ali pomirjeval.

### **ALI JE TREBA UPOŠTEVATI PREPOVED JEMANJA DOLOČENIH ZDRAVIL?**

V medicinski literature poročajo o škodljivih dogodkih v povezavi z uporabo propofola za anestezijo pri bolnikih s sindromom CHS. Propofol je intravenozno anestezijsko zdravilo, ki ga običajno uporabljajo v operacijskih dvoranah. To zdravilo lahko povzroči težave s srčnim ritmom, predvsem pretirano upočasnitev srčne frekvence, zato se njegova uporaba odsvetuje.

### **ALI VELJA PRED PREJEMOM ANESTEZIJE OPRAVITI SPECIFIČNO TESTIRANJE ?**

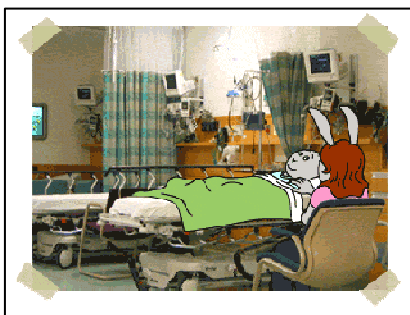
Bolniki s sindromom CHS morajo pred anestezijo upoštevati vse postopke, kot veljajo za druge bolnike, tudi podrobno predanestezijsko evalvacijo. V tem postopku mora anestezist pridobiti vse informacije o metodi in nastavitvah uporabljene mehanske ventilacije, tipu

traheostomskega tubusa ali modelu maske. Anestezist mora tudi ugotoviti, ali drugi vidiki avtonomnega sistema predstavljajo težavo, vključno s srčnim ritmom, krvnim tlakom, cirkulacijo in telesno temperaturo. Ponekod je potrebno predhodno opraviti EKG ali 48–72-urno snemanje EKG (Holter), da se ugotovijo morebitne motnje srčnega ritma.

#### **ALI JE TREBA IZBRATI POSEBNO BOLNIŠNICO ZA ANESTEZIJO BOLNIKOV S SINDROMOM CHS?**

Splošno anestezijo (ko bolnika uspavajo) opravijo kirurgi ali anesteziisti, ki imajo znanja in izkušnje za upravljanje kompleksnih motenj dihanja in avtonomnega živčnega sistema. Poleg tega je nujno treba poskrbeti za sobo za prebujanje, v kateri bosta zagotovljena skrben nadzor in spremljanje bolnika med postopnim prebujanjem iz anestezije. V tem času bolnik lahko uporablja svoj obliko mehanske ventilacije in jo prekine potem, ko se popolnoma zbudi. Če je možno, se odločite za bolnišnico, ki ima izkušnje z zdravljenjem bolnikov s sindromom CHS.

#### **O KAKŠNI OBLIKI NEGE JE TREBA RAZMIŠLJATI PO OPERACIJI/ANESTEZIJI?**



Po anesteziji je potrebno spremljati in nadzorovati stanje bolnikov s sindromom CHS v sobi za prebujanje, v kateri je nameščena pulzna oksimetrija (zasičenost s kisikom ali SpO<sub>2</sub>) in elektrokardiogramom (EKG – srčnim ritmem). Nadzorovati je treba SpO<sub>2</sub>, srčno frekvenco, hitrost dihanja, krvni tlak, telesno temperaturo in sladkor v krvi. Idealno je, če spremljajo hkrati še ravni ogljikovega dioksida (CO<sub>2</sub>). Anestezist se odloči o trajanju opazovanja preden je bolnik odpuščen iz sobe za prebujanje. To lahko traja nekaj ur – za daljše obdobje pa bolnika običajno preselijo na enoto za poostreno oziroma intenzivno nego.

#### **ALI JE DOVOLJENO ODPUSTITI BOLNIKA DOMOV NA DAN, KO JE BILA OPRAVLJENA SPLOŠNA ANESTEZIJE?**

To je sicer možno, če se bolnik popolnoma zbudi in so bile vse meritve vedno znova normalne; bolje pa je, če ostane bolnik v bolnišnici na opazovanju vsaj 24 ur.

