

www.ichsnetwork.eu



Zentrales Hypoventilationssyndrom

Informationen für Patienten und Pflegekräfte

Version 1.2 – November 2012

Diese Broschüre möchte Patienten und Pflegekräften grundlegende Informationen über Diagnose und Therapie von CHS und seiner häufigsten Form CCHS (kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom) an die Hand geben. Auch Informationen über das Leben mit CHS ganz allgemein sind hier zu finden. Diese Broschüre kann auf www.ichsnetwork.eu heruntergeladen werden.

Inhaltsverzeichnis

KapitelNr.	Kapitel	Seite
Einleitung und Diagnostik		
1	Einführung	
2	Was ist CHS?	
3	Wie funktioniert Atmung?	
4	Symptome von CHS	
5	CCHS: Überblick	
6	ROHHAD: Überblick	
7	CHS und Genetik	
Patientenversorgung		
8	CHS und Beatmung	
9	Beatmung über Tracheostoma	
10	Maskenbeatmung	
11	Zwerchfellschrittmacher	
12	Wechsel der Beatmungsart	
13	Das Monitoring zu Hause	
14	Hilfsmittelversorgung und Kontrollen	
15	Alltag	
16	Unabhängig werden	
17	Narkose, Medikamente und Impfungen	
18	Notfälle	
Andere Themen		
19	CHS & das Nervensystem	
20	CHS & der die Verdauungsorgane	
21	CHS & das Herz	
22	CHS & Tumore	
23	Abkürzungen und Glossar	

1. VORWORT



Das zentrale Hypoventilationssyndrom (CHS) ist eine seltene Erkrankung, die in den frühen 1970er Jahren erstmals diagnostiziert wurde. Die meisten Ärzte werden in ihrem gesamten Berufsleben nie mit CHS in Kontakt kommen. Selbst diejenigen Ärzte, die Patienten mit CHS behandeln, betreuen oft nur ein oder zwei Patienten. Der medizinische Fortschritt bringt es jedoch mit sich, dass die diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten immer komplexer werden. Demnach stellt es für Ärzte eine enorme Herausforderung dar, bei solch seltenen Erkrankungen immer auf dem neuesten Stand der Forschung zu sein. Aus diesem Grund haben sich klinische Netzwerke gebildet, in denen wenige, spezialisierte Ärzte größere Gruppen dieser von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten betreuen.

Im Fall von CHS haben sich zunächst Ärzte in Frankreich zu einem nationalen Netzwerk zusammengeschlossen und dann begonnen Ärzte in anderen europäischen Ländern zu kontaktieren. Das europäische CHS-Netzwerk begann sich 2004 mit nur einer Handvoll Ärzte zu formieren. Bereits 2009 erhielt es eine EU-Finanzierung für ein europaweites Projekt. Ziel dieses Projektes war die Errichtung eines zentralen, EU-weiten Patientenregisters mit Erfassung des Krankheitsmanagements im jeweiligen Land. In einem zweiten Schritt sollten klinische Leitlinien, eine eigene Website und eine Informationsbroschüre entstehen. Die vorliegende Broschüre ist nun das erste Ergebnis dieser europaweiten Kooperation.

Hier finden Sie eine Liste der beteiligten Ärzte. Zudem möchten wir an dieser Stelle auch herzlich den Familien und Selbsthilfegruppen für ihre Anmerkungen und Anregungen danken.

Martin Samuels, UK-Partner des EU-CHS Netzwerkes, April 2012

Beteiligte Ärzte

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

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

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

Selbsthilfegruppen

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

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

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

2. EINLEITUNG

Unter dem Begriff „zentrales Hypoventilationssyndrom“ (CHS) ist eine Gruppe von Erkrankungen zusammengefasst, bei denen es zu einer zu geringen Atmung (= Hypoventilation) kommt. Ursache ist eine Störung im Gehirn, die dazu führt dass nicht ausreichend Impulse zur Steuerung der Atemmuskulatur (Zwerchfell und Brustwandmuskeln) ausgesendet werden. Am häufigsten ist das kongenitale = angeborene zentrale Hypoventilationssyndrom (CCHS), das sich meist im ersten Lebensmonat, oft schon kurz nach der Geburt zeigt. Mildere Formen können auch erst im Kindes- oder Erwachsenenalter (Late-onset CCHS or LO-CCHS) auffallen. Desweiteren gibt es eine Erkrankungsform, die sich durch Hypoventilation zusammen mit hormonellen Störungen im späteren Kindesalter zeigt. Diese Erkrankung heißt ROHHAD-Syndrom (Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic and Autonomic Dysfunction). Bei all diesen Erkrankungsformen sind auch andere Teile des autonomen Nervensystems betroffen.

