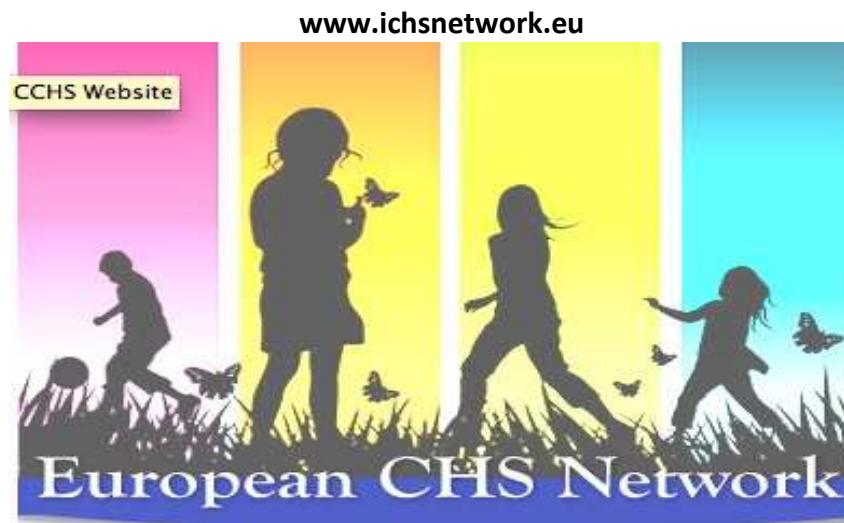




Centralni hipoventilacijski sindrom

Knjižica sa informacijama za pacijente i njegovatelje
verzija 1.2 – studeni 2012.

Ova knjižica ima za cilj pružiti pacijentima i njegovateljima osnovne informacije o tome kako liječnici dijagnosticiraju i liječe CHS, uključujući i njegov najčešći oblik kongenitalni centralni hipoventilacijski sindrom (CCHS). Također pruža informacije o tome kako živjeti s CHS. Dostupna je na www.ichsnetwork.eu

SADRŽAJ

Br. poglavlja	Naslov poglavlja	Stranica
	Uvod i dijagnoza	
1	Predgovor	
2	Uvod u CHS	
3	Razumijevanje disanja	
4	Kliničke prezentacije CHS-a	
5	CCHS: pregled	
6	ROHHAD: pregled	
7	CHS i genetika	
	Njega pacijenta	
8	CHS i ventilacijska potpora	
9	Traheostomijska ventilacija	
10	Ventilacija pomoću maske	
11	Elektrostimulacija dijafragme	
12	Prijelazi na druge vrste respiracijske potpore	
13	Kućni nadzor	
14	Usluge i praćenje	
15	Svakodnevni život	
16	Postati neovisan	
17	Anestezija, lijekovi i cijepljenje	
18	Hitna stanja: kako prepoznati i reagirati	
	Druga pitanja	
19	CHS i mozak	
20	CHS i crijeva	
21	CHS i srce	
22	CHS i tumori	
23	Kratice i rječnik	

1. PREDGOVOR



Centralni hipoventilacijski sindrom (CHS) je rijetko stanje koje je prepoznato u ranim 1970-im. Većina zdravstvenih stručnjaka nikada neće naići na CHS, pa čak i liječnici koji brinu o pacijentima oboljelim od CHS-a obično će imati samo jednog ili dva pacijenta. Kako medicina napreduje, vještine pretraživanja i liječenja postaju sve složenije i liječnicima je sve teže da zadrže korak sa posebnim problemima i rijetkim stanjima. Kliničke mreže su razvijene tako da se manji broj ljekara posebno interesira za veći broj tih slučajeva.

Kada je riječ o CHS-u, liječnici u Francuskoj su osnovali prvu nacionalnu mrežu, a zatim počeli razvijati veze s liječnicima u drugim europskim zemljama. Europska CHS mreža započela je rad s malim brojem liječnika 2004. godine, a zatim je 2009. osigurala financiranje europskog razvojnog projekta za razvoj CHS registra, potražila je usluge diljem EU, napravila kliničke smjernice, web stranicu i informacije za pacijente i njegovatelje. Ova knjižica predstavlja jedan od prvih rezultata te pan-europske suradnje i nadamo se da će poslužiti svojoj svrsi. Važno je da se liječnicima oda priznanje i zato su njihova imena navedena u nastavku. Zahvalni smo obiteljima i grupama za podršku obiteljima na njihovim komentarima.

Liječnici

Isabella Ceccherini, Genova, Italija
Helena Estevao, Coimbra, Portugal
Matthias Frerick, Munich, Njemačka
Angeles Garcia, Madrid, Španjolska
Barbara Gnidovec, Ljubljana, Slovenija
Miriam Katz-Salamon, Stockholm, Švedska
David Kilner, London, Ujedinjeno Kraljevstvo

Agneta Markstrom, Stockholm, Švedska
Marek Migdal, Warsaw, Poljska
Francesco Morandi, Erba, Italija
Giancarlo Ottonello, Genova, Italija
Jochen Peters, Munich, Njemačka
Andreas Pflieger, Graz, Austrija
Raffaele Piumelli, Florence, Italija

Raquel Porto, Madrid, Španjolska
Moritz Rohrbach, Munich, Njemačka
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, UK
Johannes Schoeber, Munich, Njemačka
Irena Senecic, Zagreb, Hrvatska
Ha Trang, Paris, Francuska

Grupe za podršku obiteljima

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

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

Linda Middleton, UK Grupa za podršku
obitelji

Mary Vanderlaan, CCHS obiteljska mreža, SAD
Martin Samuels, UK partner EU-CHS mreže, travanj 2012.

2. Uvod

Centralni hipoventilacijski sindrom (CHS) je skup poremećaja koji uključuju pod-disanje zbog problema u načinu na koji mozak obrađuje i šalje poruke dijafragmi i mišićima prsnog koša zaduženim za disanje. Najčešći oblik je Kongenitalni centralni hipoventilacijski sindrom (CCHS) koji se pojavljuje u prvom mjesecu života, obično nedugo nakon rođenja. Blaži oblici CHS-a mogu se pojaviti kasnije u djetinjstvu ili čak u odrasloj dobi (kasni početak CCHS-a ili LO-CCHS-a). Tu je također oblik hipoventilacije koji je povezan s hormonalnim problemima koji se pojavljuju sredinom djetinjstva i ovo stanje se naziva brzi nastup pretilosti s hipotalamičkim i autonomnim poremećajem (ROHHAD). Svi oblici u izvjesnoj mjeri uključuju probleme u drugim dijelovima autonomnog živčanog sustava u tijelu.

Nije poznato koliko je ljudi oboljelo od CHS-a. Procijenjeno je da je učestalost negdje oko 1 pogođene bebe na svakih 50.000 – 200.000 živorođenih beba, zbog čega se ovo stanje smatra rijetkim. U svakoj većoj europskoj zemlji vjerojatno ima između 50 i 100 oboljelih osoba. U većini zemalja nema potpunih informacija o tome gdje žive djeca i odrasli oboljeli od CHS-a, iako je napravljen pan-europski CHS registar koji trenutno postoji u Francuskoj.

CHS se naziva Ondinina kletva, što je nesretni naziv koji je ovo stanje dobilo 1962. godine. Ovaj naziv ovog stanja potiče iz njemačke legende u kojoj je nimfa Ondina bacila kletvu na svog nevjernog smrtnog supruga, uklanjanjem svih automatskih funkcija iz njegovog tijela zbog čega se on morao prisjećati da treba disati. Kad bi odlazio na spavanje, prestao bi disati. Međutim, većina ljudi s CHS-om ne prestaje potpuno s disanjem, ali ne diše dovoljno duboko.



3. RAZUMIJEVANJE DISANJA

ZAŠTO JE DISANJE VAŽNO?

Respiracija (ili disanje) je vitalni proces kojim se kisik isporučuje u krv, a ugljikov dioksid, otpadni produkt metabolizma, odstranjuje iz našeg tijela. U plućima se kisik iz udahnutog zraka vezuje za crvene krvne stanice i prenosi krvotokom do svih stanica u tijelu. Rad i opstanak stanica ovise o kontinuiranom pružanju biokemijske energije („goriva“) kroz proces u kojem se troše šećer (glukoza) i kisik, a proizvode se ugljikov dioksid i voda. Iako tijelo ima velike rezerve glukoze kako bi podnijelo epizode gladovanja, ne postoje zalihe kisika i ozljede tkiva mogu nastati u roku od nekoliko minuta kad disanje prestane.

KAKO DISANJE FUNKCIONIRA?

Naš dišni sustav sastoji se od dišnih putova (nosa, grla, dušnika i bronhijalnog stabla), kostiju prsnog koša, dišnih mišića (dijafragme i mišića prsnog koša) i dva pluća. Disanjem upravlja mozak koji dijafragmi šalje redovite impulse preko kralježnične moždine i perifernih živaca. Kontrakcije dijafragme povećavaju i smanjuju zapreminu prsnog koša, čime se zrak ubacuje u pluća i izbacuje iz njih. Razmjena plina događa se dok su pluća puna i kisik prelazi iz zračnog prostora u krv, a ugljikov dioksid se kreće u suprotnom smjeru.

KAKO SE KONTROLIRA VENTILACIJA?

Koncentraciju kisika i koncentraciju ugljikovog dioksida u krvi pažljivo prate posebni senzori živčanog tkiva, koji se uglavnom nalaze u mozgu. Normalni tlak kisika u arterijskoj krvi (PO_2) je 70-100 mm Hg (9,7-13,3 kPa), a zasićenje kisikom (SpO_2), koje se lakše može mjeriti pulsnom oksimetrijom, je 95-100%. Normalni tlak ugljikovog dioksida (pCO_2) je 35-45 mm Hg.

Količina zraka koja se udahne sa svakim udisajem zove se plimni volumen (PV). Dišna stopa (DS) i plimni volumen određuju minutnu ventilaciju (MV).

$$PV \text{ (ml)} \times DS \text{ (min}^{-1}\text{)} = MV \text{ (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$$

Kada porastu metabolički zahtjevi, a time i potreba za unosom kisika i eliminacijom ugljikovog dioksida, primjerice tijekom vježbanja ili groznice, dišni pogon će povećati stopu i dubinu disanja da bi prilagodio minutnu ventilaciju.

KAKO SE DISANJE MIJENJA S GODINAMA?

Mlada i rastući organizam ima veliku potrebu za energijom i kisikom. Minutna ventilacija se prilagođava tim potrebama uglavnom kroz dišnu stopu, u rasponu od 40 udisaja u minuti u razdoblju nakon rođenja do stope od 12 – 18 udisaja u minuti u odrasloj dobi. Nasuprot tome, plimni volumen (oko 7 – 10 ml po kg tjelesne težine) ostaje relativno konstantan tijekom vremena.

ŠTO JE HIPOVENTILACIJA?

U medicini, *hipo* znači *ispod*, a *ventilacija* znači *disanje*. Stoga hipoventilacija podrazumijeva otežano disanje. To se događa kada je disanje nedovoljno da bi se njime unijelo dovoljno kisika u pluća i izbacilo dovoljno ugljikovog dioksida. Stoga je razina kisika u krvi niska (hipoksemija), a razina ugljikovog dioksida u krvi raste (hiperkapnija ili hiperkarbija).

Hipoventilacija može biti uzrokovana bolestima mišića, pluća, gornjih dišnih putova i mozga, pogotovo dubokih struktura mozga (takozvanoga moždanog debla). To uključuje depresivna stanja svijesti i centralni hipoventilacijski sindrom. Ovisno o smanjenju minutne ventilacije, arterijska zasićenost kisikom opada, a koncentracija ugljikovog dioksida raste. Lako postoje neki kompenzacijski mehanizmi za održavanje opskrbe tkiva kisikom u akutnim stanjima bolesti, čak i blagi stupnjevi kronične hipoventilacije mogu biti štetni za mozak, srce i pluća u razvoju.

4. KLINIČKA PREZENTACIJA CHS-A

ŠTO JE CENTRALNA HIPOVENTILACIJA?

Centralna hipoventilacija znači da je hipoventilacija nastala uslijed poremećaja u mozgu koji nije u stanju poslati poruku za pokretanje kontrakcije dijafragme te stoga pokretanje disanja.

Oboljeli od CHS-a ne reagiraju na promjene razine kisika i ugljikovog dioksida u krvi. To je zato što senzori u krvnim žilama u vratu i mozgu ne šalju poruke moždanom deblu na ispravan način. Moždano deblo ne reagira povećanjem disanja kada je to potrebno. Oboljela osoba ne prepoznaje, bilo svjesno ili nesvjesno, da joj je disanje neadekvatno. On ili ona tada plitko diše na niskoj dišnoj stopi i ne unosi dovoljno kisika i ne izbacuje dovoljno ugljikovog dioksida.

ŠTO JE KONGENITALNI CENTRALNI HIPOVENTILACIJSKI SINDROM?

Kongenitalni znači da ste rođeni sa ovom bolešću. Simptomi se javljaju odmah ili ubrzo nakon rođenja, ili je genetska abnormalnost prisutna ali se ne može pokazati nekoliko mjeseci ili godina zbog blažeg oblika oboljenja. Ako se simptomi pojave nakon prvog mjeseca života ili kasnije, bolest se ponekad naziva CCHS (LO-CCHS) sa odgođenim početkom.

Ako je centralna hipoventilacija povezana s nedostatkom bilo kojeg drugog dijagnosticiranog poremećaja mozga, živaca, mišića ili metabolizma i nema drugog genetskog sindroma ili utvrđene posebne genetske mutacije (*PHOX2B*), to se zove centralni hipoventilacijski sindrom.

POSTOJE LI I DRUGE VRSTE CENTRALNOG HIPOVENTILACIJSKOG SINDROMA?

Hipoventilacija koja se pojavljuje kasnije u djetinjstvu, a povezana je s brzim dobivanjem tjelesne težine i hormonskim poremećajima, naziva se ROHHAD.

KAKO SE OČITUJE CHS?

Hipoventilacija može se dogoditi samo tijekom dubokog sna dok je disanje u budnom stanju normalno. U drugim slučajevima, disanje potpuno prestaje tijekom spavanja s teškom hipoventilacijom tijekom budnosti. Načini na koji se to očituje su sljedeći:

- potreba za mehaničkom (potpomognutom) ventilacijom od rođenja
- epizode dobivanja plave, vrlo blijede ili sive boje

- događaji očividno opasni po život
- teške infekcije u prsnom košu
- mala tjelesna težina ili slabi rast
- usporeni razvoj
- otkazivanje srca
- napadaji (grčevi ili konvulzije)

Kod djece također bismo razmotrili CHS ako imaju neku od prethodno navedenih pojava i nešto od sljedećeg:

- brz početak pretilosti
- poremećaje u ponašanju
- prekomjernu žeđ
- hormonske poremećaje

CHS također treba uzeti u obzir kod djece i odraslih koji imaju:

- tešku apneju za vrijeme spavanja
- loše reakcije na anesteziju
- teške infekcije u prsnom košu koje iziskuju dugotrajnu ventilaciju

Ponekad se dijagnoza postavlja nakon genetskog istraživanja obavljenog na rođaku osobe oboljele od CHS-a.