#### **KAKŠNO OBLIKO SPREMLJANJA IN NADZOROVANJA JE TREBA VZPOSTAVITI PO PREDZDRAVLJENJU?**

Predzdravljenje predstavlja zdravilo, ki ga prejmejo bolniki pred operacijo/anestezijo. Pomirjevalnih zdravil ni dovoljeno uporabljati, če bolnik ni

popolnoma ventiliran. Bolnika, ki prejme predzdravilo, ni dovoljeno pustiti samega. Usposobljena medicinska sestra ali anesteziist mora ostati v bližini bolnika in spremljati ravni SpO<sub>2</sub> in CO<sub>2</sub>. Na voljo mora biti bolnikov ventilator, ki ga zaženejo, če se začnejo spreminjati ravni kisika in ogljikovega dioksida oziroma te vrednosti niso normalne.



#### **IN MED SPLOŠNO ANESTEZIJO?**

Določene oblike posebnega spremljanja in nadzorovanja morajo biti vedno na voljo za bolnike s sindromom CHS. Med njimi so: SpO<sub>2</sub> (sat. na pulznem oksimetru), srčni ritem in EKG (elektrokardiogram), CO<sub>2</sub> (končni tidalni ali transkutani), neinvazivni sistemski krvni tlak (BP) in telesna temperatura (T°). Med bolj kompleksnimi in invazivnimi postopki je potrebno zagotoviti dodatno spremljanje in nadzor.

#### **IN PO SPLOŠNI ANESTEZIJI?**

Med prebujanjem je potrebno spremljati in nadzorovati vse zahtevane vrednosti dokler se bolnik popolnoma ne zbudi, ali ne preklopi nazaj na svojo običajno ventilacijo. Dodatno spremljanje in nadzorovanje je odvisno od stanja bolnika in narave postopka; o tem se odloči anesteziist.

#### **ALI JE DOVOLJENO MED PREDZDRAVLJENJEM IN PREBUJANJEM IZ SPLOŠNE ANESTEZIJE UPORABITI BOLNIKOV LASTEN VENTILATOR?**

Bolnike s sindromom CHS običajno prosijo, da prinesejo s seboj vso svojo opremo. Med prehodom iz anestezije do popolnega prebujanja se po potrebi uporabi oprema, ki jo bolnik uporablja doma. Med operacijo/postopkom uporabljamo drug tip ventilatorja.

#### **ALI JE DOVOLJENO MED POSTOPKOM ZAMENJATI TRAHEOSTOMSKI TUBUS?**

Traheostomski tubusi brez tesnilk se pogosto ne prilegajo in otežijo mehansko ventilacijo med splošno anestezijo. Zato mora anesteziist med splošno anestezijo včasih zamenjati tubus in uporabiti tubus s tesnilko. Tubus brez tesnilke kasneje ponovno vstavijo, ko se bolnik zbudi.

#### **ALI OBSTAJAJO TEŽAVE, POVEZANE Z JEMANJEM ZDRAVIL?**

Pomirjevala za bolnike s sindromom CHS niso primerna. V izjemnih primerih jih lahko predpiše zdravnik s potrebnimi izkušnjami in znanji o zdravljenju sindroma CHS, če je obenem na voljo spremljanje in nadzorovanje z zmožnostjo zagona ventilacije. Večina drugih zdravil, ki jih uporabljamo za otroke dnevno, je dovoljenih, vendar se o vseh morebitnih dvomih posvetujte s svojim specialistom za CHS.

### **ALI LAHKO OTROCI S SINDROMOM CHS PREJMEJO OBIČAJNE IMUNIZACIJE IN ALI POTREBUJEJO DODATNE IMUNIZACIJE?**

Da, bolniki naj prejmejo vse običajne imunizacije. Obstajajo tudi dodatna cepljenja, ki jih lahko opravijo, na primer letne imunizacije proti gripi, s katerimi zmanjšamo tveganje okužb dihalnih poti z virusom influence, ter cepivo s pnevmokokni polisaharidi za zaščito pred nekaterimi oblikami bakterijske (pnevmokokne) pljučnice.

Palivizumab so protitelesa, ki jih mesečno vbrizgamo za zaščito pred respiratornim sincicijskim virusom (RSV), povzroči nevarne okužbe dihal predvsem v prvem ali drugem letu življenja in lahko pri otroku, ki prejema dolgotrajno ventilacijo, povzroči resne težave. O palivizumabu je zato potrebno razmisliti pri otrocih, ki prejemajo dolgotrajno ventilacijo in so stari manj kot 24 mesecev na začetku sezone okužb z RSV.