Es ist nicht bekannt, wie viele Patienten es mit CHS gibt. Schätzungen variieren zwischen 1 Fall auf 50 000 bis 200 000 Lebendgeburten. Die Erkrankung ist somit selten. In den größeren europäischen Ländern leben wohl jeweils 50 bis 100 Betroffene. In den meisten Ländern ist nicht bekannt, wo Menschen mit CHS leben. Nun befindet sich ein europaweites CHS-Register im Aufbau - wie es bereits in Frankreich existiert.

CHS wurde auch „Undine-Syndrom“ genannt - eine etwas unglückliche Bezeichnung, die der Erkrankung 1962 gegeben wurde. Diese Bezeichnung geht auf eine deutsche Sage zurück, in der die Nympe Undine ihren untreuen sterblichen Ehemann mit einem Fluch belegt. Alle autonomen Körperfunktionen erloschen und so musste er sich immer bewusst daran erinnern zu atmen. Wenn er schlief, atmete er nicht mehr. Die meisten Menschen mit CHS hören jedoch nicht komplett auf zu atmen, sondern atmen nicht tief genug.



3. ATMUNG VERSTEHEN

WARUM IST ATMUNG ÜBERLEBENSWICHTIG?

Die Atmung ist ein lebenswichtiger Prozess, in dem Sauerstoff im Blut gebunden und Kohlendioxid, ein Abfallprodukt des Stoffwechsels, aus dem Blut abgegeben wird. In der Lunge wird der Sauerstoff aus der Atemluft an die roten Blutkörperchen gebunden und dann mit dem Blutstrom zu allen Körperzellen transportiert. Die Zellfunktion und damit das Überleben hängen von einer ständigen Versorgung mit Energie ab. Energie wird dadurch gewonnen, dass Glucose (Traubenzucker) und Sauerstoff zu Kohlendioxid und Wasser umgebaut werden. Der Körper verfügt über große Glucosevorräte, um Fastenperioden zu überstehen, hat jedoch keinerlei Speichermöglichkeiten für Sauerstoff. Somit kann es schon wenige Minuten nach Stillstand der Atmung zu Gewebeschäden kommen.

WIE FUNKTIONIERT ATMUNG?

Unser Atmungssystem besteht aus den Luftwegen (Nase, Rachen, Luftröhre, Bronchialsystem), dem knöchernen Brustkorb, der Atemmuskulatur (Zwerchfell und Brustwandmuskeln) und den beiden Lungenflügeln. Gesteuert wird die Atmung vom Gehirn, das kontinuierlich Impulse über das Rückenmark und die peripheren Nerven zum Zwerchfell schickt. Durch Kontraktion des Zwerchfells vergrößert beziehungsweise verkleinert sich das Volumen des Brustkorbes, wodurch die Luft in die Lunge hinein und wieder hinaus bewegt wird. Der Gasaustausch findet statt während sich die Lungen füllen. Der Sauerstoff diffundiert von den Luftwegen in das Blut und das Kohlendioxid wandert in die entgegengesetzte Richtung.

WIE WIRD DIE ATMUNG GESTEUERT?

Sowohl die Sauerstoffkonzentration als auch die Kohlendioxidkonzentration im Blut werden von speziellen Nervengewebesensoren, die sich v.a. im Gehirn befinden, engmaschig überwacht. Normalerweise beträgt der Partialdruck von Sauerstoff im arteriellen Blut (PO_2) 70-100 mmHg (9.7-13.3 kPa). Die Sauerstoffsättigung im Blut (SpO_2) beträgt im Normalfall 95-100% und wird am einfachsten mit einem Pulsoxymeter gemessen. Der normale Partialdruck von Kohlendioxid (pCO_2) im Blut beträgt 35-45 mmHg.