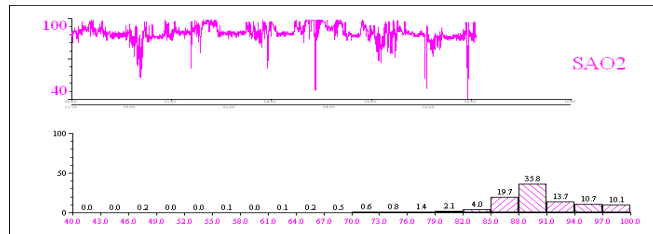
KAKO SE DIJAGNOSTICIRA HIPOVENTILACIJA?

Hipoventilacija se dijagnosticira mjerenjem razine ugljikovog dioksida u krvi i dobivanjem nalaza mjerenja iznad 50 mmHg (milimetara žive) ili 6,7 kPa (kilopaskala). To su mjerenja tlaka, a provode se ili uzimanjem uzorka krvi, korištenjem senzora na koži (transkutani ugljikov dioksid) ili iz izdaha (završni plimni ugljikov dioksid).

Hipoventilacija je upadljivija i razina ugljikovog dioksida je najviša tijekom spavanja, a osobito tijekom faze sna u kojoj nema brzog pomicanja očiju (non-REM faza spavanja). Uzimanje uzorka krvi može biti netočno, jer pravljenje otvora iglom na koži najčešće izaziva uzrujanost, budi dijete i povećava disanje.

Hipoventilacija se može dijagnosticirati različitim tehnikama:

Oksimetrijsko snimanje spavanja. Time će biti otkriven pad razine kisika u krvi, ali neće biti otkriveni manje ozbiljni problemi poput stanki u disanju (apnea) bez pada razine kisika. Budući da stanka u disanju može biti normalna, najčešće će biti potrebne druge vrste snimanja.



Oksimetrija spavanja

Kardiorespiracijsko snimanje spavanja. Ovim istraživanjem biće otkrivene stanke u disanju, ali ono ne daje informacije o kvaliteti sna. Može se dogoditi da pacijent nema stanke jer nije spavao dovoljno duboko da bi se poremećaj mogao očitovati.

Polisomnografija: Ovo je najbolji način ispitivanja koji se može izvesti jer daje sve potrebne informacije za procjenu disanja tijekom spavanja.

Diurnalna (dnevna) hipoventilacija može se dijagnosticirati praćenjem razine SpO2 i CO2 tijekom dana. Otkrivanje SpO2 < 95% i CO2 > 50 mmHg (6,7 kPa) omogućuje dijagnosticiranje vigilne hipoventilacije.

DA LI OBOJELI OD CHS-A IMAJU I DRUGE SIMPTOME OSIM HIPOVENTILACIJE?

CCHS i LO-CCHS su genetski poremećaji uzrokovani mutacijama gena [PHOX2B](#). Ovaj [gen](#) je važan za normalan razvoj [autonomnog živčanog sustava](#) koji kontrolira mnoge organe i mišiće u tijelu. Stoga mutacije gena [PHOX2B](#) mogu utjecati na mnoge funkcije tijela.

Oko 20% oboljelih pati od nedostatka živaca u debelom crijevu (Hirschsprungova bolest). Drugi imaju poteškoće s hranjenjem uslijed refluksa kiseline, probavne smetnje i teškoće pri gutanju krutih tvari.

Neki pacijenti s CHS-om su u opasnosti od razvoja tumora u živčanom tkivu (neuroblastoma), u nadbubrežne žlijezdama (iznad bubrega), vratu, prsima ili kralježničnoj moždini; to mogu biti kancerogene ili bezopasne izrasline. Oboljeli od CHS-a također imaju i druge simptome povezane s poremećajima autonomnog živčanog sustava, kao što su abnormalne reakcije zjenica na svjetlo, mjestimične epizode obilnog znojenja, žeđ i abnormalna regulacija krvnog tlaka, srčanog ritma i tjelesne temperature.

5. PREGLED CCHS-A

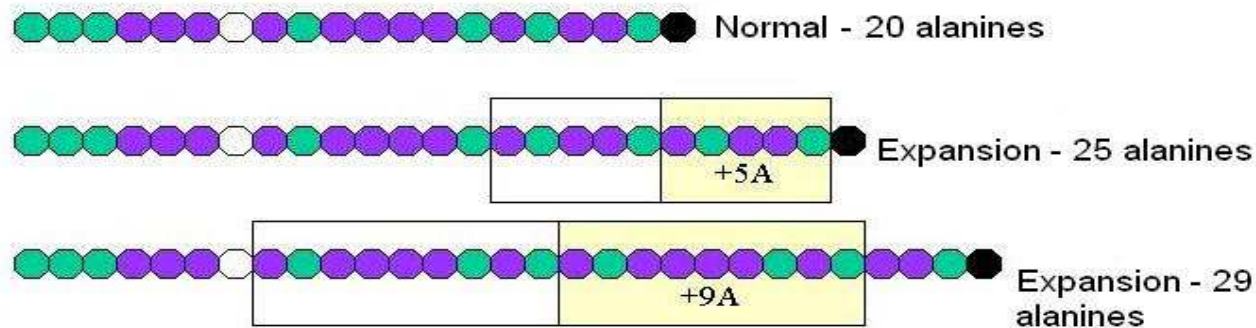
ŠTO JE CCHS?

Kongenitalni centralni hipoventilacijski sindrom (CCHS; Ondinina kletva) predstavlja genetsko stanje koje uključuje autonomni živčani sustav, koji kontrolira automatske funkcije tijela, uključujući i disanje. **Kongenitalni** je jer se čini da se djeca rađaju s ovim stanjem, iako neka nemaju problema odmah nakon rođenja. **Centralni** je jer uključuje centralni živčani sustav, to jest mozak. Dišni centri se nalaze u donjem dijelu mozga (moždano deblo), odmah iznad mjesta gdje kralježnična moždina ulazi u lubanju. **Hipoventilacija** je najozbiljnija tijekom spavanja.

Problemi s disanjem mogu se pojaviti i za vrijeme budnosti, premda obično u blažem stupnju. Stoga, poremećaj disanja varira u težini od relativno blagog pod-disanja tijekom samo određenih dijelova sna i normalnog disanja tijekom budnosti, pa sve do potpunog prestanka disanja tijekom spavanja i ozbiljnog pod-disanja tijekom budnosti - to se naročito može pokazati tijekom hranjenja (osobito u djetinjstvo) ili koncentriranja.

ŠTO IZAZIVA CCHS?

U posljednjih nekoliko godina, naučili smo da CCHS nastaje zbog problema s određenim genom koji utječe na način na koji se živčano tkivo u mozgu razvija rano u životu fetusa. Smatra se da će ovaj poremećaj u većini slučajeva nastati spontano u vrijeme formiranja novog embrija, što je stanje poznato kao spontana mutacija. U svim stanicama oboljelog djeteta postojeće abnormalni gen, dok će kod roditelja stanje obično biti nepromijenjeno. Međutim, znamo da u 5-10% slučajeva jedan roditelj može biti nositelj genetskih nepravilnosti. Ovi roditelji mogu imati tu genetsku nepravilnost u svim svojim tjelesnim stanicama ili samo u nekim. To djelomično objašnjava zašto je kod nekih roditelja otkriveno da imaju hipoventilaciju nakon pozitivnog genetskog testiranja, dok je većina nema.



Normal – 20 alanines = Normalno – 20 alanina

Expansion – 25 alanines = Proširenje – 25 alanina

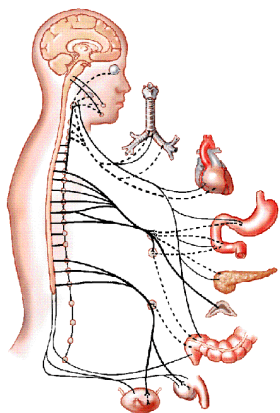
Expansion – 29 alanines = Proširenje – 29 alanina

Razlike u genu u normalnom stanju i sa CCHS-om

Genetske nepravilnosti utječu na kontrolnu regiju, pod nazivom *PHOX2B*, u jednom paru gena na kromosomu broj 4 (postoji 23 para kromosoma u svakoj stanici tijela). Gen *PHOX2B* je odgovoran za razvoj moždanog tkiva u ranom zametku, odnosno prije 8 tjedna trudnoće. U jednom trenutku gena, postoji niz od 20 proteina, pod nazivom alanin, ali pogođeni gen ima negdje između 25 i 33 alanina – to se zove *ponavljano širenje polialanina*. Ova nepravilnost nije pronađena kod osoba koje nisu pogođene. Zato je *PHOX2B* opisan kao gen koji definira bolest. Eksperimenti na miševima su pokazali da fetusi ne prežive trudnoću ako su pogođena oba gena.

Kod djece kod koje mutacija gena *PHOX2B* nije pronađena, ponekad se javljaju drugi genetski nalazi u genu *PHOX2B*.

Ako osoba s mutacijom gena *PHOX2B* ima djecu, ona imaju 50% šanse da naslijede pogođeni gen. Ako nosi gen, pojedinac će biti pogođeni u određenoj mjeri ili drugi, tj. ne postoji status mirnog nositelja. Zbog toga sada prepoznajemo neke odrasle osobe s ovom bolešću kod kojih se nikada ranije u životu nije sumnjalo da je imaju. Ako odrasla osoba s *PHOX2B* ima dijete, otkrivanje poremećaja je moguće kod pogođenoga fetusa u ranoj fazi trudnoće.



NA ŠTO UTJEČE CCHS?

Glavni problem je utjecaj na disanje, ali pogođen može biti bilo koji dio tijela pod automatskom kontrolom.

To uključuje srce, oči, crijeva, mozak i kožu.

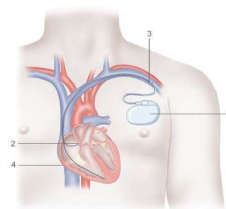
DISANJE

Kao što je opisano u prethodnom poglavlju, kod oboljelih osoba razvija se hipoventilacija, koja je izraženija tijekom spavanja nego tijekom budnosti.

Te osobe ne osjećaju i ne reagiraju automatski na promjene razine kisika i ugljikovog dioksida, kako to rade osobe koje nisu oboljele. To može prouzročiti loše napuhavanje pluća, slab rast i razvoj, teške upale pluća, otežan rad srca, napadaje, ozljeđivanje mozga i smrt.

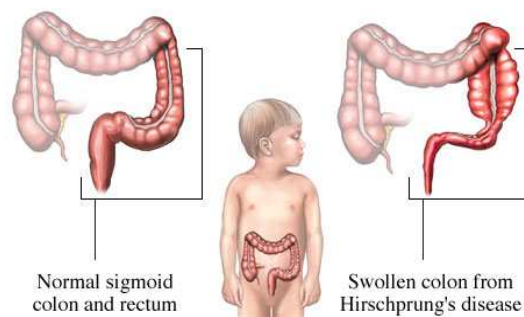
SRCE

Osobe oboljele od CCHS-a imaju stanke srčanog ritma (sinusni infarkt). To može biti popraćeno epizodama vrtoglavice, kolapsom ili napadajima. U nekim slučajevima potreban je elektrostimulator srca. U blagim slučajevima vjerojatno neće biti ovih komplikacija.



HRANJENJE I CRIJEVA

Može biti pogođen živac koji kontrolira jednjak, želudac i crijeva. Ako je pogođeno debelo crijevo, to se može očitovati teškim zatvorom ili distenzijom trbuha (poznato kao Hirschsprungova bolest) i zahtijeva operaciju crijeva. Ako su pogođeni jednjak i želudac, to može biti vezano uz probavne smetnje, otežano gutanje i slab apetit.



Normal sigmoid colon and rectum – Normalno sigmoidno debelo crijevo i rektum

Swollen colon from Hirschsprung's disease – Otečeno debelo crijevo uslijed Hirschsprungove bolesti

MOZAK I ŽIVČANI SUSTAV

Kod nekih osoba mogu se očitovati dokazi drugih problema koji utječu na mozak i razvoj. To se može pokazati u vidu poteškoća s učenjem, epilepsije, ili problema s vidom i sluhom. Također, epizode zadržavanja daha s cijanozom, potaknute ljutnjom, bolom ili strahom, češće su u ranoj dobi nego kod djece koja nisu oboljela.

Osobe s težim oblicima CHS-a također su u opasnosti od razvoja abnormalnih izraslina živčanih stanica (živčanih stanica tumora) koje su dio autonomnog živčanog sustava. One mogu biti ili benigne (bezopasne) ili maligne (zloćudne).

Fotografije djece s CCHS-om



6. Pregled ROHHAD-a

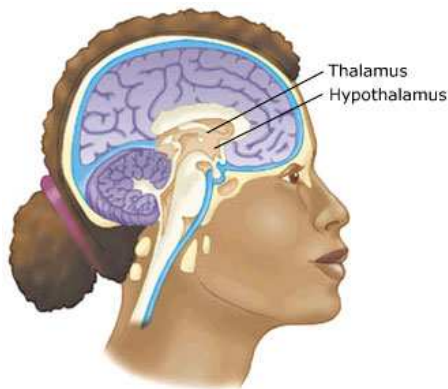
ŠTO JE ROHHAD?

Ovaj naziv je kratica za brzi nastup pretilosti, hipoventilacija, hipotalamički i autonomni poremećaj

Ovo je vrlo rijetka bolest s nekoliko povezanih problema: pretilost, hipoventilacija, hormonalni problemi, problemi sa automatskim kontroliranjem tjelesne temperature, znojenje i promjene u broju otkucaja srca i krvnog tlaka. Pacijenti također mogu imati promjene u ponašanju, poput agresije ili osjećaju pretjeranu glad i žeđ. Respiracijski simptomi mogu biti ozbiljni, pa čak i do te mjere da je zbog respiracijskog aresta potrebna reanimacija. Pacijenti također mogu imati bolesti oka poput strabizma (škiljenje) ili razlike u veličinama zjenica. Pretilost je problem od velike važnosti, pa čak se i pogrešno tumači kao uzročnik hipoventilacije zbog čega se ne dijagnosticira ROHHAD.

ŠTO IZAZIVA ROHHAD?

Uzročnik ROHHAD-a nije poznat. Ova bolest obuhvaća poremećaj hipotalamusa, dijela mozga koji kontrolira neke važne osnovne funkcije, kao što su: temperatura, spavanje, glad, žeđ, rast, seksualni razvoj, funkcija štitnjače, disanje i ponašanje.



Hipotalamus

Thalamus – Talamus

Hypothalamus – Hipotalamus

KAKO SE OČITUJE HIPOVENTILACIJA?

Hipoventilacija može nastupiti iznenada, ponekad nakon epizode zaraze ili nakon anestezije. Hipovekilacija također može dovesti do iznenadnog respiracijskog aresta. To bi se moglo spriječiti provođenjem studije spavanja kod djece koja su iznenada postala pretila, jer se ovaj znak često događa prije hipovekilacije.

DA LI SE HIPOVENTILACIJA LIJEČI DRUGAČIJE OD CCHS-A?

Hipoventilacija se može razlikovati po ozbiljnosti. Neki bolesnici mogu imati hipovekilaciju samo noću, dok drugi pate od hipovekilacije 24 sata dnevno. Onim pacijentima koji trebaju mehaničku ventilaciju samo tijekom spavanja obično se može pomoći maskom za disanje, a oni koji trebaju ventilaciju 24 sata dnevno liječe se ventilacijom kroz traheostomiju.

ŠTO NIJE U REDU S HORMONIMA?