## 18. NUJNI PRIMERI – KAKO JIH PREPOZNATI IN USTREZNO UKREPATI

### KAKŠNE OBLIKE NUJNIH PRIMEROV SO MOŽNE?

Za bolnike s sindromom CHS velja v primerjavi z ostalimi ljudmi večje tveganje za različne nujne primere. Ozaveščenost o tem in učinkovito ventiliranje zmanjšata verjetnost takšnih pojavov. Nevarnost zmanjša predvsem zgodnje prepoznavanje poslabšanja.

Glavna tveganja so dihalne težave in kardiorespiratorni zastoj zaradi:

- težav v dihalnih poteh ali s traheostomo;
- epizode izgube zavesti in kolaps (sinkopa);
- epizode zadrževanja diha (mlajši otroci);
- napadi in krči;
- odpoved opreme, kot je izpad električne energije ali tehnična okvara na ventilatorju.

### KAKO PREPOZNAM TEŽAVE Z DIHANJEM?

Ker je dihanje življenjsko pomembna funkcija in osnovna težava pri bolnikih s sindromom CHS, je prepoznavanje težav z dihanjem zelo pomembna .

Pri ljudeh **brez** CHS-ja težave pri dihanju prepoznamo po neugodju pri dihanju, stiskanju v prsnem košu ali zasoplosti (glej sliko).



*Pri bolnikih s sindromom CHS se udrtnje stene prsnega koša ne pokaže vedno*

Pri sindromu CHS se tovrstni občutki vselej ne pojavijo ali se pojavijo šele pozneje v bolezni. Zato se ne gre zanašati zgolj na te **simptome**. Podobno se zdravstveni delavci ne morejo zanašati na običajne **znake** dihalne stiske, kot so: hitro dihanje (tahipnoea), vdrtnje stene prsnega koša (recesija), razširitev nosnic, nenavadni zvoki med dihanjem in uporaba dodatnih dihalnih mišic.

CHS in najbolj uporabni kazalniki težav z dihanjem:

- bledoličnost, zelenost ali modrikavost;
- potenje;
- prekomerna utrujenost;
- kakršne koli nenavadni občutki pri dihanju;
- padci ravni kisika v krvi;
- dvig ravni ogljikovega dioksida.

Med morebitnimi boleznimi dihal (tudi prehladi) ali drugimi dihalnimi težavami je zelo pomembno imeti pri roki pulzni oksimeter (monitor zasičenosti; normalno  $\text{SpO}_2 = 95\text{--}100\%$ ) ± monitor ogljikovega dioksida.

**KAKO RAVNAM OB TEŽAVAH Z DIHANJEM?**



Če bolnik s sindromom CHS kaže zgoraj navedene simptome, ali ima nenormalne meritve kisika ali ogljikovega dioksida, upoštevajte in izvajajte načrt za zdravljenje v nujnih primerih, ki ste ga prejeli, ali pokličite zdravstvenega delavca.



Bolniku s sindromom CHS, ki diha samostojno, je nevarno dovajati dodaten kisik brez zagotovljene podporne ventilacije. S tem namreč ne zdravimo pod-dihanja, kar se pokaže z dvignjenimi ravnimi ogljikovega dioksida. V resnici z oskrbo samo s kisikom lahko še dodatno zavremo dihanje in tako omogočimo nadaljnjo rast ravni ogljikovega dioksida, čemur sledi koma. Če bolniku s CHS dovajate kisik, obvezno zagotovite učinkovito ventiliranje in spremljajte raven ogljikovega dioksida.

Če oseba ne diha ali ne kaže znakov življenja, pričnite s kardiopulmunalnim oživljanjem (t. i. temeljni postopki oživljanja – TPO – ali umetno dihanje »usta-na-usta«) in pokličite nujno pomoč. Zdravstveni delavci vas bodo poučili o tem, kako izvajati TPO, pomembno pa je, da TPO vadite na lutki.

#### **KAKO UKREPAM OB TEŽAVAH Z DIHALNO POTJO (TRAHEOSTOMIJO)?**

Če ima oseba nameščeno traheostomo, vas bodo zdravstveni delavci poučili, kako pravilno ukrepati v primeru morebitnih težav, tudi o tem, kaj storiti, če se odprtina prestavi ali zamaši. Pri bolnikih s traheostomo je treba upoštevati nekoliko spremenjene temeljne postopke oživljanja, o katerih vas bodo poučili zdravstveni delavci.