Die Menge Luft, die mit jedem Atemzug eingeatmet wird, heißt Atemzugvolumen oder Tidalvolumen (TV). Die Atemfrequenz (AF) und das Tidalvolumen bestimmen das Atemminutenvolumen (AMV).

$$\text{TV (ml)} \times \text{AF (min}^{-1}\text{)} = \text{AMV (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$$

Wenn der Stoffwechsel beschleunigt wird, wie zum Beispiel bei körperlicher Aktivität und bei Fieber, muss mehr Sauerstoff aufgenommen und mehr Kohlendioxid abgegeben werden. Durch den Atemantrieb werden also die Atemfrequenz und die Atemzugtiefe erhöht, um das Atemminutenvolumen an die veränderten Erfordernisse anzupassen.

WIE VERÄNDERT SICH DIE ATMUNG MIT DEM LEBENSALTER?

Der junge, wachsende Organismus braucht viel Energie und Sauerstoff. Das Atemminutenvolumen wird an diese Anforderungen v.a. durch die Atemfrequenz angepasst. Ein Neugeborenes macht im Schnitt 40 Atemzüge pro Minute, ein Erwachsener nur 12 – 18. Im Gegensatz dazu bleibt das Atemzugvolumen (ca. 7 – 10 ml pro kg Körpergewicht) über das ganze Leben relativ konstant.

WAS IST HYPOVENTILATION?

In der medizinischen Fachsprache heißt *hypo* „zu wenig“ und *Ventilation* „Atmung“. Also bedeutet *Hypoventilation* „zu wenig Atmung“. Hypoventilation tritt auf, wenn die Atmung zu wenig Sauerstoff in die Lungen einschwemmt und zu wenig Kohlendioxid aus den Lungen ausschwemmt. Dadurch sinkt der Sauerstoffgehalt im Blut (Hypoxämie) und der Kohlendioxidgehalt im Blut steigt (Hypercapnie).

Hypoventilation kann durch Erkrankungen der Muskulatur, der Lunge, der Atemwege oder des Gehirns, hier v.a. tief liegender Hirnstrukturen („Hirnstamm“), verursacht sein. Zu den Erkrankungen des Gehirns als Ursache der Hypoventilation gehören tiefer Bewusstseinsverlust und auch das zentrale Hypoventilationssyndrom. Je nachdem wie stark das Atemminutenvolumen abnimmt, sinkt die arterielle Sauerstoffsättigung und steigt die Konzentration von Kohlendioxid an. Bei akut eintretender Unterversorgung verfügt der Körper über gewisse Kompensationsmöglichkeiten, um die Sauerstoffversorgung zu erhalten. Aber schon leichteste Formen von chronischer, also immer wiederkehrender, Hypoventilation führen zu Schäden an der Hirnentwicklung, an Herz und Lunge.

4. SYMPTOME VON CHS

WAS IST ZENTRALE HYPOVENTILATION?

Zentrale Hypoventilation bedeutet, dass die Hypoventilation durch eine Erkrankung im Gehirn verursacht ist. Das Gehirn kann dem Zwerchfell nicht die Information übermitteln, sich zusammenzuziehen und so einen Atemzug auszulösen.

Patienten mit CHS reagieren nicht auf veränderte Konzentrationen von Sauerstoff und Kohlendioxid im Blut. Das liegt daran, dass Sensoren in den Blutgefäßen im Hals und im Gehirn nicht die korrekten Impulse an den Hirnstamm senden. Der Hirnstamm reagiert so nicht mit einem verstärkten Atemantrieb bei Bedarf. Die betroffene Person erkennt weder bewusst noch unbewusst, dass die Atmung unzureichend ist, so dass die Atemzüge flach und die Atemfrequenz niedrig bleiben. Auf diese Weise wird nicht genug Sauerstoff aufgenommen und nicht genug Kohlendioxid abgegeben.

WAS IST KONGENITALES ZENTRALES HYPOVENTILATIONSSYNDROM?

Kongenital bedeutet, dass die Krankheit angeboren ist. Die Symptome zeigen sich meist sofort oder kurz nach der Geburt. Manchmal fallen die Symptome auch erst nach mehreren Monaten oder sogar Jahren auf. Die Veränderung der DNA ist zwar auch dann bei Geburt vorhanden, führt aber in diesen Fällen zu einem milden Krankheitsverlauf. Treten die Symptome nach dem ersten Lebensmonat auf spricht man häufig vom late-onset-CCHS (LO-CCHS).