Nekoliko hormonskih poremećaja javlja se zajedno u ROHHAD-u. To može biti nedovoljna proizvodnja hormona, tako da su potrebni dodaci, uključujući i: 1) štitnjača u vratu, potreban tiroksin, 2) nadbubrežne žlijezde iznad bubrega, potreban kortizol i 3) jajnici ili testisi, potrebni spolni hormoni estrogen i testosteron. Regulacija žeđi i gladi također ovisi o nekoj hormonalnoj kontroli i može biti neispravna uslijed ROHHAD-a.

ŠTO SE DOGAĐA U PUBERTETU?

Zbog nedostatka nekih hormona koji su potrebni tijekom puberteta za promicanje rasta i seksualnog razvoja, pubertet može biti odgođen i treba uzeti u obzir dodatnu hormonsku terapiju.

ŠTO NIJE U REDU SA ŽIVČANIM SUSTAVOM?

Osobe oboljele od ROHHAD-a imaju normalne pokrete tijela i razmišljanje, i postižu normalno intelektualno funkcioniranje poput drugih ljudi. Međutim, mogu imati poremećaje autonomnog (automatskog) živčanog sustava koji kontrolira broj otkucaja srca, krvni tlak, disanje, znojenje, tjelesnu temperaturu, rad crijeva itd. Kod oboljelih dječaka i djevojčica mogu se pokazati promjene u normalnom djelovanju ovih tjelesnih funkcija.

KAKO SE LIJEČI PRETILOST?

Pretilost se može liječiti kontrolom prehrane. Pretilost može pogoršati probleme s disanjem tijekom spavanja i treba je liječiti kako bi se tjelesna težina smanjila.

POSTOJE LI OPASNOSTI OD TUMORA?

Tumori su zamijećeni kod oboljelih od ROHHAD-a. Uglavnom je riječ o tumorima abdomena koji proizlaze iz živčanih stanica. Ove tumore kod oboljelih od ROHHAD-a treba pregledati i izvršiti rano otkrivanje i uklanjanje, ako je potrebno.

DA LI SE OVO STANJE MIJENJA S VREMENOM?

Budući da je do sada opisano tako malo pacijenta, relativno malo se zna o ovoj bolesti. U jednom izvješću o ROHHAD-u stoji da se ova bolest najčešće očituje u prvih nekoliko godina života i njen prvi znak obično je pretilost. Pretilost može biti povezana s razvojem hormonalnih poremećaja, poput povećanja razine prolaktina (iz hipofize u mozgu), nedovoljnog rada nadbubrežnih žlijezda i štitnjače. Hipoventilacija može uslijediti nakon nekoliko godina. Stanje oboljelog se ne poboljšava s vremenom.

ŠTO JOŠ TREBA SAZNATI O ROHHAD OBOLJENJU?

Podrijetlo bolesti ostaje nepoznato.

Europski registar CHS bolesnika, uključujući i one s ROHHAD-om, pomoći će u boljem definiranju ove vrlo rijetke bolesti. Više podataka dobivenih od pacijenata pomoći će nam u razumijevanju kako dijagnosticirati i liječiti ovu bolest.

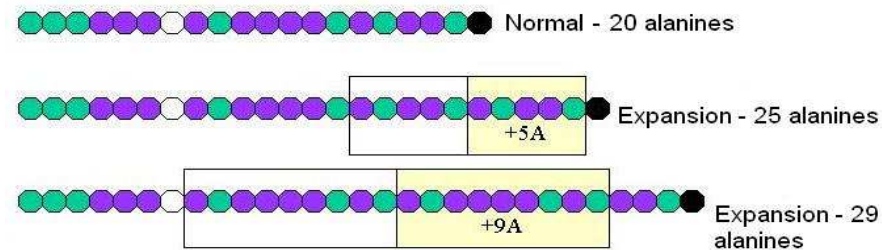
7. CHS i genetika

JESU LI DOSTUPNO GENETSKO TESTIRANJE?

Genetsko testiranje za dijagnosticiranje CCHS-a dostupno je od 2003. godine. Testiranjem se otkrivaju nepravilnosti u svakoj stanici tijela oboljelih osoba, i te nepravilnosti se nikada ne nalaze kod osoba koje nisu oboljele. Postoje 23 para kromosoma (genetskog materijala u svakoj stanici) i testiranjem se utvrđuju nepravilnosti (mutacije) u kromosomu broj 4. Dio kromosoma u kojem postoji genetska mutacija naziva se *PHOX2B*.

ŠTO SE OTKRIVA GENETSKIM TESTIRANJEM?

Najčešća mutacija, pronađena kod 90% oboljelih, sastoji se od duljeg niza alanina, jedna od aminokiselina, odnosno građevnih blokova DNK spirale. Broj alanina povećan je s 20 (što je normalna vrijednost) do između 24 i 39 alanina na jednom paru kromosoma. Ovo je poznato kao 'ponavljajuća mutacija polialaninom' (PARM). Time se stvaraju parovi kromosoma s 20/24 to 20/39 alanina (normalni genotip je 20/20).



Normal – 20 alanines = Normalno – 20 alanina

Expansion – 25 alanines = Proširenje – 25 alanina

Expansion – 29 alanines = Proširenje – 29 alanina

Postoje i druge mutacije koje se nalaze kod manje od 10% pacijenata, koje su poznate mutacije krivog smisla, besmislene mutacije ili pomak

okvira čitanja gena.

MOŽE LI SE NA TEMELJU VRSTE MUTACIJE PREDVIDJETI KAKO ĆE PACIJENT BITI POGOĐEN?

Čini se da postoji veza između nekih aspekata kliničke slike i vrste mutacije, uključujući i: 1) opasnosti od pojave tumora živčanih stanica, poput neuroblastoma ili ganglio-neuroma; 2) opasnosti od Hirschsprungove bolesti; 3) ozbiljnost hipoventilacije i vjerojatnost potrebe za 24-satnom mehaničkom ventilacijom; i 4) prisutnost poremećaja srčanog ritma, što je mogući uzrok iznenadne smrti.

Na primjer, pacijentima s genotipom 20/25 vjerojatno neće biti potrebna 24-satna ventilacija, dok osobe s duljim mutacijama imaju ozbiljnu hipoventilaciju čak i kad su budne.

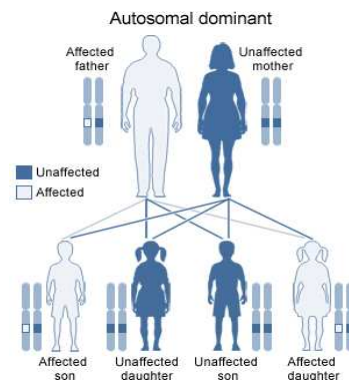
Prisutnost drugih vrsta mutacija (koje nisu PARM) može se povezati s teškim oblicima CCHS-a, uz češće postojanje i Hirschsprungove bolesti (s velikim utjecajem na crijeva) i tumora neuralnog grebena.

KAKO JOŠ POMAŽE GENETSKO TESTIRANJE?

Znanje o mutaciji PHOX2B-a također omogućava identificiranje bilo asimptomatskih roditelja koji nose tu mutaciju, i koji su u većoj opasnosti od ponavljanja u sljedećim trudnoćama, ili odraslih osoba s blagom hipoventilacijom koja nije ranije zapažena ili dijagnosticirana.

ŠTO SE MOŽE REĆI O DIJAGNOSTICIRANJU U TRUDNOĆI?

Moguće je provesti genetsko testiranje fetusa tijekom trudnoće kako bi se dobila prenatalna dijagnostika. Svaka oboljela osoba je u opasnosti od 50% od prenošenja poremećaja svakom svom djetetu (autosomno dominantno nasljeđivanje). Kao posljedica toga, jedna mutacija kod jednog od roditelja dovoljna je da uzrokuje bolest.



Nasljeđivanje mutacije gena *PHOX2B*

Autosomal dominant – Autosomno dominantno

Affected father – Pogođeni otac

Unaffected mother – Nepogođena majka

Unaffected – Nepogođeno

Affected – Pogođeno

Affected son – Pogođeni sin

Unaffected daughter – Nepogođena kći

Unaffected son – Nepogođeni sin

Affected daughter – Pogođena kći

DA LI RODITELJI NOSE GENETSKU MUTACIJU?

Više od 90% roditelja ne nosi genetsku mutaciju. Vjeruje se da će genetska mutacija nastati spontano vrlo rano u trudnoći, kada nastane prvi

embrij. Budući da 5-10% roditelja može nositi ovaj gen, preporuča se testiranje roditelja kada se genetska mutacija pronađe kod pogođene osobe.

Kod većine roditelja koji nose mutaciju nije ustanovljeno da li kod njih postoji genetska nepravilnost. Neki samo nepravilnost u nekim stanicama tijela, što je fenomen poznat kao mozaicizam.

TKO JOŠ TREBA PROVESTI GENETSKO TESTIRANJE?

Trenutačno treba testirati samo roditelje oboljelih ili *PHOX2B*-pozitivnih osoba. Roditelji i oboljeli mladi ljudi trebaju imati genetsko savjetovanje da bi se moglo utvrditi tko bi trebao imati daljnje *PHOX2B* testiranje.

ŠTO UKLJUČUJE GENETSKO TESTIRANJE?

Za obavljanje analize *PHOX2B* gena uzorak krvi mora biti poslat nekoj od specijaliziranih genetskih laboratorija koji postoje u Europi (veza na karti). Ovakvo testiranje mora biti provedeno s odgovarajućim liječnikom kako bi se dostavili svi klinički podaci.

MOGU LI SE GENETSKIM TESTIRANJEM IDENTIFICIRATI OBOLELI U KASNIJEM DIJETINJSTVU ILI ODRASLOJ DOBI?

Uvođenjem genetskog testiranja, kod nekih odraslih pacijenata omogućeno je dijagnosticirati hipoventilaciju kao posljedicu CCHS-a.

Kod nekih odraslih osoba s kroničnom hipoventilacijom ili hipoventilacijom s odgođenim početkom utvrđeno je da imaju *PHOX2B* mutaciju. Osim toga, kod nekih odraslih osoba s opstruktivnom apneom tijekom spavanja ili lošim reagiranjem na anesteziju pronađene su *PHOX2B* mutacije. Mutacija je najčešće otkrivena kod pacijenata s (kraćim) širenjem alanina, s genotipom 20/25. Blago stanje vezano uz ovu mutaciju objašnjava zašto se bolest javlja u odrasloj dobi kao i zašto je nije moguće otkriti prije. Ponekad pospješujući događaji, kao što je korištenje sedativnih lijekova ili akutni respiratorni distress, izazivaju pojavu hipoventilacije.

DA LI JE GENETSKO TESTIRANJE UVIJEK POZITIVNO?

PHOX2B istraživanje može biti negativno kod pacijenata za koje se sumnja da imaju CHS. U tom slučaju dijagnoza može biti neizvjesna i treba potražiti druga objašnjenja.

Trenutačno ne postoji genetski test za dijagnosticiranje ROHHAD-a. Pacijenti s ROHHAD-om nemaju *PHOX2B* nepravilnosti.

8. CHS i ventilacijska potpora

ZAŠTO JE POTREBNA VENTILACIJSKA POTPORA?

Oboljeli koji imaju CHS ne mogu disati spontano tijekom spavanja, a ponekad i kad su budni. CHS se ne rješava spontano, ne reagira na farmakološke stimulanse, niti se poboljšava s prolaskom godina. Stoga, disanje kod oboljelih od CHS-a mora imati potporu **uređaja za disanje**. Ne postoji prvi izbor ventilacijske strategije; način ventilacije mora biti određen prema **dobi, težini bolesti, željama roditelja i iskustvu specijalističkog centra**.

KOJE SU VRSTE VENTILACIJSKE POTPORE DOSTUPNE?

Trenutačno su dostupne četiri vrste ventilacijske potpore.

- **Ventilacija putem traheostomije.** Najčešći način pružanja mehanička ventilacija, pogotovo kod dojenčadi i mlađe djece, vrši se putem traheostomije koja je kirurško otvaranje dušnika. Traheja se umeće i spaja na respirator putem posebne cijevi sustava.
- **Ventilacija putem maske – obično se naziva neinvazivna ventilacija.** Potpora za disanje se preko respiratora pruža pomoću nazalnih nastavaka ili maske za nos ili lice.
- **Elektrostimulacija dijafragme.** Elektrostimulacija dijafragme zahtijeva kirurški zahvat kojim se dvije elektrode postavljaju u prsa na frenične živce i dva radijska prijamnika pod kožu. Električna stimulacija freničnih živaca rezultira kontrakcijama najvećeg i najvažnijeg dišnog mišića, dijafragme. Kad vanjski odašiljač prestane slati signale, dijafragma se opušta i počinje pasivno izdisanje. Noviji postupci za izravnu elektrostimulaciju dijafragme opisani su i koriste se kod malog broja pacijenata.
- **Ventilacija negativnim tlakom (VNT).** Postoje tri načina za isporuku negativnog tlaka kako bi se obavljalo disanje: prsna (grudna) školjka, prsluk, prijenosna-umjetna pluća. Kod sve tri vrste VNT-a, negativan tlak se dostavlja u prsa i trbuh da bi uzrokovao udisanje jer negativan tlak uzrokuje usisavanje zraka u pluća.

KOJE SU NAJČEŠĆE OPASNOSTI RAZLIČITIH OBLIKA VENTILACIJSKE POTPORE?

- **Infekcija:** traheostomijska cijev može uzrokovati bakterijske i virusne infekcije koje se mogu raširiti do pluća. Kao posljedica, povećana količina sekreta može začepiti dišne putove ili uzrokovati upalu pluća. **Zato** djeca s traheostomijom trebaju biti pod redovitim nadzorom. Infekcija se također može pojaviti kod elektrostimulacije freničnog živca i NIV-a.
- **Istjecanje:** odgovarajuća ventilacijska potpora je ključna za održavanje najpovoljnijeg zdravstvenog stanja kod djece koja ovise o ventilacijskoj potpori. Zato se istjecanje oko maske mora smanjiti na najmanji mogući omjer pružajući pacijentima maske/nastavke koji im dobro pristaju. Isto tako, dobro zapečaćena prsna školjka ili umotavanje neizbježno je tijekom korištenja respiratora s negativnim tlakom.
- **Neispravnost:** respiracijska potpora preko DP-a može biti u opasnosti uslijed neispravne (slomljene) antene i žice između prijamnika i elektrode ili uslijed loše funkcije davatelja ritma koji se nalazi na jednoj strani prsa.
- **Začepljenje dišnih putova:** može se dogoditi kada su udisaji generirani negativnim tlakom ili elektrostimulacijom freničnog živca bez traheostomije.

KAKAV JE OSJEĆAJ BITI NA VENTILACIJSKOJ POTPORI?

Sama ventilacijska potpora ne uzrokuje nikakvu bol i stoga ne remeti san. Optimalne postavke respiratora su važne kako bi se izbjeglo loše usklađivanje između ritma disanja pacijenta i postavki respiratora. Preporuča se da u prostoriji u kojoj pacijent spava bude budna osoba koja će se pobrinuti za hitne situacije kao što je prekid cijevi ili oštećenje antene i istjecanje.

HOĆE LI DIJETE S TRAHEOSTOMIJOM MOĆI GOVORITI?

Tijekom spontanog disanja, poseban adapter, pod nazivom 'govoreći ventil', nalazi se na cijevi kako bi se omogućio govor. Govorenje je također moguće tijekom mehaničke ventilacije.