#### **KAKO UKREPAM OB IZGUBI ZAVESTI ALI NAPADU?**



Ker sta ti dve stanji sta pri bolnikih s sindromom CHS zelo pogosti, jih sprva rešujemo enako kot pri drugih osebah. Ob tem je pomembno, da poskrbimo za zadostno dihanje ali ustrezno ventilacijo. Ukrepi običajne prve pomoči so: namestitev osebe v ležečem položaj na tleh, stran od vseh morebitnih nevarnosti in preprečitev oviranja dihalnih poti z namestitvijo v bočni položaj za okrevanje.

Če dihanje ni zadostno, kar prepoznate po tem, da se prsni koš ne premika ali da se ustnice obarvajo modro, je treba posredovati podporno ventilacijo. Če ventilator ni takoj pri roki, ventilirajte na drug način, kot je:

- samonapihljiv balon,
- umetno dihanje »usta na usta« ali »usta na traheostomo«.

Ventilacijo lahko izboljšate tudi z vzdraženjem osebo.

*Samonapihljiv balon za oživljanje*



**KAKO RAVNAM MED EPIZODAMI ZADRŽEVANJA ZRAKA (AFEKTHNIH NAPADIH)?**

Takšne epizode so pogoste pri mlajših otrocih in so pogosto posledica neprijetnega sprožilca, kot so bolečina, strah ali jeza. Večina traja kratko in spontano izzveni brez ukrepanja. Pri nekaterih otrocih pa ob afektni apneji raven kisika pade. Ustnice se obarvajo modro (cianoza) ali se upočasni srčni utrip; lahko pa sledi tudi izguba zavesti. V takšnih primerih je treba nuditi enostavno prvo pomoč, tj. zaščititi bolnika, da se ne poškoduje ob morebitnih predmetih v bližini. Če dihanje ni zadostno, je treba napihovati pljuča (kot pri temeljnih postopkih oživljanja).



*Modro (cianotično) zadrževanja diha z usločenim hrbtom*

#### **KAJ SE ZGODI, ČE OPREMA ODPOVE?**

Opremo je potrebno redno servisirati in s tem zmanjšati verjetnost nepričakovane okvare. Vseeno je potrebno upoštevati, da nakljub skrbnemu vzdrževanju oprema lahko včasih odpove, na kar moramo biti pripravljeni.

Večina opreme se napaja z omrežno napetostjo in če ta odpove, je idealno, da se naprava preklopi na baterijsko napajanje. Baterijsko napajanje imajo:

- ventilator;
- pulzni oksimeter (monitor sat.);
- sesanje (za traheostomo).

Za primere, ko odpove baterija, pripravite druge načine za napihovanje pljuč ali mehansko sesanje. Samonapihljiv balon je zato neprecenljiv pripomoček.

Za druge okvare opreme predvidite nadomestno napravo ali 24-urni dostop do serviserjev. O tem se pogovorite z zdravnikom.

Če predvidevati druge možne nujne primere, se o njih posvetujte z zdravnikom, saj se morata z otrokom na njih ustrezno pripraviti.

#### **NEKAJ DA-JEV IN NE-JEV**

- ✓ Osebe s sindrom CHS naj, če je le možno, ne jemljejo pomirjevalnih zdravil, tudi ne predzdravljenja pred operacijo, če ob tem ni predvidena ventilacija.
- ✓ Odrasle in mlade osebe lahko uživajo alkohol le v izredno majhnih količinah, saj je bilo pitje alkohola povezano s primeri nenadne smrti.
- ✓ Osebe med plavanjem ne smejo sopsti in doživeti asfiksije. Med plavanjem jih je treba skrbno nadzorovati. Velja priporočilo, da ne plavajo pod vodo.

## 19. CHS IN MOŽGANI

### ZAKAJ IMA LAHKO BOLNIK S SINDROMOM CHS NEVROLOŠKE TEŽAVE?

CHS je genetska motnja, ki nastane že zgodaj v življenju zarodka in prizadene razvoj avtonomnega živčnega sistema (ANS). ANS nadzoruje in upravlja avtomatične funkcije, kot so: dihanje, cirkulacija, srčni ritem, delovanje črevesja, telesna temperatura in potenje itd. Tesno je povezan z dejavnostjo možganov.