Man spricht vom zentralen Hypoventilationssyndrom, wenn die Hypoventilation durch keine andere Erkrankung von Gehirn, Nerven, Muskel oder Stoffwechsel verursacht ist, wenn kein anderes genetisches Syndrom vorliegt oder wenn man eine Mutation im PHOX2B-Gen nachweisen kann.

GIBT ES ANDERE FORMEN DES ZENTRALEN HYPOVENTILATIONSSYNDROMS?

Hypoventilation, die im späten Kindesalter zusammen mit schneller Gewichtszunahme und hormonellen Störungen auftritt, heißt ROHHAD.

WAS SIND DIE SYMPTOME VON CHS?

Bei einigen Patienten tritt die Hypoventilation nur im Schlaf auf bei normalem Atemmuster im Wachzustand. In anderen Fällen fällt die Atmung im Schlaf komplett aus und im Wachzustand besteht eine ausgeprägte Hypoventilation. Folgende Symptome können sich zeigen:

- maschinelle Beatmung von Geburt an notwendig
- Episoden, bei denen das Kind ein bläuliche, gräuliche oder sehr blasse Hautfarbe zeigt
- Sogenannte lebensbedrohliche Ereignisse (life threatening events, „ALTE“)
- Schwere Atemwegsinfekte
- Gedeihstörung
- Entwicklungsstörungen
- Herzversagen
- Krampfanfälle, Synkopen

Bei Kindern denken wir auch bei folgenden Symptomen an CHS:

- Sehr schnelle Gewichtszunahme mit Adipositas
- Verhaltensstörungen
- Extremer Durst

- Hormonelle Störungen

An CHS sollte man auch denken bei Kindern und Erwachsenen mit:

- Schwerer Schlafapnoe
- Narkosezwischenfällen, insbesondere bei Einleitung oder Ausleitung der Narkose
- Schwere Atemwegsinfektionen, die maschinelle Beatmung notwendig gemacht haben

Manchmal wird die Diagnose erst durch einen genetischen Test gestellt, der durchgeführt wurde, weil ein anderes Familienmitglied an CHS erkrankt ist.

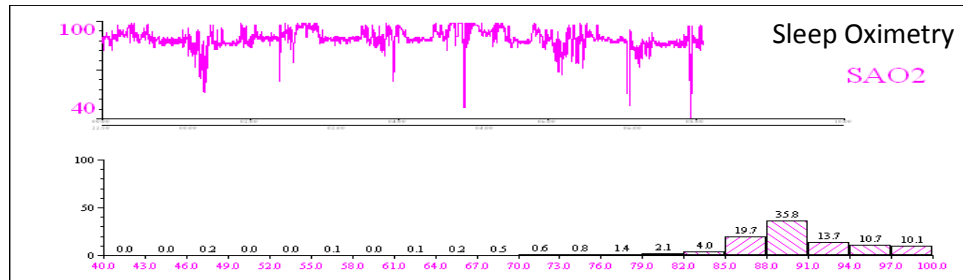
WIE DIAGNOSTIZIERT MAN HYPOVENTILATION?

Um Hypoventilation nachzuweisen, misst man den Gehalt von Kohlendioxid im Blut. Werte über 50mmHg (mm Quecksilbersäule) bzw. 6,7kPa (Kilopascal) gelten als erhöht. Diese Messungen können über Blutabnahme, einen Hautsensor (transcutane CO₂-Messung) oder über den CO₂-Gehalt in der Ausatemluft (endtidales CO₂) durchgeführt werden.

Die Hypoventilation ist im Schlaf am deutlichsten, v.a. in der Non-REM-Schlafphase (rapid eye movement). Dann zeigen sich die höchsten CO₂-Werte. Die CO₂-Messung im Schlaf mittels Blutprobe kann falsche Werte liefern, da durch den Nadelstich das Kind bzw. der Patient erschrickt, aufwacht und wieder tiefer atmet.