HOĆE LI OBITELJ BITI U MOGUĆNOSTI PUTOVATI S RESPIRATOROM?

Većina danas dostupnih respiratora je prijenosna i imaju unutarnju i vanjsku bateriju.

9. TRAHEOSTOMIJSKA VENTILACIJA

ŠTO JE TRAHEOSTOMIJA?

Otvoreni spoj u prednjem dijelu vrata, koji izravno vodi u dušnik (traheju) – ovo je poznato kao stoma u dušniku, stoga traheostomija. Pravi ga kirurg za uho, grlo i nos u općoj anesteziji da bi omogućio dugoročnu potpomognutu ventilaciju kod oboljelih od CHS-a; također se pravi i u drugim medicinskim stanjima gdje su dišni putovi neadekvatni; pravi se u dušniku ili iznad njega, npr. u grkljanu (glasnice) ili ždrijelu (grlo).

KOJE SU PREDNOSTI TRAHEOSTOMIJSKE VENTILACIJE?

Ventilacija pomoću traheostomije osigurava učinkovitu ventilaciju, pogotovo kada su dišni putovi iznad stome skloni kolapsu ili sužavanju. U CHS-u, mozak ne šalje dovoljno signala da bi dovoljno pokretao dišne mišiće, što uzrokuje da u pluća ulazi nedovoljna količina zraka. Ovi signali se također šalju mišićima grla, koji se ne otvaraju potpuno kao kod normalnih osoba. Ovo se može riješiti upuhavanjem zraka pod tlakom u dišne putove, kao kod ventilacije maskom, no time se ne može uvijek prevladati suženje ili kolaps dišnih putova. To je osobito slučaj kod dojenčadi, kod kojih su dišni putovi manji.

KADA SE RAZMIŠLJA O PRIMJENI TRAHEOSTOMIJE?

Kod većine dojenčadi oboljele od CHS-a, traheostomijska ventilacija će se smatrati uobičajenom metodom podržavanja disanja. To je osobito slučaj ako je ventilacija potrebna dojenčetu tijekom većeg dijela perioda od 24 sata, npr. 12 sati ili dulje, ako je potrebna tijekom razdoblja buđenja i gdje ciklusi sna i budnosti još uvijek nisu ustanovljeni. Starija djeca će također dobiti traheostomijsku ventilaciju ako im je u bilo kojem razdoblju potrebna ventilacija u stanju budnosti, ili gdje se ventilacija pomoću maske smatra neodgovarajućom ili nesigurnom, npr. kada gornji dišni putovi ne mogu omogućiti učinkovitu ventilaciju. Većinu vremena koriste se kanile bez balona. Neke odrasle osobe s CHS-om mogu koristiti traheostomijsku ventilaciju preko kanile s balonom.

JE LI TO ZA CIJELI ŽIVOT?

U jednom trenutku, traheostomijska ventilacija smatrala se neophodnom za život; kod nekih pacijenata, to je još uvijek tako - na primjer, gdje postoji hipoventilacija u budnom stanju. Međutim, kod izvjesnog broja pacijenata s traheostomijom sada je moguće ukloniti je kada su se druge metode ventilacije pokazale učinkovitim. Trajno uklanjanje traheostomijske cijevi (dekaniliranje) poduzima se kada pacijent prelazi na ventilaciju pomoću maske, te u nekim slučajevima elektrostimulacije freničnog živca.

KAKO ĆU IZGLEDATI NAKON TRAHEOSTOMIJE?

Osobe kod kojih je urađena traheostomija imaju u sebi cijev kako bi se osiguralo postavljanje stome. Traheostomijsku cijev treba redovito održavati, što podrazumijeva dreniranje, čišćenje i mijenjanje. Ovim postupcima se uče roditelji, negovatelji i pacijenti i njihovu sposobnost za obavljanje tih postupaka provjerava kvalificirano osoblje za pružanje njege/terapije. Kada se pokaže da umiju to uraditi, roditelji i negovatelji redovito vrše dreniranje i zamjenu traheostomijske cijevi. Cijev obično treba mijenjati u intervalima koji ovise o tome kada je napravljena, o količini i vrsti sekreta i drugim kliničkim čimbenicima.

ŠTO MI JE OD OPREME POTREBNO NAKON TRAHEOSTOMIJE?

Svi pacijenti s traheostomijom trebaju opremu za dreniranje i zamjenu cijevi. Da biste se mogli kretati, pripremljen je pribor za traheostomiju s određenim stavkama koji sadrži rezervne cijevi iste i manje veličine, usisne katetere, pincetu i uređaj za dreniranje.

KAKVI SU NJGOVATELJI POTREBNI I KADA?

Oboljelom od CHS-a potrebni su negovatelji koji će pratiti i reagirati na promjene u potrebama za ventilacijom, bez obzira da li oboljeli ima traheostomiju ili drugim način ventilacije. Trajanje i vrsta potrebne njege variraju ovisno o mnogim čimbenicima, uključujući i težinu kliničkog stanja, stabilnosti, dob i dostupnost. Postoje obitelji kojima se pruža ili je na raspolaganju minimalna skrb – to je manje uobičajeno, jer većina obitelji ima negovatelje barem preko noći tijekom nekih ili svih noći u tjednu.

KOJI SE PROBLEMI MOGU DOGODITI?

Traheostomijske cijevi se mogu začepiti i ispasti; tijekom zamjene mogu se umetnuti u pogrešan prolaz i može biti teško isisati sekret iz njih. Time se može povećati vjerojatnost ulaska bakterija u dušnik ili pluća, a to ponekad može dovesti do ozbiljnih infekcija kao što su traheitis, bronhitis i upala pluća.

Traheostomijske cijevi neizbježno utječu na vokalizaciju, osobito tijekom razdoblja kada je ventilacija u tijeku. Nejasno je hoće li traheostomijske cijevi utjecati na adekvatnost pluća ili razvoj dišnih putova, iako to vjerojatno više ovisi o adekvatnosti ventilacije. Traheostomijske cijevi su uglavnom povezane s povećanim rizikom od iznenadne smrti.

KAKO SE MOGU NOSITI S TIM PROBLEMIMA?

Dobra njega može smanjiti te probleme. Postupke njege, primjerice, treba provoditi kao čiste postupke; pozornost može biti potrebna kada je riječ o promjenama u sekretu dobivenog isisavanjem; redovito praćenje pulsa tijekom sna s oksimetrijom i korištenje govornog ventila sve su načini kako bi se smanjili rizici.

JE LI MOGUĆE GOVORITI KADA SE URADI TRAHEOSTOMIJA?

Gotovo svi pacijenti sa traheostomijom naučili su se izraziti i govoriti, iako to može biti odgođeno u odnosu na drugu djecu.

IMA LI KAKVIH PROBLEMA S GUTANJEM ILI POTEŠKOĆA TIJEKOM JELA?

To mogu biti popratni problemi osobito kod dojenčadi i male djece s CHS-om i traheostomijom; oni se ponekad mogu prevladati uporabom gastrostomije – stome smještene u stomaku kroz trbušni zid.

ŠTO JE S PLIVANJEM?

Oboljeli od CHS-a s traheostomijom ne trebaju plivati; drugi pojedinci s CHS-om mogu uživati u tome, ali ne preporuča se ronjenje, jer smanjenje osjećaja gušenja može dovesti do opasno dugog zadržavanja daha.

KOJI SE RESPIRATORI KORISTE S TRAHEOSTOMIJOM?

Postoji niz različitih uređaja koji se koriste za ventilaciju putem traheostomije – različite zemlje imaju distributere medicinske opreme koji pružaju respiratore određenih tvrtki. Stoga je teško izričito reći koji bi uređaji trebali biti korišteni kod oboljelih od CHS-a. Važno je da liječnik koji propiše uporabu respiratora i upravlja njime ima iskustva u dugotrajnoj ventilaciji.

DA LI KOD TRAHEOSTOMIJE DOLAZI DO ISTJECANJA?

Istjecanje se javlja kod traheostomije, najčešće oko traheostomijske cijevi i gore kroz grkljan i ždrijelo. To može pomoći u razvoju vokalizacije i govora. Međutim, prekomjerno istjecanje može loše utjecati na adekvatnost ventilacije. Stoga istjecanje može biti korisno ili štetno, ovisi o ozbiljnosti. Nastanak većeg istjecanja tijekom nekoliko tjedana ili mjeseci može biti pokazatelj potrebe za povećanjem veličine cijevi.

ŠTO OSJEĆA DIJETE KOD KOJEGA JE URAĐENA TRAHEOSTOMIJA?

Traheostomija ne bi trebalo da izaziva nikakvu bol. Međutim, većina djece ne voli dreniranje, iako je to neophodan postupak u brizi za traheostomiju.

ŠTO ĆE SE DOGODITI S TRAHEOSTOMIJOM TIJEKOM RASTA?

Doći će do povećanja istjecanja uslijed čega će trebati zamijeniti traheostomijsku cijev većom.

KOJE VRSTE TRAHEOSTOMIJSKE CIJEVI (KANILE) TREBA KORISTITI?

Koriste se različite vrste plastičnih cijevi; obično treba slijediti upute proizvođača za promjenu i održavanje cijevi. Poželjno je koristiti cijevi koje se dobro podnose dugo vremena. Kod dojenčadi i djece poželjno je ***koristiti kanile bez balona***.

DA LI TRAHEOSTOMIJSKE CIJEVI OSTAJU OTVORENE – TREBAM LI VLAGU, GOVORNI VENTIL?

Traheostomijske cijevi imaju različitu potrebu za vlagom – ponekad se ona pruža samo tijekom ventilacije; električno grijana vlaga je najučinkovitija, ali postoje uređaji slični sofisticiranim papirnim filtrima, koji hvataju izdahnuti (vlažni) zrak i vlaže udahnuti zrak (razmjena vlage, HME uređaji). Neka djeca ne trebaju dodatnu vlagu.

Govorni ventili obično su potrebni tijekom razdoblja kada nema ventilacije kako bi se omogućila vokalizacija.

10. VENTILACIJA POMOĆU (NOSNE) MASKE

ŠTO JE VENTILACIJA POMOĆU MASKE?

Ventilacija pomoću maske može se primjenjivati s jednim od nekoliko različitih pomagala, kao što je nosna maska, nazalni nastavak, kaciga ili maska za lice (slika). Podrazumijeva ventilaciju bez potrebe za traheostomijom. Ovo se također ponekad naziva 'neinvazivna ventilacija'.

KOJE SU PREDNOSTI VENTILACIJE POMOĆU MASKE?

- Nije potreban kirurški zahvat
- Ne postoji mogućnost utjecaja na razvoj govora i jezika
- Manja učestalost respiratornih infekcija

KADA TREBA RAZMOTRITI MOGUĆNOST VENTILACIJE POMOĆU MASKE?

Neki autori preporučuju ventilaciji pomoću traheostomije tijekom prvih nekoliko godina života, dok drugi zagovaraju neinvazivnu ventilaciju. Ako je ventilacija potrebna 24 sata, poželjna je traheostomija.

Ako hipoventilacija nije toliko ozbiljna, neinvazivna ventilacija s maskom može biti rješenje. Odluka će ovisiti, nakon razgovora sa obitelji, o kliničkom stanju i iskustvu liječnika.

U nekim slučajevima, sa ventilacijom pomoću maske počelo se vrlo rano. Naizmjeničnim korištenjem nosne i oronazalne maske, i korištenjem maski za cijelo lice, s čime se započelo nedavno, može se umanjiti hipoplazija sredine lica. Kako bi se smanjila ova opasnost, važno je da maska ne bude suviše pritegnuta. Od pomoći mogu biti silikonske, prilagođene maske. Kod djece treba izbjegavati uporabu maski za lice što je dulje moguće zbog moguće opasnosti od aspiriranja.

Ventilacija pomoću maske je prvo rješenje kod odraslih koji imaju CHS.



POSTOJE LI RAZLIČITE VELIČINE I OBLICI MASKE?

Maske dolaze u različitim oblicima, materijalima i veličinama, iako je za djecu manji izbor. Maska koja najbolje odgovara i pruža najbolju ventilaciju mora biti izabrana pažljivo.



KOJE SU KOMPLIKACIJE?

- konjunktivitis
- suhoća usta
- napuhnutost želuca
- rane na koži lica
- neučinkovita ventilacija zbog premještanja maske i/ili istjecanja zraka (uglavnom kod djeteta koje se puno kreće tijekom spavanja). Korištenjem mekog ovratnika za zadržavanje cijevi respiratora može se smanjiti istjecanje i spriječiti desaturacija i/ili hipoventilacija.
- hipoplazija sredine lica je ozbiljna dugoročna komplikacija povezana sa svakodnevnom kompresijom koju maska vrši na lice (vidi sliku).



Slika. Dijete oboljelo od CCHS-a s maskom za nos i tri dana kasnije s maskom za lice.

Maska za lice također može spriječiti istjecanje zraka kroz usta kada se otvaraju tijekom spavanja.

KAKO MORAM BRINUTI ZA PRIBOR?

Nastavke i masku treba mijenjati redovito kako bi bili sigurni da su u dobrom stanju, a veličina odgovarajuća.

Maska mora biti čista i morate je prati svaki dan.

Suradnja sa zdravstvenim timom pomoći će osigurati najbolje korištenje i održavanje maske.

11. ELEKTROSTIMULACIJA DIJAFRAGME

ŠTO JE ELEKTROSTIMULACIJA DIJAFRAGME?

U normalnim uvjetima, mozak šalje električne impulse - preko freničnog živca - dijafragmi za pokretanje mišićne kontrakcije i poticanje disanja.

Kod pacijenata s CHS-om, mozak nije u mogućnosti to učiniti na odgovarajući način.

Trenutačno postoje neke tehnike pod nazivom elektrostimulacija dijafragme koje koriste implantirane uređaje koji šalju električne poticaje dijafragmi kako bi se pokrenule njene kontrakcije.

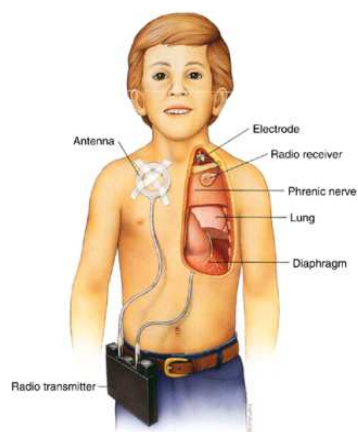
KOJE SU VRSTE ELEKTROSTIMULACIJE DIJAFRAGME DOSTUPNE?

Postoje dva načina na koja dijafragma može primiti elektrostimulaciju od implantiranog uređaja.

- **Izravna elektrostimulacija dijafragme.** Implantirani uređaj je spojen izravno na dijafragmu, te joj stoga izravno šalje električne poticaje. Ovo je nova tehnika s kojom se ima malo iskustva.
- **Elektrostimulacija freničnog živca.** Implantirani uređaj šalje električne poticaje freničnom živcu koji pak šalje poticaje dijafragmi. Ova tehnika se koristi već desetljećima i pokazala se učinkovitom. Ova tehnika je detaljno opisana u nastavku.

KOJI SU DIJELOVI SUSTAVA ZA ELEKTROSTIMULACIJU FRENIČNOG ŽIVCA?