Glavna anomalija pri sindromu CHS zajema zmanjšano zmožnost odzivanja na spremembe v ravneh kisika in ogljikovega dioksida v krvi, in sicer neustrezno prilagajanje dihanja. Raven kisika v krvi tako pade, raven ogljikovega dioksida pa se lahko dvigne, kar škodljivo učinkuje na možgane in srce. Nekatere prizadete osebe lahko kažejo tudi znake drugih težav, ki učinkujejo na možgane in razvoj in niso nujno povezane z akutnimi hipoksemičnimi epizodami, pač pa so lahko neposreden rezultat primarne nevrološke okvare v povezavi s sindromom CHS.



## **KAJ SO NAPADI?**

Napadi so simptomi težav v možganih. Zgodijo se zaradi nenadne preobsežne sinhronne nevronske dejavnosti v možganih.

## **KAKO IZGLEDAJO?**

Napadi lahko povzročijo nehotene spremembe v gibanju ali delovanju telesa oziroma delov telesa, zaznavanju, zavedanju ali obnašanju. Pogosto jih povezujemo z nenadnim in nehotenim krčenjem skupine mišic ali z izgubo zavesti.

Napade lahko povzročijo akutne hipoksemične epizode. Pri nekaterih prizadetih osebah pa so napadi neizzvani oziroma spontani.

Optimalna oksigenacija in ventilacija pri bolnikih s sindromom CHS zmanjšata verjetnost za hipoksemične epizode, pri osebah z bolj resnimi oblikami sindroma CHS pa lahko napadi preidejo v kronično motnjo, ki zahteva zdravljenje s protiepileptičnimi zdravili.

## **NEVROKOGNITIVNI RAZVOJ PRI OTROCIH S SINDROMOM CHS**

### **ALI SE BO OTROK LAHKO NORMALNO RAZVIJAL?**

Otroci s sindromom CHS se glede na njihove kognitivne sposobnosti uvrščajo v skupino počasno učečih se otrok, kar spremlja suboptimalen uspeh v šoli oziroma zmanjšane intelektualne zmožnosti. Zdi se, da je njihovo nevropsihološko delovanje, povezano z dobro podporno ventilacijo in s stopnjo resnosti bolezni CCHS.

Večina otrok s sindromom CHS obiskuje redne šole. Nekateri pa se vseeno soočajo s precejšnjimi učnimi težavami in zanje so primerni razredi s posebnim programom izobraževanja.

### **ALI OTROK LAHKO DOSEŽE NORMALNO INTELEKTUALNO RAVEN?**

Zgodnja postavitev diagnoze in optimalna podpora ventilacija lahko pripomoreta k normalnem intelektualnem delovanju.

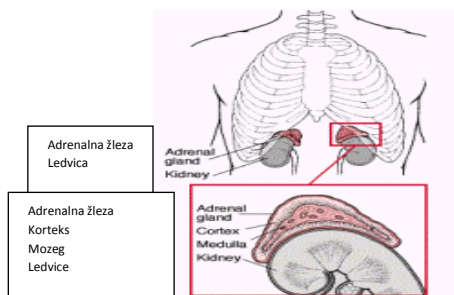
Z rednimi in obsežnimi testiranjmi intelektualnih sposobnosti lahko zgodaj prepoznamo težave in z aktivnim ukrepanjem v procesu izobraževanja skupaj z optimalno podporno ventilacijo zagotovimo najboljše možnosti za otrokov nevrokognitivni razvoj.

### KAJ PA MOTORIČNI RAZVOJNI MEJNIKI PRI BOLNIKU?

Vaš otrok bo zelo verjetno pravočasno dosegel vse mejnike razvoja motoričnih spretnosti. Potrebno pa je upoštevati, da ima veliko otrok s sindromom CHS znižan mišični tonus in zato v doseganju motoričnih spretnosti kasnijo zaradi česar se vključujejo v različne nevropsihoterapevtske programe.

### KAJ PA RAZVOJ TUMORJEV IZ NEURALNEGA GREBENA?

Celice neuralnega grebena so prehodne celice, ki migrirajo v zgodnjem razvoju zarodka in spodbudijo nastanek različnih celic avtonomnega živčnega sistema (ANS). Tumorji, ki izvirajo iz neuralnega grebena, se lahko pogosteje pojavljajo pri osebah z bolj resnimi oblikami sindroma CHS. Nastanejo lahko kjerkoli ob hrbtenici, najbolj pogosto v prsnem košu ali v trebušni votlini, ali v adrenalnih žlezah tik nad ledvicami.