Hypoventilation kann mittels mehrerer Techniken festgestellt werden:

Oxymetrie im Schlaf. Damit lassen sich Abfälle der Sauerstoffsättigung nachweisen aber feinere Atemstörungen wie Atempausen (Apnoen) ohne Sättigungsabfall werden damit übersehen. Da Atempausen normal sein können, werden weitere Untersuchungen benötigt.



Schlafoxymetrie

Cardiorespirographie im Schlaf. Mit dieser Methode kann man Apnoen gut nachweisen, aber Aussagen über die Schlafstadien fehlen. Es kann vorkommen, dass ein Patient keinen Apnoen hat, weil er während der Untersuchung nicht tief genug geschlafen hat.

Polysomnographie. Das ist die beste Untersuchungsmethode, da man damit alle Informationen erhält, um die Atmung im Schlaf beurteilen zu können.

Eine Hypoventilation während des Tages kann man durch Messung von SpO2 und CO2 tagsüber nachweisen. Werte für SpO2 von unter 95% und für CO2 von über 50mmHg (6,7kPa) sprechen für eine Hypoventilation im Wachzustand.

HABEN PATIENTEN MIT CHS NOCH ANDERE SYMPTOME AUSSER HYPOVENTILATION?

CCHS und LO-CCHS sind genetische Erkrankungen, die durch eine Mutation im PHOX2B-Gen verursacht sind. Dieses Gen spielt eine wichtige bei der normalen Entwicklung des autonomen Nervensystems, das viele Organe und Muskel kontrolliert. Mutationen im PHOX2B-Gen betreffen somit viele Körperfunktionen.

Etwa 20% der Patienten leiden am Morbus Hirschsprung. Dabei fehlen die Nerven im Dickdarm. Andere Patienten zeigen Fütterungsstörungen

mit saurem Reflux, Verstopfung und Schluckstörungen bei fester Nahrung.

Einige Patienten mit CHS tragen ein erhöhtes Risiko an Nerventumoren (Neuroblastomen) in den Nebennieren, im Hals, im Brustkorb oder im Rückenmark zu erkranken. Dabei kann es sich um gutartige oder bösartige Wucherungen handeln.

Störungen des autonomen Nervensystems können auch zu veränderter Lichtreaktion der Pupillen, zu starken Schwitzattacken, zu verändertem Durstempfinden sowie zu Störungen von Blutdruckregulation, Herzrhythmus und Körpertemperatur führen.

5. CCHS: ÜBERBLICK

WAS IST CCHS?

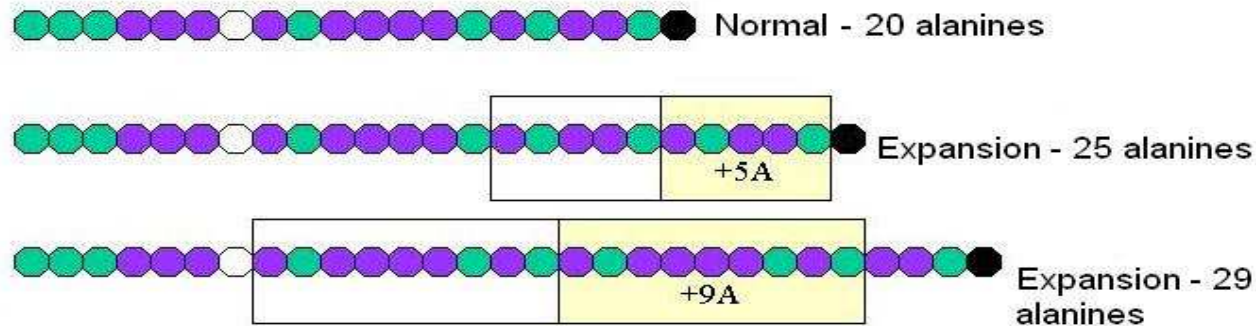
Das kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrom (CCHS; Undine-Syndrom) ist eine genetische Erkrankung, die das autonome Nervensystem betrifft. Dieses kontrolliert die unbewussten Körperfunktionen, unter anderem die Atmung. **Kongenital** bedeutet, dass die Erkrankung bereits bei Geburt vorhanden ist, auch wenn einige der Betroffenen nicht unmittelbar nach der Geburt bereits Probleme haben. **Zentral** bedeutet, dass das zentrale Nervensystem, das Gehirn, betroffen ist. Die Atemzentren befinden sich in tiefliegenden Hirngebieten, im Hirnstamm, gleich über der Stelle, an der das Rückenmark im Gehirn mündet. Die **Hypoventilation** ist im Schlaf am stärksten ausgeprägt.