Sustav za elektrostimulaciju freničnog živca sastoji se od tri vanjske komponente (odašiljača koji se napaja baterijom i povezan je s dvije antene, vidi sliku) i četiri implantata: dva radio prijamnika implantirana subkutano na obje strane prsnog koša i dvije elektrode sašivene na frenične živce u prsnom košu. Tijekom aktivnog stimuliranja, odašiljač stvara niz radiofrekvencijskih signala, koje prijamnik pretvara u električne impulse. Električna stimulacija freničnih živaca uzrokuje kontrakcije dijafragme i udisanje. Kad odašiljač prestane stvarati signale, dijafragma se opušta i počinje pasivno izdisanje. Kod djece se preporuča bilateralna sinkrona elektrostimulacija freničnog živca da bi se postigla optimalna ventilacija.



Antenna – Antena

Electrode – Elektroda

Radio receiver – Radio prijamnik

Phrenic nerve – Frenični živac

Lung – Pluća

Diaphragm – Dijafragma

Radio transmitter – Radio odašiljač

ŠTO JE POTREBNO PRIJE IMPLANTACIJE?

Prije kirurške implantacije treba provesti sljedeće dijagnostičke postupke: rendgen prsa, traheobronhoskopiju, transkutanu stimulaciju freničnog živca u vratu zajedno s ultrazvukom dijafragme kako bi se osiguralo normalno funkcioniranje dijafragme, i na kraju pažljivo ispitivanje radi isključenja neuro-mišićnih bolesti. Kontraindikacije stimulaciji dijafragme su: teška, kronična plućna bolest, traheo-bronhijalna stenoza, paraliza dijafragme i mišićna distrofija. Relativna kontraindikacija je dob ispod godine dana.

KOJE SU PREDNOSTI ELEKTROSTIMULACIJE FRENIČNOG ŽIVCA?

Prednosti elektrostimulacije freničnog živca su najveće kod pacijenata koji trebaju ventilacijsku potporu 24 sata dnevno. Kod ovih teško oboljelih pacijenata elektrostimulator disanja pruža slobodu od mehaničkoga respiratora tijekom dana. Oni tijekom dana koriste mali i lako prenosiv sustav za elektrostimulaciju što im omogućuje da se kreću i sudjeluju u svim dnevnim aktivnostima. Mala djeca mogu nositi odašiljač u maloj naprtnjači na leđima.

Tijekom noći trebaju nastaviti koristiti ventilaciju s pozitivnim tlakom. Elektrostimulacija dulja od 12 do 15 sati na dan se ne preporučuje zbog rizika od neuromuskularnog zamora.

Pacijenti koji trebaju ventilacijsku potporu samo za vrijeme spavanja također imaju koristi od manjeg uređaja za elektrostimulaciju, jer im on olakšava pokretljivost tijekom odmora, kampiranje sa školskim prijateljima, itd.

JE LI MOGUĆE IZVESTI ELEKTROSTIMULACIJU FRENIČNOG ŽIVCA BEZ TRAHEOSTOMIJE?

Moguće je ukloniti trahealnu kanilu kod starije djece. Kod mladih pacijenata – mlađih od šest godina – elektrostimulacija u kombinaciji s traheostomijom stvara veću stabilnost plimnog volumena, zasićenje kisikom i završni plimni pCO₂. Zatvaranje traheostomije kod ove mlade grupe moglo bi biti komplicirano visokim rizikom od kolapsa gornjih dišnih putova tijekom spavanja. U dobi između 6 i 12 godina uspješno odvikavanje od trahealne kanile je više vjerojatno, ali to bi se trebalo provesti samo pažljivim promatranjem i praćenjem u specijaliziranim centrima.

KOJE SU OPASNOSTI VEZANE UZ SUSTAV ZA ELEKTROSTIMULACIJU FRENIČNOG ŽIVCA?

Za implantaciju sustava za elektrostimulaciju potrebni su bilateralna torakotomija (otvaranje prsnog koša), opća anestezija i postoperativni tretman, a sve to podrazumijeva opće rizike vezane uz te postupke.

Kvar sustava za elektrostimulaciju je moguć i uglavnom je uzrokovan povećanjem granice elektrostimulacije, koja se može pojaviti tijekom infekcije. Vrlo rijetko može se pojaviti lokalna infekcija oko implantiranog sustava.

KOJI SU NAJČEŠĆI TEHNIČKI PROBLEMI S ELEKTROSTIMULACIJOM FRENIČNOG ŽIVCA?

U roku od godinu vanjska antena može se slomiti, što se može riješiti promjenom antene. Kod kuće uvijek treba biti nekoliko novih rezervnih antena.

Nakon deset do petnaest godina nakon implantacije može se dogoditi kvar implantata. Najčešće je to pucanje žice ili kvar izolacije na žici između prijamnika i elektrode. Za ovaj problem potreban je popravak, koji bi trebalo provesti u specijaliziranom centru.

DA LI ELEKTROSTIMULATOR FRENIČNOG ŽIVCA ISKLJUČUJE ILI OMETA ELEKTROSTIMULATOR SRCA U ISTOG PACIJENTA?

Kod nekih pacijenata s CCHS-om može biti potreban elektrostimulator srca uz elektrostimulator freničnog živca. U toj situaciji, važno je usaditi bipolarni elektrostimulator srca kako bi se izbjegle smetnje s monopolarnim elektrodama za frenični živac.

ŠTO JE BITNO ZA USPJEŠNU ELEKTROSTIMULACIJU FRENIČNOG ŽIVCA?

Neophodna za uspješnu elektrostimulaciju je visoko kvalificirana kirurška tehnika tijekom implantacije i pažljivo postavljanje parametara elektrostimulacije. Stoga kirurški zahvat i praćenje treba provoditi samo u centru s iskustvom u elektrostimulaciji freničnog živca. Preporučaju se godišnje provjere u bolnici i vrednovanje parametara elektrostimulacije.

Roditelja, njegovatelji i sam pacijent trebaju biti obučeni kako rukovati sustavom za elektrostimulaciju. Oni lako mogu mijenjati stopu disanja i plimni volumen prema stvarnim potrebama pacijenta.

Cilj bi trebao biti smanjiti stres koji elektrostimulacija stvara freničnim živcima i pružiti odgovarajuću ventilaciju.

12. PRIJELAZI NA DRUGU VRSTU RESPIRACIJSKE POTPORE

KADA ZATVORITI TRAHEOSTOMIJU?

Prijelaz sa traheostomijske ventilacije na drugu ventilacijsku potporu obično se ne provodi prije 6 godine kod djece koja su imala ventilaciju samo za vrijeme spavanja. U slučaju pacijenata ovisnih o respiratoru 24 sata na dan, o takvoj promjeni se može razmišljati kasnije (u dobi od 10-12 godina); stimulacija freničnog živca može se koristiti tijekom budnog stanja, a maska za ventilaciju tijekom spavanja.



KAKO PREĆI S TRAHEOSTOMIJSKE VENTILACIJE NA VENTILACIJU POMOĆU MASKE?

Oboljeli od CHS-a kod kojih je traheostomija uklonjena uvijek će započeti s drugom vrstom ventilacijske potpore, obično s ventilacijom pomoću maske ili elektrostimulacijom dijafragme; ventilacija negativnim tlakom danas se malo koristi.

Ventilacija pomoću maske je prvi izbor za veliki broj pacijenata. Međutim, za neke oboljele od CHS-a koji su koristili traheostomijsku ventilaciju korištenje maske je neugodno i teško u početku, a mogu se i bojati da im se ukloni traheostomijska cijev. Iz tog razloga može se osigurati razdoblje obuke, pri čemu traheostomijska cijev ostaje na svome mjestu ali je začepljena. Može se umetnuti i priključiti manja, čime će se povećati prostor za disanje oko nje. Nakon što se pacijent procijeni tijekom spavanja, s ventilacijom pomoću maske za nos i priključenom kanilom, može biti sigurno poslan kući. Kada se dijete privikne na masku, te je u stanju spavati cijelu noć s njom, može se izvršiti druga procjena sna. Ako su dobri i parametri disanja i neurološki parametri, kanila može biti uklonjena. Stoma se obično spontano zatvori tijekom nekoliko dana do nekoliko tjedana, ali ponekad je potreban kirurški zahvat.

KAKO PREĆI S TRAHEOSTOMIJSKE VENTILACIJE NA ELEKTROSTIMULACIJU FRENIČNOG ŽIVCA?

Nedavno je sugerirano da se oboljeli mogu prebaciti s traheostomijske ventilacije na elektrostimulaciju freničnog živca. Budući da se elektrostimulacija freničnog živca ne može koristiti 24 sata dnevno, ona može biti pogodna samo za pacijente kojima je potrebna ventilaciona potpora tijekom spavanja. Kad pacijent počne koristiti dijafragmalnu elektrostimulaciju, sljedeći koraci su neophodni prije no se traheostomija može ukloniti:

- traheostomijsku cijev bi trebalo zadržati tijekom prvih mjeseci, kao što je prethodno opisano za neinvazivnu ventilaciju;
- ventilacija s dijafragmalnom elektrostimulacijom u početku se uspostavlja korištenjem otvorene traheostomijske cijevi nekoliko mjeseci;
- nakon smanjenja traheostomijske cijevi, provodi se promatranje spavanja tijekom noći s dijafragmalnom elektrostimulacijom i izvodi se zatvaranje traheostomije: ako rezultati pokažu normalnu razinu plinova u krvi, traheostomijska cijev može biti uklonjena. U svim takvim slučajevima, pacijenti moraju naučiti koristiti neinvazivnu ventilaciju u slučaju kvara elektrostimulatora, čime se omogućava povratak na ventilacijsku potporu dok se elektrostimulator ne zamijeni.

13. KUĆNI NADZOR

ŠTO JE NADZOR?

Nadzor je kontinuirano promatranje mjera tjelesnih funkcija, na primjer disanja i otkucaja srca. Neki uređaji ne samo da vrše nadzor, već i bilježe mjerenja za kasnije ispitivanje. Kod CHS-a, uobičajena vrsta nadzora koristi pulsnu oksimetriju (također poznato kao praćenje zasićenja kisikom, SpO₂).

ŠTO TREBA NADZIRATI KOD KUĆE TIJEKOM POTPOMOGNUTE VENTILACIJE (POMOĆU TRAHEOSTOMIJE ILI MASKE ZA NOS) I/ILI ELEKTROSTIMULACIJE?

Kontinuirano praćenje oksigenacije (pulsne oksimetrije, SpO₂) obvezno je tijekom spavanja. Ako je moguće, završni plimni ili transkutani pCO₂ također treba pratiti, osobito tijekom respiratorne infekcije. Oba parametra trebala bi biti u granicama normale (iznad 95% SpO₂ i između 30 i 45 pCO₂ mmHg) s donjom granicom upozorenja za SpO₂ od 90% i gornjom granicom upozorenja za pCO₂ od 50 mm Hg.

Još važnija od tehničkog nadzora je prisutnost njegovatelja (koji može biti medicinska sestra, student medicine ili visoko kvalificirana nemedicinska osoba) koji može pomoći u hitnoj situaciji.

Kod pacijenata koji koriste elektrostimulator tijekom dana treba periodično kontrolirati SpO₂ u različitim stanjima aktivnosti.

ZAŠTO PROVODITI NADZOR RAZINE KISIKA?

Kisik je presudan za funkcioniranje tijela. On se preko pluća uzima iz zraka koji udišemo i kruži tijelom u krvotoku. Čuvanje odgovarajuće razine oksigenacije krvi (SpO₂) ključno je za preživljavanje, odgovarajući razvoj i učenje. U CHS-u disanje je nedovoljno da bi se održala normalna razina kisika. Nadzor će nas obavijestiti koja je razina postignuta u bilo kojem trenutku.

Nadzor se obavlja pomoću uređaja koji mogu kontinuirano pratiti razinu kisika u krvi, ali bez uzimanja uzoraka krvi. Nadzor kisika nam govori je li ventilacija odgovarajuća i upozorava njegovatelje ako dođe do događaja opasnog po život. Monitor emitira zvučni alarm koji omogućava njegovatelju poduzeti odgovarajuće korake za vraćanje normalne ventilacije i razine kisika.

KADA PRATIMO KISIK?

Praćenje razine kisika se preporuča tijekom ventilacije i kad god se dijete ostavi samo, a vjerojatno će zaspati. Ponekad se nadzor obavlja za vrijeme budnosti tijekom dana. Vaš liječnik će odlučiti o tome.

KAKO FUNKCIONIRAJU PULSNI OKSIMETRI?

Pulse oksimetri koriste boju krvi da bi nam rekli kolika se količina kisika provodi. Krv bogata kisikom je svjetlije crvene boje, dok je krv siromašna kisikom tamne boje. Senzor na pulsnom oksimetru svijetli crveno kroz kožu i to se varijabilno prenosi na senzor (sondu), ovisno o razini kisika. Mjerenje ovisi o tome ima li oboljeli dobar puls u smislu putanje svjetlosti, a to je obično prikazano na prednjem dijelu oksimetra po odskakanju svjetlosne vrpce ili vala.

KOJA JE NORMALNA RAZINA KISIKA?

Treba biti veća od 95%.

KADA JE NISKA RAZINA KISIKA OPASNA?

Kratkotrajni pad razine kisika može se pojaviti kod osoba bez CHS-a kada imaju kratku pauzu u disanju tijekom spavanja. To obično ne uzrokuje štetu. Postoje dokazi da što više vremena oboljeli provodi s nižim razinama kisika (<92%) to je veća vjerojatnost da će imati posljedice na njegov rast i učenje. Točne granične vrijednosti nije lako odrediti. Donju postavku upozorenja na vašem pulsnom oksimetru odredit ćete sa svojim liječnikom.

ŠTO MOŽE UTJECATI NA MJERENJE KISIKA?

Sonda možda neće otkriti puls:

- ako postoji puno kretanja
- ako su noge ili ruke suviše hladne
- ako je sonda suviše labava ili suviše pritegnuta
- ako postoji vrlo jaka svjetlost
- ako je sonda suviše stara ili pomjerena (LED nije nasuprot senzoru)

Morate biti poučeni kako primijeniti sondu ispravno i kako pribaviti i pročitati odgovarajuće mjere.

ŠTO UČINITI KADA MONITOR UKLJUČI UPOZORENJE?

Monitori mogu oglasiti upozorenje kada je razina kisika niska, ili mogu dati lažno upozorenje, što znači da razina kisika nije točno izmjerena. Korisno je naučiti kako to razlikovati, primjerice, ispitujući postoji li odgovarajuće otkrivanje pulsa.

Ako se upozorenje oglasi zbog lošeg otkrivanja pulsa, provjerite sondu ili je ponovno postavite. Ako se upozorenje isključi, a vrijednosti prikazane na monitoru se vrate u normalu, to znači da je uzbuna bila lažna.

Ako niste sigurni ili osoba ne izgleda dobro na bilo koji način, trebali biste reagirati kao da je razina kisika doista niska. Provjerite da li se prsa pomiču i da li osoba reagira. To može značiti ili da postoji problem s disanjem ili kardio-respiratorni arrest: vidi odjeljak Hitni slučajevi.

IMA LI KAKVIH RIZIKA OD NADZORA KISIKA?

Morate znati kako brinuti o koži kako bi se izbjegla oštećenja. Suviše jako pričvršćena sonda može utjecati na opskrbu krvi ili izazvati pojavu opekline na koži.

ŠTO SE JOŠ MOŽE NADZIRATI?