### VID IN SLUH

Bolniki s sindromom CHS imajo pogosto motnje vida, ki se kažejo z motenim živčnim uravnavanjem delovanja oči. Večina jih ima ozke zenice, ki se slabo odzivajo na svetlobo. Trpijo lahko tudi zaradi različnih oblik škiljenja in s tem zaradi težavam s konvergenco med gledanjem na blizu.

### SLUH

Nekateri bolniki s sindromom CHS imajo težave s sluhom. Te so lahko povezane z motnjami prevajanja zvoka v perifernih ali centralnih nevronskih slušnih poteh. Motnje sluha je potrebno ugotoviti zgodaj v poteku bolezni, da lahko otrokom s sindromom CHS omogočimo pravilen razvoj govora, na katerega tako ali tako vpliva potreba po traheostomiji.

Mnogo otrok s sindromom CHS ima tudi težave s požiranjem. Za lažje prehranjevanje je zato občasno otrokom potrebno v trebuh namestiti gastrostomski tubus, ki ga v kasnejših letih običajno lahko odstranijo.



## **20. CHS IN ČREVESJE**

### **ZAKAJ SINDROM CHS PRIZADENE ČREVESJE?**

Sindrom CHS prizadene avtonomni živčni sistem (ANS), ki nadzira avtomatične funkcije, kot so dihanje, krvni obtok, ritem srca, delovanje črevesja, telesna temperatura in potenje. Zato pri teh bolnikih lahko pričakujemo težave v delovanju črevesja, srca in na očeh. Pri njih je pogostejše tudi pojavljanje določenih vrst tumorjev.

### **KATERE SO NAJPOGOSTEJŠE MOTNJE V ČREVESJU?**

Najbolj pogoste motnje črevesja so Hirschsprungova bolezen, gastro-ezofagealni refluks in druge motnje motilitete črevesja, kot sta driska brez infekcije ali težave s požiranjem.

### **KAJ JE HIRSCHSPRUNGOVA BOLEZEN?**

Bolnikih s sindromom CHS imajo pogosto pridruženo Hirschsprungovo bolezen. To obolenje prebavi, ki ga imenujemo tudi aganglionarni megakolon, povzročijo okvarjeni živci v črevesju. Dolžina prizadetega črevesa ni vedno enaka.

Klinični se bolezen lahko izrazi s poznim prehod prvega blata pri novorojenčkih, napetim oziroma napihnjenim trebuhom ali z različnimi stopnjami zaprtja. Pri resnejši stopnji bolezni lahko pride tudi do zapore črevesja.

Hirschsprungovo bolezen zdravimo tako, da kirurško odstranimo prizadet del črevesja in povežemo preostala konca normalnega črevesja. Običajno poseg opravijo že v otroštvu. Občasno se kirurgi najprej odločijo za kolostomijo, kar pomeni, da prestavijo črevesje na površino abdomna in ga dokončno popravijo pozneje.

### **KAJ JE GASTRO-EZOFAGEALNA REFLUKSNA BOLEZEN?**

Gastro-ezofagealni refluks (GERD) je pri otrocih s sindromom CHS posledica nezmožnosti spodnjega požiralnikovega sfinktra, ki je obroču podobna mišica, da dobro tesni in prepreči prehod želodčne vsebine nazaj v požiralnik (ezofagus). Če zapora med požiralnikom in želodcem ni

zanesljiva, sledi refluks želodčne kisline in druge želodčne vsebine nazaj v požiralnik. Pri tem zaradi kisline lahko pride do vnetja sluznice požiralnika in grla (glasilke) ter celo omogoči vstop hrane v pljuča.

Simptomi so spremenljivi, zajemajo lahko ponavljajoče se bljuvanje ali respiratorne simptome, kot so kašljanje. Prizadete osebe lahko občutijo tudi bolečino, zgago ali postanejo razdražljivi. Bolezen zdravimo z zdravilom, ki zmanjša nastajanje kisline v želodcu. Če zdravilo ne učinkuje, lahko zdravnik predpiše kirurški poseg.