Atemprobleme können auch im Wachzustand auftreten sind dann aber zumeist milder. Die Erkrankung zeigt eine große Bandbreite von relativ leicht reduzierter Atmung während bestimmter Phasen des Schlafes und normaler Atmung im Wachzustand bis zu kompletten Atemstillständen im Schlaf und massiv unzureichender Atmung im Wachzustand. Zeichen dieser unzureichenden Atmung können Konzentrationsstörungen und vor allem im Säuglingsalter Fütterungsschwierigkeiten sein.

WAS VERURSACHT CCHS?

In den letzten Jahren konnte nachgewiesen werden, dass bei CCHS ein Gen mutiert ist, das beim Fetus für die Entwicklung von Nervengewebe im Gehirn zuständig ist. Diese Mutation ist in den meisten Fällen eine sogenannte Spontanmutation. Das heißt, sie passiert zufällig bei der Entwicklung des neuen Embryos. Alle Zellen dieses neuen Individuums weisen die Mutation auf. Die Eltern haben diese Mutation nicht.

In 5-10% der Fälle tragen jedoch die Eltern diese genetische Auffälligkeit, teilweise nur in wenigen Zellen. Das erklärt, warum bei einigen Eltern nach Nachweis der genetischen Mutation eine Hypoventilation gefunden wurde, bei den meisten jedoch nicht.



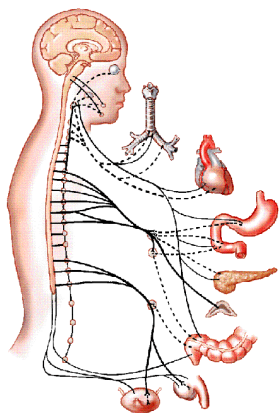
Unterschiede zwischen dem normalen und dem mutierten Gen bei CCHS

Die Mutation betrifft die Kontrollregion, PHOX2B genannt, in einem Gen auf Chromosom 4. (In jeder Körperzelle gibt es 23 Chromosomenpaare.) Das PHOX2B-Gen ist für die Entwicklung von Hirngewebe in der frühen Embryonalperiode, d.h. vor der 8. Schwangerschaftswoche, zuständig. An einer Stelle dieses Gens gibt es eine Region mit 20 gleichen Aminosäuren (das sogenannte Alanin) hintereinander. Im mutierten Gen lassen sich an dieser Stelle 24 bis 33 Alanine finden (Polyalanin-Expansion). Bei Gesunden lässt sich diese Auffälligkeit nicht nachweisen. Deswegen ist PHOX2B das diese Erkrankung definierende Gen. Experimente an Mäusen zeigten, dass der Fetus abstirbt, wenn das Gen auf beiden Chromosomen dieses Chromosomenpaares mutiert ist.

Bei jenen Kindern, wo diese PHOX2B-Mutation nicht gefunden wird, lassen sich manchmal andere Veränderungen im PHOX2B-Gen nachweisen.

Wenn jemand mit einer PHOX2B-Mutation Kinder bekommt, besteht eine 50%ige Wahrscheinlichkeit das mutierte Gen weiter zu vererben. Es gibt bei dieser Erkrankung keine sogenannten „silent carrier“ oder „Konduktoren“. Das wären völlig gesunde Träger der Mutation, die diese weiter vererben. Jeder mit der Mutation hat eine mehr oder weniger starke Symptomatik. So kommt es, dass wir einige Erwachsene mit der Erkrankung dadurch diagnostiziert haben, dass wir aufgrund ihres erkrankten Kindes eine genetische Untersuchung in der Familie durchgeführt

haben. Wird eine Patientin mit CCHS und PHOX2B-Mutation schwanger, ist es möglich, den Fetus bereits in der Frühschwangerschaft genetisch zu untersuchen.



WAS IST BEI CCHS BETROFFEN?

Das Hauptproblem ist sicherlich die Atmung. Aber sämtliche andere Körperfunktionen, die vom autonomen Nervensystem gesteuert werden, können betroffen sein – also auch das Herzkreislaufsystem, das Gehirn, der Darm, die Augen und die Haut.