Još jedan znak neadekvatnog disanja je visoka razina ugljikovog dioksida (CO₂), otpadnog plina kojeg izdišemo. Kada disanje nije odgovarajuće, ugljikov dioksid može narasti i uzrokovati pospanost ili komu. Postoje dva načina za mjerenje CO₂

- mjerenje ugljikovog dioksida u zraku koji je izdahnut iz nosa ili traheostomije (završni plimni CO₂), ili
- pomoću zagrijane sonde postavljene na koži (transkutano CO₂)

Kod oboljelih se ugljikov dioksid obično mjeri u bolnici ili tijekom ispitivanja spavanja. Neki pacijenti imaju svoje monitore ugljikovog dioksida za uporabu kod kuće. Ponekad se oni mogu koristiti kao uputa za izmjene u postavkama respiratora.

Pulsni oksimetri i drugi uređaji također mjere otkucaje srca. Postoji širok raspon normalnih otkucaja srca, koji se razlikuju s dobi. Odluku o donjoj granici upozorenja obično ćete donijeti sa svojim liječnikom.

Najmanje što moraju imati pacijenti oboljeli od CHS-a jeste kućni pulsni oksimetar. Nadzor se mora provoditi tijekom spavanja i svaki puta kada je osoba sama.

14. USLUGE I PRAĆENJE

KAKVA JE POMOĆ I PODRŠKA DOSTUPNA ZA NJEGU BOLESNIKA KOD KUĆE?

Većina roditelja uspijeva brinuti o svojoj djeci kod kuće, bilo da to čine sami ili uz pomoć njegovatelja ili patронаžnih sestara koje borave u kući tijekom noći. Odluka o njegovateljima u kući ovisi o željama roditelja, ozbiljnosti stanja djeteta i povezanih problema, kao i od jednostavnosti dobivanja sredstava za plaćanje noćnih njegovatelja.

Odrasli oboljeli od CHS-a obično imaju koristi od prisustva rođaka, partnera ili prijatelja kod kuće, osobito noću.

KOJA JE OPREMA POTREBNA KOD KUĆE?

Pacijentima treba pratiti kisik tijekom spavanja, dok su još uvijek vrlo mladi, kad tonu u san, i posebice ako su bez nadzora. Neke obitelji također imaju kućni monitor za nadzor ugljikovog dioksida kako bi osigurale odgovarajuću ventilaciju, prepoznale kada je pacijentu lošije i omogućile prilagodbe u postavkama respiratora. Većina pacijenata ima dva respiratora i rezervni sustav napajanja. Unatoč svojoj opremi, moguće je da obitelj organizira odmor u inozemstvu.



Pulsni oksimetar i monitor ugljikovog dioksida

ŠTO SE DOGAĐA PRIJE NO ŠTO PRVI PUTA BUDEMO OTPUŠTENI IZ BOLNICE?

Da biste se mogli brinuti o bolesniku kod kuće, morati ćete organizirati niz stvari. Najbolje je da to učini stručni zdravstveni djelatnik koji će surađivati s vama u koordiniranju svim potrebnim uslugama. Prije izlaska iz bolnice, treba dovršiti sljedeće aktivnosti:

- poručiti i kupiti opremu
- instalirati kisik
- uposliti dodatne njegovatelje
- podučiti roditelje, obitelj i njegovatelje da:
 - koriste respirator
 - koriste opremu za nadzor
 - brinu o traheostomiji (ako postoji)
 - daju umjetno disanje
- modificirati dom, ako je potrebno
- izvršiti prijenos odgovornosti za skrb na zajednicu/kućni tim za njegu
- podnijeti zahtjev za dostupnu financijsku potporu
- napraviti planove za djelovanje u hitnim slučajevima
- napraviti planove zajedničkog djelovanja i odlazaka u bolnicu

Mnogo od ovoga se mora pregledavati u redovitim razmacima (na primjer, u početku svakih nekoliko mjeseci i potom na godišnjoj razini), a to se najbolje postiže uz pomoć stručnog zdravstvenog djelatnika, kao što je klinička medicinska sestra specijalist ili voditelj tima socijalne skrbi.

HOĆEMO LI SE MORATI VRATITI U BOLNICU?

To će biti potrebno zbog sljedećih razloga:

- u hitnim slučajevima, vidjeti zaseban odjeljak
- za redovite preglede – vidjeti dolje

KAKVO REDOVITO PRAĆENJE JE POTREBNO PACIJENTU S CHS-OM?

Pacijenti s CHS-om imaju redovite kontrole kako bi se provjerio niz pitanja. ***O točnim vremenskim razdobljima kontrola odlučit će obitelj u suradnji s liječnikom.*** Bit će potreban pregled sljedećeg:

- ocijeniti adekvatnost ventilacije. ***Razdoblje će ovisiti o dobi, težini stanja i centru***
- provjeriti masku, traheostomiju ili elektrostimulaciju freničnog živca
- utvrditi postoje li značajni dišni problemi, kao što su infekcije u prsnom košu (koje ukazuju ili na nedovoljnu ventilaciju ili na druge plućne probleme)
- provjeriti rast i učenje
- procijeniti bilo koje dodatne probleme i
- provjeriti jesu li sve potrebe za njegom ispunjene.

Roditeljima se obično može pomoći dodjeljivanjem mjesnog koordinatora za nadzor njege, kao i održavanjem redovitih multidisciplinarnih sastanaka za ocjenu paketa njege koji je organiziran za obitelj.

KOJI NAM STRUČNJACI MOGU POMOĆI?

- Specijalist za ocjenu CCHS-a (koji može biti jedan od sljedeća dva)
- Specijalist za ventilaciju, npr. respiratornu, konzultant za anesteziju ili intenzivnu njegu.
- Liječnik ili pedijatar za djecu koji će pratiti razvoj i nositi se s bilo kojim neurološkim problemima
- Tehničari za izučavanje spavanja
- Medicinska sestra specijalist za koordiniranje njege
- Terapeuti, kao što su fizioterapeuti, terapeuti za jezik i govorenje (SALT)
- Socijalna skrb/usluge koje pomažu u kućnoj njezi i financijskoj potpori
- Psiholozi/savjetnici

15. SVAKODNEVNI ŽIVOT

ŠTO OSOBE S CHS-OM MORAJU NOSITI SA SOBOM?

Većina djece i odraslih koji trebaju ventilaciju samo noću nema potrebe da tijekom dana nosi bilo kakvu opremu, osim što trebaju brinuti o traheostomiji: tj. o promjeni usisne cijevi i cijevi za hitne situacije. Kod dojenčadi i male djece koja još uvijek drijemaju tijekom dana, ili onih koji trebaju ventilaciju tijekom dijela dana, osoba treba imati svoj respirator, cijevi (i masku za lice, ako je primjenjivo) i samonapuhavajući balon. Kada se koristi, također će biti potreban sustav za nadzor pacijenta, tj. pulsni oksimetar.

Pacijenti mogu željeti da nose karticu s 'identifikacijom bolesti', 'putovnicu pacijenta' ili popis brojeva za hitne slučajeve, ili mogu nositi narukvicu s liječničkim upozorenjem u slučaju izvanrednih situacija.

JESU LI ODREĐENI NAČINI PRIJEVOZA SIGURNIJI ILI NESIGURNI ZA OSOBE S CHS-OM?

Osobe s CHS-om mogu putovati na bilo koji način. Međutim, neke pripreme je potrebno provesti prije poduzimanja dugih letova, uključujući i kontakt sa zrakoplovnom tvrtkom ako je vjerojatno da će ventilacija biti potrebna. Većina odraslih i djece ima nižu razinu kisika tijekom komercijalnih zrakoplovnih letova, što je slučaj i kod osoba s CHS-om. Neizvjesno je hoće li osoba s CHS-om trebati kisik, ali pulsna oksimetrija se može primijeniti tijekom leta i, ako je planirano, ventilacija, ako SpO2 padne ispod npr. 90%.

TREBAJU LI DJECA S CHS-OM DODATNU POMOĆ U ŠKOLI?

Postoji veća vjerojatnost da će osobe s CHS-om imati posebne obrazovne potrebe. Njih treba procijeniti prije početka redovitog školovanja i potom u određenim razmacima. Djeca ne trebaju biti u nepovoljnom položaju ako imaju bilo kakve posebne potrebe, npr. uslijed disleksije ili kratke koncentracije.

Sve školsko osoblje koje dolazi u dodir s djetetom s CHS-om treba biti svjesno situacije, osobito u odnosu na potrebu za hitnim čišćenjem dišnih putova ili potpomognutim disanjem, npr. tijekom smanjene razine svijesti. Dodatno osoblje ili obuka za osoblje može biti potrebno za mlađu djecu s traheostomijom.

MOGU LI SE OBOJELI OD CHS-A BAVITI SPORTOM?

Osobe s CHS-om trebaju izbjegavati ronjenje, jer ozbiljno niska razina kisika može za posljedicu imati gubitak svijesti, ali da osoba ne bude svjesna nastanka takvog stanja. Tijekom plivanja, osobe s CHS-om treba pažljivo da nadzire njegovatelj svjestan njihovog stanja i opasnosti koju predstavlja niska razina kisika i izmijenjena svijest.

Neki oboljeli od CHS-a, posebice oni koji imaju određene simptome, trebaju posebnu procjenu njihove tolerancije na vježbe kako bi se odredilo u koje aktivnosti mogu biti uključeni.

POSTOJE LI DRUGE MJERE KOJE TREBA PODUZETI ZA PACIJENTA S CHS-OM?

Oboljeli od CHS-a su u naročitoj opasnosti ako imaju infekciju donjih dišnih organa, jer to može negativno utjecati na njihov dišni pogon i sniziti razinu kisika. Izloženost duhanskom dimu usko je povezana s povećanim stopama respiratornih infekcija, stoga se preporučaju mjere koje isključuju dim iz okoliša djece s CHS-om.

MOGU LI OSOBE S CHS-OM UZIMATI LIJEKOVE KAO I OBIČNO?

Lijekovi s učinkom 'sedativa' treba izbjegavati, jer oni mogu dodatno otežati disanje. U svakom slučaju, potpomognutu ventilaciju treba uzeti u obzir i planirati. Alkohol predstavlja posebnu opasnost zbog društvene uporabe ovog sedativa.

16. POSTATI NEOVISAN

MORAJU LI OBOLJELI OD CHS-A IMATI NEKOGA U BLIZINI DOK SPAVAJU?

Oboljeli od CHS-a trebaju imati neki sustav pomoću kojega se može manipulirati njihovim položajem spavanja, dišnim putovima ili postavkama respiratora u slučaju upozorenja, ili pulsni oksimetar ili respirator. Takav sustav treba upozoriti njegovatelja, roditelja ili partnera, ili probuditi osobu. Blizina njegovatelja, roditelja ili partnera koji će reagirati ovisit će o izgledu doma i korištenju elektroničkog nadzora, interfona ili monitora.

MOGU LI OBOLJELI OD CHS-A VOZITI?

Nema razloga zašto oboljeli od CHS-a ne može voziti.

MOGU LI OBOLJELI OD CHS-A RADITI?

Oboljeli od CHS-a mogu poduzeti bilo kakav rad sukladno njihovim sposobnostima. Kao i kod djeteta u školi, poslodavac bi trebao biti svjestan zdravstvenog stanja, tako da odgovarajuće intervencije mogu biti poduzete u slučaju izvanrednih situacija.

MOGU LI OBOLJELI OD CHS-A PITI ALKOHOL?

Utvrđeno je da je alkohol vezan uz iznenadnu smrt oboljelih od CHS-a, a to bi značilo da oni trebaju rijetko, ako uopće trebaju piti.

Alkohol je opasan za pacijente pogođene CHS-om i postoje zabilježeni smrtni slučajevi u ovoj populaciji za koje se pretpostavlja da su izazvani alkoholom: tinejdžeri su posebno u opasnosti jer oni najčešće piju alkohol bez odgovarajuće svijesti o posljedicama. Također male količine mogu izazvati spavanje i respiratorni arrest. Prijatelji također moraju biti svjesni dijagnoze CHS-a i potrebe za mehaničkom ventilacijom u slučaju spavanja tako da oni mogu pomoći. Vrlo je važno da pacijenti pogođeni CHS-om izbjegavaju korištenje alkohola u svakom slučaju.

MOGU LI OBOLJELI OD CHS-A PUŠITI?

Pušenje bilo koje vrste ne preporuča se u CHS-u i svim drugim stanjima koja utječu na disanje i pluća.

MOGU LI OBOLJELI OD CHS-A IMATI SPOLNE ODNOS?

Mogu i mogu biti trudni i imati vlastitu djecu.

MOGU LI OBOLELI OD CHS-A IMATI DJECU?

Mogu, premda se obično prije trudnoće trebaju savjetovati s liječnikom stručnjakom za genetiku, kako bi saznali o opasnostima da njihovo dijete također bude pogođeno CHS-om. Ako je trudna, majka s CHS-om treba imati veće praćenje svoga stanja.

17. ANESTEZIJA, LIJEKOVI I CIJEPLJENJE

JE LI MOGUĆE IZVESTI OPĆU ANESTEZIJU KOD PACIJENTA S CHS-OM?

Jeste, oboljeli od CHS-a može imati opću ili lokalnu anesteziju. Specifičan nadzor će biti potreban od strane anesteziologa kako bi se isplanirala njega prije, za vrijeme i nakon zahvata. Osobito je važno nadzirati primjerenost disanja prije i nakon anestezije.



JE LI MOGUĆE IZVESTI LOKALNU ANESTEZIJU KOD PACIJENTA S CHS-OM?

Lokalna anestezija može biti izvedena normalno, kao što će biti učinjeno, primjerice, u stomatološkim zahvatima i manjim postupcima u hitnoj službi. Liječnik, zubar ili medicinska sestra moraju biti informirani o CHS-u kako bi se izbjeglo korištenje određenih anestetičkih lijekova kao što su dušikov oksid (anestetički plin) ili sedativi.

POSTOJE LI LIJEKOVI KOJI SE MORAJU IZBJEGAVATI?

U medicinskoj literaturi zabilježeni su štetni događaji s uporabom propofola za anestetičke postupke kod oboljelih od CHS-a. Propofol je intravenski anestetik koji se obično koristi u operacijskoj sali za anesteziju. Ovaj lijek može izazvati probleme sa srčanim ritmom, pogotovo jer uzrokuje prekomjerno usporavanje otkucaja srca i stoga ga treba izbjegavati.

POSTOJE LI POSEBNA ISPITIVANJA KOJE JE POTREBNO PROVESTI PRIJE ANESTEZIJE?

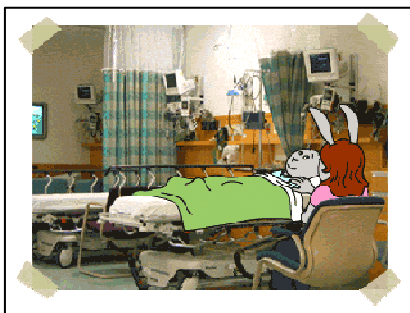
Oboljeli od CHS-a trebaju slijediti sve postupke potrebne drugim pacijentima, uključujući i detaljnu procjenu prije anestezije. To bi trebalo pomoći anesteziologu da utvrdi način i postavke korištene mehaničke ventilacije, vrstu traheostomijske cijevi ili model maske. Anesteziolog

također treba razumjeti da li drugi aspekti autonomnog sustava mogu predstavljati problem, uključujući i srčani ritam, krvni tlak, cirkulaciju i tjelesnu temperaturu. Može biti potrebno provesti EKG ili 48-72 satno EKG snimanje (holter) kako bi se otkrila prisutnost poremećaja srčanog ritma.