#### **KAJ SO MOTNJE MOTILITETI?**

Nekateri otroci s sindromom CHS trpijo za motnjami motilitete črevesja tudi v odsotnosti Hirschsprungove bolezni. Običajno hrana potuje po prebavnem traktu s pomočjo ritmičnega krčenja in raztezanja gladkih mišic (peristaltiko). Pri moteni motiliteti črevesja takšna krčenja in raztezanja niso koordinirana. Te težave se lahko kažejo z oteženim požiranjem, bljuvanjem, nauzeo, zaprtostjo in drisko. Večino simptomov lahko zdravimo z zdravili, posebno hrano in telesno vadbo. V nekaterih primerih, ko otrok na primer ne more požirati, je potrebno začasno hranjenje po cevki, ki jo vstavimo v želodec. Večina otrok se nauči požirati v kasnejši starosti.

## 21. CHS IN SRCE

### KATERE SO NAJPOGOSTEJŠE TEŽAVE S SRCEM PRI BOLNIKIH S SINDROMOM CHS?

Najbolj pogoste težave s srcem so motnje srčnega ritma (aritmije) in pljučna hipertenzija.

### KAJ SO ARITMIJE?

Aritmije so bolezenska stanja, ko srce ne bije pravilno. Najbolj pogoste oblike aritmij pri bolnikih s sindromom CHS so **bradikardije**, pri kateri srce bije počasi ali se za nekaj sekund celo zaustavi. Te motnje srčnega ritma so lahko asimptomatične ali pa bolniki doživljajo ponavljajoče epizode omedlevice, ki jih imenujemo **sinkope** (prehodna izguba zavesti in posturalnega tonusa, ki jo spremlja padec in samodejno okrevanje). Če so takšni premori daljši, lahko povzročijo zastoj srca ali celo nenadno smrt.

### KAKO DIAGNOSTICIRAMO ARITMIJE?

Motnje v srčnem ritmu lahko zaznamo med podaljšanim spremljanjem in nadzorovanjem z elektrokardiografijo (EKG), ki traja 24–72 ur in jo poznamo kot monitor Holter.

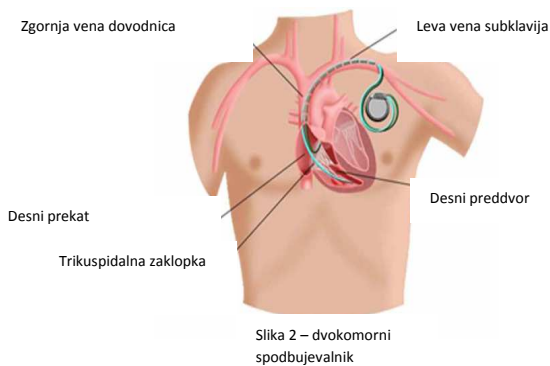
Elektrode



Monitor Holter

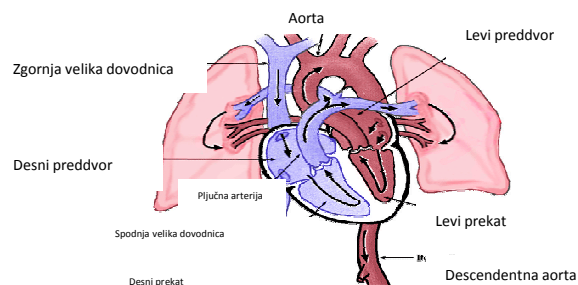
### ALI JE TE TEŽAVE MOŽNO ZDRAVITI?

Kardiolog se na podlagi izvida Holter in simptomov odloči za zdravljenje z zdravili ali, če gre za resnejša stanja, za namestitev srčnega spodbujevalnika. Spodbujevalnik je majhna naprava, ki jo vstavimo pod kožo. Opremljena je z žicami, ki analizirajo srčni ritem, in če ritem pade pod določeno vrednost, spodbujevalnik pošlje po žicah električne signale, ki spodbudijo bitje srca.



### KAJ JE PLJUČNA HIPERTENZIJA/PLJUČNA BOLEZEN SRCA?

**Pljučna hipertenzija** je visok krvni tlak v arterijah, po katerih se pretaka kri v pljuča, kjer se oksigenira. Zaradi kronično nizkih ravni kisika v krvi ali kronično visokih ravni ogljikovega dioksida v krvi se začnejo ožiti mišice krvnih žil in povzročijo dvig krvnega tlaka v njih, tj. stanje, ki ga poznam pod imenom pljučna hipertenzija. Zaradi visokega tlaka v krvnih žilah srce z večjim naporom črpa kri skozi pljuča. Če je tlak previsok, srce takšne obremenitve ne dohaja in se posledično razširi, tj. oblika odpovedi srca, poznana kot pljučna bolezen srca.