JE LI POTREBNO ODABRATI ODREĐENU BOLNICU ZA ANESTEZIJE KOD PACIJENATA S CHS-OM?

Opća anestezija (gdje se pacijent uspavljuje) treba biti izvedena od strane kirurga i anesteziologa koji su navikli rješavati složenije poremećaje u kontroli disanja i autonomnog živčanog sustava tijela. Osim toga, bitno je da postoji soba za oporavak, gdje se pacijent može pomno pratiti dok se postupno budi iz anestezije. Tijekom tog perioda, pacijent se može vratiti na korištenje vlastite vrste mehaničke ventilacije i prestati s time tek nakon što se potpuno probudi. Poželjno je odabrati bolnicu gdje je osoblje već naviklo na liječenje pacijenata s CHS-om.

KAKVU NJEGU TREBA UZETI U OBZIR ZA RAZDOBLJE NAKON OPERACIJE/ANESTEZIJE?



Nakon anestezije, pacijente pogođene CHS-om treba pratiti u sobi za oporavak s pulsним oksimetrom (zasićenje kisikom ili SpO2) i elektrokardiogramom (EKG – srčani ritam). Treba voditi redovite bilješke o SpO2, otkucajima srca, disanju, krvnom tlaku, tjelesnoj temperaturi i razini šećera u krvi. U idealnim uvjetima također treba pratiti razinu ugljikovog dioksida (CO2). Anesteziolog će odlučiti o duljini trajanja promatranja prije nego što pacijent može biti otpušten iz sobe za oporavak. To može potrajati nekoliko sati – duže razdoblje obično će značiti prebacivanje u jedinicu visoke ovisnosti ili jedinicu intenzivne njege.

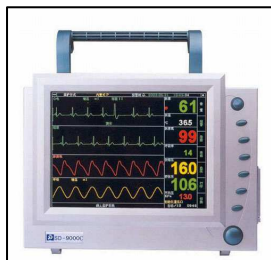
JE LI MOGUĆE POSLATI DOMA PACIJENTA ISTOG DANA KADA JE PROVEDEN ZAHVAT S OPĆOM ANESTEZIJOM?

Iako je to moguće ako se pacijent u potpunosti probudio i sva promatranja su provedena normalno, možda je bolje promatrati pacijenta u bolnici u trajanju od najmanje 24 sata.

KAKVO PRAĆENJE TREBA VRŠITI NAKON PREMIKACIJE?

Premedikacija je lijek koji se daje pacijentima prije operacije/anestezije. Sedativni lijek nikad ne treba koristiti osim ako pacijent nije potpuno

ventiliran. Ako je dana premedikacija, pacijenta ne treba ostaviti samog. Kvalificirana medicinska sestra ili anesteziolog trebaju ostati u blizini pacijenta i početi pratiti SpO₂ i CO₂. Pacijentov vlastiti mehanički respirator mora biti dostupan i može biti pokrenut ako se razine kisika i ugljikovog dioksida počnu mijenjati od normalnih vrijednosti.



ŠTO TREBA PRATITI TIJEKOM OPĆE ANESTEZIJE?

Nekakav specifični nadzor uvijek treba biti na raspolaganju za pacijente s CHS-om, uključujući: SpO₂ (zasićenje na pulsnom oksimetru); otkucaje srca i EKG (elektrokardiogram); CO₂ (završni plimni ili transkutani); neinvazivni sustavni krvni tlak (KT); i tjelesnu temperatura (T °). Dodatni nadzor je potreban za složenije i invazivne zahvate.

ŠTO TREBA PRATITI NAKON OPĆE ANESTEZIJE?

Sva praćenja treba provoditi tijekom razdoblja oporavka dok pacijent ne bude potpuno budan ili se ne vrati na svoju uobičajenu ventilaciju. Potrebu za dodatnim praćenjem ovisi o stanju pacijenta i prirodi zahvata, te će o tome odlučiti anesteziolog.

JE LI MOGUĆE KORISTITI PACIJENTOV VLASTITI RESPIRATOR TIJEKOM PREMIKACIJE I ZA VRIJEME OPORAVKA OD OPĆE ANESTEZIJE?

Od pacijenata s CHS-om obično će biti zatraženo da donesu svoju opremu kako bi im bila dostupna. Moguće je da će prilikom promjene sa anestezije do potpunog oporavka oprema koja se koristi doma biti korisna i potrebna. Tijekom operacije/postupka koristi se druga vrsta respiratora.

JE LI MOGUĆE ZAMIJENITI TRAHEOSTOMIJSKU CIJEV TIJEKOM POSTUPKA?

Često traheostomijske cijevi bez balona ne stoje dobro i otežavaju mehaničku ventilaciju u općoj anesteziji. Moguće je da će anesteziolog morati promijeniti cijev i u općoj anesteziji koristiti cijev s balonom. Cijev bez balona može biti ponovno postavljena kada se pacijent probudi.

IMA LI KAKVIH PROBLEMA S UZIMANJEM LIJEKOVA?

Sedativne lijekove općenito ne bi trebalo koristiti kod CHS-a izuzev ako ih izričito ne propiše kliničar s iskustvom u upravljanju CHS-om i uz dostupno praćenje kapaciteta za pokretanje ventilacije. Većina drugih lijekova koji se koriste kod djece na dnevnoj bazi mogu se koristiti, ali ako postoji nesigurnost, provjerite sa svojim glavnim liječnikom za CHS.

TREBAJU LI DJECA S CHS-OM PRIMITI UOBIČAJENO CJEPIVA I JESU LI POTREBNA NEKA DODATNA?

Da – treba dati sva uobičajena cjepiva. Postoje dodatna cjepiva koja se mogu dati, npr. godišnje cjepivo protiv gripe kako bi se smanjio rizik od respiratornih infekcija prouzročenih gripom, i pneumokokno polisaharidno cjepivo koje pomaže u zaštiti od nekih vrsta bakterijske (pneumokoka) upale pluća.

Palivizumab je tijekom mjesečnih injekcija protutijela protiv respiratornog sincicijskog virusa (RSV), virusa koji izaziva infekciju prsnog koša u prvoj ili drugoj godini života i može postati ozbiljan problem kod djeteta s dugoročnom ventilacijom. Palivizumab treba uzeti u obzir na početku RSV sezone kod djece koja su na dugoročnoj ventilaciji i imaju manje od 24 mjeseca.

18. HITNA STANJA – KAKO PREPOZNATI I REAGIRATI

KOJE VRSTE HITNIH STANJA SE MOGU POJAVITI?

Oboljeli od CHS-a su u većoj opasnosti od drugih i mogu doživjeti brojna hitna stanja zbog svoje situacije i liječenja koje im je potrebno. Svijest o tome i učinkovita ventilacija smanjit će vjerojatnost nastanka tih stanja. Rano prepoznavanje pogoršanja može smanjiti moguću štetu.

Glavne opasnosti su problemi s disanjem i kardiorespiratorni arrest uslijed:

- problema s dišnim putovima i traheostomijom
- epizoda nesvjestice ili kolapsa (sinkopa)
- epizoda zadržavanja daha (kod male djece)
- napadaja (konvulzije ili grčevi)
- prestanka rada opreme, zbog nestanka struje ili tehničkog kvara respiratora

KAKO MOGU PREPOZNATI PROBLEME S DISANJEM?

Budući da je disanje životna funkcija i da je osnovni problem za oboljele od CHS-a, iznimno je važno znati kako prepoznati probleme s disanjem.

Kod ljudi **bez** CHS-a, poteškoće s disanjem se osjećaju kao nelagoda u disanju, stezanje u prsima ili nedostatak daha (vidi sliku)



Recesija prsnog koša ne mora se uvijek pokazati kod oboljelih od CHS-a

Kod CHS-a ti osjećaji se ne moraju pojaviti ili se mogu pojaviti kasnije tijekom bolesti. Stoga oslanjanje na ove **simptome** nije moguće. Isto tako, zdravstveni stručnjaci ne mogu se osloniti na uobičajene **znakove** respiratornog distresa i tako ustanoviti teškoće s disanjem, kao što su: ubrzano disanje (tahipneja), uvlačenje prsnog koša (recesija), crvenilo nosnica, čudni zvukovi tijekom disanja i korištenje dodatnih mišića za disanje.

Kod CHS-a, najkorisniji pokazatelji problema s disanjem su:

- blijeda, siva ili plava boja
- znojenje
- prekomjeren umor
- bilo kakvi neobični osjećaji tijekom disanja
- pad razine kisika u krvi
- porast razine ugljikovog dioksida

Važno je imati pulsni oksimetar (monitor zasićenja; normalno SpO₂ = 95-100%) ± monitor ugljikovog dioksida koji treba biti dostupan za korištenje u slučaju respiracijske bolesti (čak i prehlade) ili bilo kojih respiracijskih simptoma.

KAKO SE MOGU NOSITI S PROBLEMIMA S DISANJEM?

Ako oboljeli od CHS-a ima gore navedene simptome ili rezultati mjerenja kisika ili ugljikovog dioksida nisu dobri, slijedite plan za hitna stanja koji ste dobili ili se obratite svom liječniku.



Opasno je davati dodatni kisik oboljelom od CHS-a koji diše samostalno, bez potpomognute ventilacije, jer se time ne liječi otežano disanje (kako je prikazano porastom ugljikovog dioksida). U stvari, davanje samo kisika može još više otežati disanje, jer se time omogućuje porast razine ugljikovog dioksida nakon čega slijedi koma. Ako se daje kisik, učinkovita ventilacija treba uvijek biti dostupna i treba pratiti razinu ugljikovog dioksida.

Ako je osoba prestala disati i ne pokazuje znakove života, morate obaviti kardiopulmonalnu reanimaciju (također poznatu kao osnovno održavanje života – OOŽ – ili usta na usta) i pozvati hitnu medicinsku pomoć. Zdravstveni djelatnici će vam pokazati kako izvesti OOŽ što trebate vježbati na lutki.

KAKO RJEŠAVATI PROBLEME S DIŠNIM PUTOVIMA (TRAHEOSTOMIJA)?

Ako osoba ima traheostomiju, zdravstveni djelatnici će vam pokazati kako rješavati probleme s njom, uključujući i što učiniti ako se premjesti ili začepi. Ako imate traheostomiju, postoje izmjene u odnosu na uobičajeno OOŽ i zdravstveni djelatnici će vas naučiti tome.

KAKO REAGIRATI U SLUČAJU GUBITKA SVIJESTI ILI NAPADAJA?

Iako su češći kod oboljelih od CHS-a, u početku treba postupiti na sličan način kao i kod drugih pojedinaca. Osim toga, važno je osigurati da osoba ili diše na odgovarajući način ili da bude



ventilirana. Uobičajena prva pomoć podrazumijeva da osoba legne i bude slobodna od svih okolnih opasnosti, pri čemu dišni putovi trebaju biti slobodni, primjerice, primjenom položaja za oporavak.

Položaj za oporavak

Ako je disanje neadekvatno, što se očituje po prsima koja se ne pokreću ili se slabo pokreću, ili po plavoj boji usana, jezika i desni, tada se mora dati potpomognuta ventilacija. Ako respirator nije odmah dostupan, koristite druge načine davanja ventilacije, kao što su:

- samonapuhavajući balon
- napuhavanje pluća usta na usta ili usta na traheostomiju

U pokušaju da se probudi osoba također se može povećati ventilacija.

Samonapuhavajući balon za umjetno disanje



KAKO SE MOGU NOSITI S EPIZODAMA ZADRŽAVANJA DAHA?

To je uobičajeno kod male djece i često slijedi nakon neugodnog okidača, kao što su bol, strah ili ljutnja. Većina traje kratko i oporavak je moguć bez liječenja. Međutim, neka djeca imaju pad kisika što uzrokuje pojavu plavih usana (cijanozu) ili usporavanje otkucaja srca; to može

dovesti do gubitka svijesti. Pruža se jednostavna prva pomoć, kao što je sprječavanje ozljeđivanja pacijenta na predmete pored njih. Ako je disanje neadekvatno, treba uraditi napuhavanje pluća (kao u osnovnom održavanju života ili CPR-u).



Plava boja (cijanoza) uslijed zadržavanja daha s izvijanjem leđa

ŠTO SE ZBIVA AKO OPREMA PRESTANE RADITI?

Opremu trebate redovito servisirati kako bi umanjili šanse da neočekivano prestane raditi. Čak i tada morate biti spremni na mogućnost da oprema ponekad prestane raditi unatoč najboljoj njezi.

Većina opreme koristi mrežnu struju i ako se napajanje prekine, idealno bi bilo da svaki uređaj može koristiti bateriju. To će uključivati:

- respirator
- pulsni oksimetar (monitor zasićenja)
- usis (za traheostomiju)

U slučaju da se baterija isprazni, važno je imati neki način napuhavanja pluća ili mehaničkoga usisa. Samonapuhavajući balon je od neprocjenjive vrijednosti.

Prekid rada druge opreme rješava se posjedovanjem drugog uređaja ili 24-satnim pristupom tehničaru. Vaš liječnik će o tome razgovarati s vama.

Ako mislite da postoje i druga hitna stanja koja se mogu pojaviti, razgovarajte o tome sa svojim liječnikom, jer je najbolje za vas i vaše dijete biti pripremljeni za takve događaje.

ŠTO UČINITI I ŠTO NE UČINITI

- ✓ Osobe oboljele od CHS-a trebaju izbjegavati sedativne lijekove, uključujući i premedikaciju prije kirurškog zahvata, osim ako nije planirana ventilacija.
- ✓ Odrasli i mladi ljudi trebaju smanjiti unos alkohola, jer je njegovo korištenje je povezana s iznenadnom smrću.
- ✓ Osobe ne mogu osjetiti nedostatak zraka i gušenje, te ih treba strogo nadzirati tijekom plivanja. Savjetuje im se da ne poduzimaju ronjenje.

19. CHS I MOZAK

ZAŠTO BI PACIJENT S CHS-OM MOGAO IMATI NEUROLOŠKE PROBLEME?

CHS je genetska nepravilnost prisutna od ranih stadija života fetusa koja utječe na razvoj autonomnog živčanog sustava (AŽS). AŽS kontrolira automatske funkcije poput disanja, cirkulacije, srčanog ritma, rada crijeva, tjelesne temperature, znojenja i tako dalje, i usko je povezan s aktivnošću mozga.

Glavna nepravilnost kod CHS-a uključuje smanjenu sposobnost reagiranja na promjene razine kisika i ugljikovog dioksida u krvi promjenom ventilacije. Zato razina kisika u krvi može pasti, a razina ugljikovog dioksida porasti, uz štetne učinke na mozak i srce. Neki pogođeni pojedinci mogu pokazati dokaze drugih problema koji utječu na mozak i razvoj koji nisu nužno vezani uz akutne hipoksemijske epizode i mogu biti izravna posljedica primarnog neurološkog problema vezanog uz CHS.



ŠTO SU NAPADAJI?

Napadaji su simptomi moždanih problema. Oni se mogu dogoditi zbog naglih, abnormalno prekomjernih ili sinkronih aktivnosti neurona u mozgu.

KAKO ONI IZGLEDAJU?

Napadaji mogu izazvati nehotične promjene u pokretima ili funkcijama tijela, osjećajima, svijesti ili ponašanju. Oni su često vezani uz iznenadne i nehotične kontrakcije skupina mišića i gubitak svijesti.

Napadaji mogu biti izazvani akutnim hipoksemijskim epizodama ili se kod nekih pogođenih pojedinaca mogu javiti bez razloga.

Optimalna oksigenacija i ventilacija kod oboljelih od CHS-a smanjuje šanse za hipoksemijske epizode, ali ipak kod pojedinaca s težim oblicima CHS-a napadaji mogu dovesti do poremećaja koji izaziva trajne napadaje koji zahtijevaju antikonvulzivnu profilaksu.

NEUROKOGNITIVNI RAZVOJ KOD DJECE S CHS-OM

HOĆE LI SE MOJE DIJETE RAZVIJATI NORMALNO?

Djeca s CHS-om uglavnom zbog svojih mentalnih sposobnosti spadaju skupinu koja sporo uči, uspjeh u školi im je ispod optimalnog i/ili imaju smanjene intelektualne funkcije. Čini se da je neuropsihološka funkcija u korelaciji s dobrom ventilacijskom potporom i ozbiljnošću CCHS-a.

Većina djece s CHS-om pohađa redovnu nastavu u redovnim školama. No, neke oboljele osobe imaju značajne poteškoće u učenju koje zahtijevaju posebnu obrazovnu nastavu.

MOŽE LI MOJE DIJETE POSTIĆI NORMALNO INTELEKTUALNO FUNKCIONIRANJE?

Normalno intelektualno funkcioniranje izgleda da je vezano uz rano dijagnosticiranje i optimalnu ventilacijsku potporu.

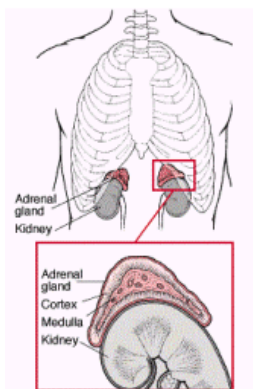
Redovitim i sveobuhvatnim intelektualnim testiranjem može se prepoznati problem i omogućiti aktivna obrazovna intervencija koja, zajedno s optimalnim upravljanjem ventilacijom, može osigurati maksimalne mogućnosti za neurokognitivni razvoj djeteta.

ŠTO JE S PREKRETNICAMA U NJEGOVOM/NJENOM MOTORIČKOM RAZVOJU?

Velika je vjerojatnost da će vaše dijete s vremenom postići sve prekretnice u motoričkom razvoju, ali mnoga dojenčad s CHS-om imaju niži mišićni tonus i/ili kasne u razvoju glavnih motoričkih funkcija zbog čega ih treba uključiti u različite neuropsihoterapeutske programe.

ŠTO REĆI O RAZVOJU TUMORA NEURALNOG GREBENA?

Stanice neuralnog grebena su prolazne, migracijske stanice koje će tijekom ranog razvoja fetusa dovesti do stvaranja različitih stanica AŽS-a. Tumori koji imaju podrijetlo s neuralnog grebena često se pojavljuju kod osoba s težim oblicima CHS-a. Oni mogu nastati s obje strane kralježnice, najčešće u prsima ili trbuhu, ili na nadbubrežnim žlijezdama, odmah iznad bubrega.



Adrenal gland – Nadbubrežna žlijezda

Kidney – Bubrež

Adrenal gland – Nadbubrežna žlijezda

Cortex – Kora

Medulla – Moždina

Kidney - Bubrež

Vid

Oboljeli od CHS-a često imaju teškoće s vidom što je odraz neuronske kontrole funkcije oka. Većina ima uske zjenice koje lošije reagiraju na svjetlost. Također mogu imati strabizam raznih vrsta i stoga problema s usklađivanjem promatranja predmeta koji su im blizu.

SLUH

Neki oboljeli od CHS-a mogu imati problema sa sluhom. Ovo može biti vezano uz deficite u perifernom ili centralnom živčanom sustavu slušnih putova. Važno je dijagnosticirati slušne deficite rano u tijeku bolesti i time olakšati pravilan razvoj govora kod djece CHS-om koja bi mogla biti pod utjecajem potrebe za traheostomijom.

Mnoga dojenčad oboljela od CHS-a imaju teškoće s gutanjem. Kako bi se olakšala prehrana, možda će biti potrebno postaviti gastrostomijsku cijev u trbuhu. Ona se obično može ukloniti u starijoj dobi.

20. CHS I CRIJEVA

ZAŠTO CHS UTJEČE NA CRIJEVA?

Zato što CHS utječe na autonomni živčani sustav (AŽS) koji kontrolira automatske funkcije poput disanja, cirkulacije, srčanog ritma, aktivnosti crijeva, tjelesne temperature i znojenja. Stoga se mogu očekivati problemi s crijevima, srcem i očima. Također se češće mogu pojaviti određeni tumori.

KOJI SU NAJČEŠĆI POREMEĆAJI CRIJEVA?

Najčešći poremećaji crijeva su Hirschsprungova bolest, bolest gastroezofagealnog refluksa i drugi poremećaji motiliteta kao što su proljev bez infekcije ili problemi s gutanjem.

ŠTO JE HIRSCHSPRUNGOVA BOLEST?

Kod oboljelih od CCHS-a može se pojaviti i Hirschsprungova bolest. Ovaj probavni poremećaj, koji se naziva i kongenitalni aganglionarni megakolon, uzrokovan je defektnim živcima crijeva. Duljina zahvaćena crijeva varira.

Klinička prezentacija može biti odgođeni prolaz prve stolice u novorođenčeta, prošireni trbuh ili različiti stupnjevi zatvora. Kada je stanje ozbiljnije, može prouzročiti opstrukciju crijeva.

Liječenje Hirschsprungove bolesti sastoji se od kirurškog uklanjanja zahvaćenog dijela crijeva i spajanja dva preostala kraja normalnog crijeva. To se obično radi kod odojčeta. Povremeno kirurzi moraju provesti kolostomiju, što znači dovođenje crijeva na površinu trbuha, a konačni popravak se čini kasnije tijekom života.

ŠTO JE BOLEST GASTROEZOFAGEALNOG REFLUKSA?

Bolest gastroezofagealnog refluksa (GERB) kod djece s CCHS-om nastaje uslijed nesposobnosti donjeg sfinktera jednjaka, mišića u obliku prstena koji se steže kako bi spriječio prolaz sadržaja želuca natrag gore u jednjak (ezofagus). Ako pregrada između jednjaka i želuca nije dovoljno jaka, želučana kiselina i drugi sadržaj želuca prave refluks (tok unatrag). To omogućuje kiselini izazvati zapaljenje jednjaka i grkljana (glasnica), a čak i dopustiti aspiriranje hrane u pluća.

Simptomi su promjenjivi; uključuju povraćanje koje se ponavlja ili respiratorne simptome kao što su kašalj. Pogođeni pojedinci također mogu osjećati bol uključujući žgaravicu ili mogu biti razdražljivi. Liječenje se provodi lijekovima koji smanjuju proizvodnju kiseline, a ako to nije učinkovito, moguća je kirurška intervencija.

ŠTO SU POREMEĆAJI MOTILITETA?

Neka djeca s CCHS-om pate od poremećaja motiliteta u nedostatku Hirschsprungove bolesti. Hrana obično prolazi kroz probavni trakt uslijed ritmičkih kontrakcija (peristaltika).

Kada postoji poremećaj motiliteta, ove kontrakcije ne pojavljuju na koordiniran način. Simptomi, primjerice, mogu biti otežano gutanje, povraćanje, mučnina, zatvor i proljev. Većina ovih simptoma može se liječiti lijekovima, posebnom hranom i vježbanjem. No, u nekim slučajevima, npr. ako dijete nije u stanju progutati, potrebno je neko vrijeme koristiti cijev za hranjenje. Većina djece će naučiti gutati kad budu starija.

21. CHS I SRCE

KOJI SU NAJČEŠĆI SRČANI PROBLEMI U CCHS-U?

Najčešći srčani problemi su aritmije i plućna hipertenzija.

ŠTO SU ARITMIJE?

Aritmije su nepravilni otkucaji srca. Najčešće aritmije kod CCHS-a su **bradikardije** kada se javlja niža stopa otkucaja srca ili se srce čak zaustavi tijekom nekoliko sekundi. Ove srčane nepravilnosti mogu biti asimptomatske ili oboljeli mogu imati ponavljane epizode nesvjestice pod nazivom **sinkope** (prolazni gubitak svijesti i nemogućnost držanja tijela popraćeno spontanom oporavkom). Ako se ove stanke produljuju, one mogu dovesti do srčanog zastoja ili čak iznenadne smrti.

KAKO DIJAGNOSTICIRATI ARITMIJE?

Poremećaji srčanog ritma mogu biti otkriveni duljim elektrokardiografskim (EKG) praćenjem u trajanju od 24-72 sata koje se također zove Holter monitoring.

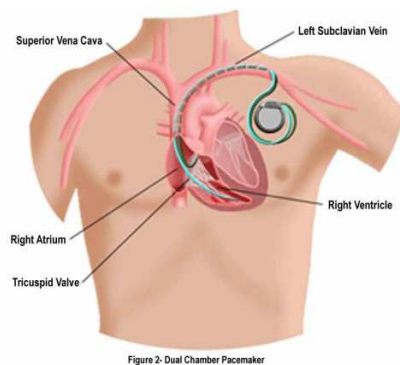


Electrodes – Elektrode

Monitor Holter – Holter monitor

MOGU LI SE TI PROBLEMI LIJEČITI?

Na temelju Holter monitoringa i simptomima, kardiolog će odlučiti o potrebi za lijekovima ili u težim slučajevima za elektrostimulatorom srca. Elektrostimulator je mali uređaj koji se ugrađuje ispod kože. Ima žice koje analiziraju srčani ritam, a ako je on ispod unaprijed određene vrijednosti, preko žica šalje električne signale koji stimuliraju otkucaje srca.



Superior Vena Cava – Gornja šuplja vena

Left Subclavian Vein – Lijeva potključna vena

Right Atrium – Desni atrij

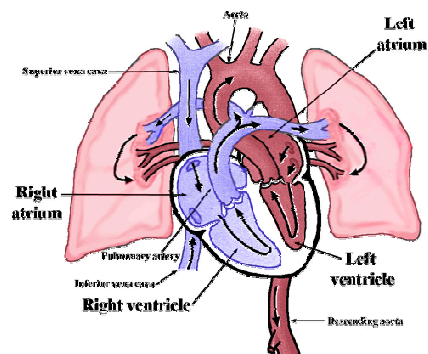
Right Ventricle – Desna ventrikula

Tricuspid Valve – Trikuspidni ventil

Figure 2 Dual Chamber Pacemaker – Slika 2 Dvokomorni elektrostimulator srca

ŠTO JE PLUĆNA HIPERTENZIJA/COR PULMONALE?

Plućna hipertenzija je visoki krvni tlak u arterijama koje nose krv u pluća kako bi se snabdjela kisikom. Kronično niska razina kisika u krvi ili visoka razina ugljikovog dioksida uvjetuje stezanje mišića u zidovima krvnih žila što uzrokuje porast tlaka krvi u njima, a to je stanje poznato kao plućna hipertenzija. Visoki tlak u ovim žilama uzrokuje teži rad srca da bi napravilo cirkulaciju krvi kroz pluća. Ako je tlak previsok, srce ne može držati korak i postaje prošireno, što je vrsta zatajenja srca poznato kao cor pulmonale.



Superior vena cava – Gornja šuplja vena

Aorta – Aorta

Left atrium – Lijevi atrij

Right atrium – Desni atrij

Pulmonary artery – Plućna arterija

Inferior vena cava – Donja šuplja vena

Right ventricle – Desna ventrikula

Left ventricle – Lijeva ventrikula

Descending aorta – Silazna aorta

KAKO MOGU PREPOZNATI PLUĆNU HIPERTENZIJU?

Blaga plućna hipertenzija može biti asimptomatska ili izazvati plavkastu obojenost usana i kože, [umor](#) i [otežano disanje](#). Kada kod oboljelih nastane cor pulmonale, ti simptomi se pogoršavaju, a oboljeli mogu imati oticanje oko gležnjeva i stopala (periferni edem), i oticanje trbuha (ascites).



KAKO DIJAGNOSTICIRATI PLUĆNU HIPERTENZIJU?

Plućnu hipertenziju može dijagnosticirati kardiolog pomoću ehokardiografije (ECHO ili ultrazvuka srca) i EKG-a u dogovorenim vremenskim razmacima

MOŽE LI SE PLUĆNA HIPERTENZIJA SPRIJEČITI ILI LIJEČITI?

Može se spriječiti izbjegavanjem niske razine kisika i visoke razine ugljikovog dioksida u krvi. Stoga treba rano osigurati optimalne postavke ventilacije.

Kada nastane cor pulmonale, može se liječiti različitim opcijama kao što su optimiziranje ventilacije kisika i različite vrste lijekova.

JESU LI SVE EPIZODE NESVJESTICE KOD CHS-A PROUZROČENE ARITMIJAMA?

Ne, djeca mogu imati epizode nesvjestice vezane uz ortostatsku hipotenziju, koja se također naziva **posturalna hipotenzija**. To je posljedica niskog krvnog tlaka koja se događa kada ustanete. Posturalna hipotenzija također može učiniti da osjećate nesvjesticu ili vrtoglavicu, ili uzrokuje zamagljen vid, te je također poznata kao neurokardiogena sinkopa.

22. CHS I TUMORI

DA LI KOD OBOLJELIH OD CHS-A ČESTO NASTAJU TUMORI?

Ne, ali kod nekih oboljelih od CHS-a mogu nastati tumori, koji ne moraju nužno biti opasni. Od otkrića određenih promjena u genima oboljelih od CHS-a, utvrđeno je da nemaju svi pacijenti visok rizik da će se kod njih ikada razviti tumor neuralnog grebena. Poblježe treba procijeniti one pacijente sa širenjem ponavljajućih mutacija polialanina, što znači 20/28 do 20/33, i onih s mutacijama krivog smisla, besmislenim mutacijama ili pomakom okvira čitanja gena. Za više informacija molimo pogledajte letak o genetskim nalazima.

Pacijenti s ROHHAD-om imaju veću vjerojatnost za razvoj tumora.

Stanice koje transformiraju i mogu izgraditi tumore potječu od stanica živčanog sustava. Te skupine stanica nazivaju se neuralni greben. Ovi tumori obično nastaju u ranom djetinjstvu.

KOJI SU SIMPTOMI?

Pacijenti u ranim fazama obično nemaju simptome, a kasnije očitovanje prvenstveno ovisi o mjestu tumora. U trbuhu, tumorska masa može uzrokovati oticanje stomaka ili [zatvor](#) ili pak kronični proljev. U prsima tumor može uzrokovati probleme s disanjem. Pritiskom na kralježničnu moždinu, tumor može izazvati slabost, a time i nemogućnost stajanja, puzanja ili hodanja, ili probleme s mokrenjem.

KAKO PRONAĆI TUMORE?

Tumori proizvode tvari koje se mogu naći u krvi (poput enolaze posebne za neurone) ili u mokraći (kateholamin). Različite metode snimanja također mogu biti vrlo korisne.

MOGU LI SE TI TUMORI LIJEČITI?

Mogu, međutim terapija tumora izvedenih iz neuralnog grebena varira ovisno o njihovoj vrsti, razredu i mjestu.

Često je izbor kirurgija i/ili kemoterapija može biti korisna. Terapija će obično biti specifična za bolesnika.