### KAKO PREPOZNAMEO PLJUČNO HIPERTENZIJO?

Blaga oblika pljučne hipertenzije je lahko simptomatična ali povzroči modrikasto obarvanje ustnic in kože, [slabost](#) in [težko dihanje](#). Pri bolnikih, pri katerih se razvije pljučna bolezen srca (cor pulmonale), se ti simptomi poslabšajo, spremljajo jih otečeni gležnji in noge (periferni edem) ter tekočina v trebušni votlini (ascites).



### KAKO DIAGNOSTICIRAMO PLJUČNO HIPERTENZIJO?

Pljučno hipertenzijo diagnosticira kardiolog z ehokardiografijo (ehokardiografja ali kardiološki ultrazvok) in EKG v določenih intervalih.

### ALI PLJUČNO HIPERTENZIJO LAHKO PREPREČIMO OZIROMA ZDRAVIMO?

Preprečimo jo tako, da nadziramo in uravnavamo ravni kisika in ogljikovega dioksida. Zato je pri bolniku potrebno že zgodaj zagotoviti najboljšo ventilacijo.

Ko se razvije pljučna bolezen srca, so na voljo različne možnosti zdravljenja, kot je optimiziranje vrednosti kisika ob ventilaciji in zdravljenje z različnimi vrstami zdravil.

### **ALI SO VSE EPIZODE IZGUBE ZAVESTI POSLEDICE ARITMIJE PRI CHS?**

Ne, otroci lahko doživljajo tudi omedlevice, povezane z ortostatično hipotenzijo, t. i. **posturalno hipotenzijo**. Ta je posledica nizkega krvnega tlaka, ki se zgodi, ko nenadoma vstanejo. Zaradi posturalne hipotenzije je bolnik lahko tudi omotičen ali ima vrtoglavico; poznamo jo tudi kot nevrokardiogeno sinkopo.

## 22. CHS IN TUMORJI

### ALI SE PRI BOLNIKIH S SINDROMOM CHS POGOSTO RAZVIVIJEJO TUMORJI?

Ne, vendar se pri nekaterih bolnikih s sindromom CHS lahko razvijejo tumorji, ki pa niso nujno nevarni. Odkar smo odkrili specifične genske spremembe pri bolnikih s CHS-jem, smo spoznali, da povišano tveganje za razvoj tumorjev iz nevralnega grebena ne velja za vse bolnike. Bolj natančno je tozadevno potrebno spremljati predvsem bolnike z mutacijami podaljšane ponovitve polialianinov, kar pomeni 20/28 do 20/33, in bolnike z drugačepomenskimi in nesmiselnimi mutacijami ter mutacijami z zamenjavo bralnega okvirja. Za nadaljnje informacije, prosimo, glejte brošuro o genetskih odkritjih.

Pri bolnikih z boleznijo ROHHAD je verjetnost razvoja tumorja večja.

Celice, ki se tumorsko preoblikujejo, izvirajo iz celic živčnega sistema. Te svežnje celic imenujemo nevralni greben. Takšni tumorji se večinoma pojavljajo v zgodnjem otroštvu.

### KAKŠNI SO SIMPTOMI?

V zgodnjih fazah je bolnik pogosto brez simptomov, medtem ko so poznejše oblike odvisne predvsem od mesta tumorja. V trebušni votlini masa tumorja lahko spodbudi zatekanje trebuha in [zaprtost](#) ali celo kronično drisko. V prsnem košu lahko tumor povzroči težave pri dihanju. Ko pritiska na hrbtenjačo, tumor povzroči šibkost in s tem nezmožnost stoje, plazenja ali hoje oziroma težave z odvajanjem.

### KAKO IŠČEMO TUMORJE?

Tumorji proizvajajo snovi, ki jih lahko najdemo v krvi (kot je nevronske specifična enolaza) ali v urinu (katekolamin). Zelo koristne so lahko tudi različne metode slikanja.

### ALI LAHKO TE TUMORJE ZDRAVIMO?

Da, vendar je zdravljenje tumorjev, ki se razvijejo iz nevralnega grebena, odvisno od vrste, stopnje in mesta tumorja.



Zdravniki se pogosto odločijo za operacijo in/ali kemoterapijo, ki lahko pomaga. Zdravljenje je običajno prilagojeno vsakemu posameznemu bolniku.