ATMUNG

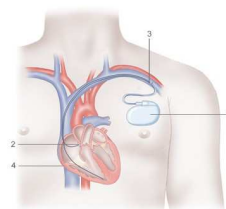
Wie bereits oben beschrieben, kommt es bei den Betroffenen zu Hypoventilation vorwiegend im Schlaf, aber möglicherweise auch im Wachzustand.

Anders als Gesunde reagieren diese Patienten nicht auf den veränderten Sauerstoff- und Kohlendioxidgehalt im Blut. Dies führt zu flacher Atmung, Wachstums- und Entwicklungsstörungen, schweren Lungenentzündungen, Belastung des rechten Herzens, Ohnmachtsanfällen, Schädigung des Hirngewebes und letztendlich zum Tod.

HERZKREISLAUFSYSTEM

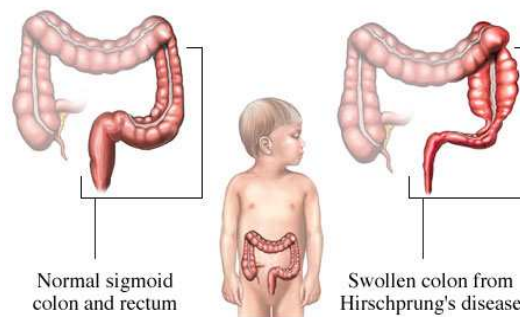
Patienten mit CCHS haben teilweise zu lange Pausen in ihrem Herzrhythmus (Sinusarrest). Das kann sich als Schwindel, Kollaps oder

Krampfanfall zeigen. Manchmal ist die Implantation eines Herzschrittmachers notwendig. Bei den leichteren Formen von CCHS ist diese Komplikation eher unwahrscheinlich.



DARM UND ERNÄHRUNG

Manchmal ist die nervale Steuerung von Speiseröhre, Magen oder Darm betroffen. Wenn der Dickdarm betroffen ist, kann es zu schwerer Verstopfung, eventuell mit sehr ausladendem Bauch (bekannt als Morbus Hirschsprung) kommen. Dann muss operiert werden. Bei Störungen der Nervensteuerung von Speiseröhre und Magen kann sich das in Form von Schluckstörungen, Verdauungsstörungen oder Appetitlosigkeit äußern.



GEHIRN UND NERVENSYSTEM

Bei einigen Patienten sind auch das Gehirn oder die Entwicklung betroffen. Möglich sind Lernschwierigkeiten, Epilepsie, Seh- und Hörstörungen. Zudem haben Kleinkinder mit CCHS häufiger sogenannte „blaue“ Affektkrämpfe, die durch Wut, Schmerz oder Angst ausgelöst

werden.

Bei Patienten mit schwereren Formen von CCHS besteht auch ein erhöhtes Risiko für Tumoren der Nervenzellen des autonomen Nervensystems. Diese können sowohl gutartig als auch bösartig sein.

Fotos von Kindern mit CCHS



6. ROHHAD: Überblick

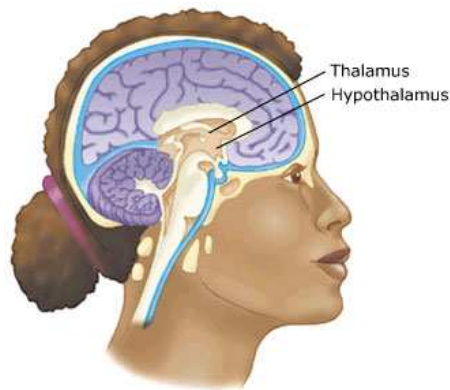
WAS IST ROHHAD?

ROHHAD ist die Abkürzung von: Rapid-onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction (= plötzlich beginnende Fettsucht, Hypoventilation, Fehlfunktion von Hypothalamus und autonomem Nervensystem)

Die Krankheit ist sehr selten. Symptome sind: Fettsucht, Hypoventilation, hormonelle Probleme, Probleme des autonomen Nervensystems (vor allem die Körpertemperatur, das Schwitzen, die Herzfrequenz und den Blutdruck betreffend). Auch können Änderungen des Verhaltens auftreten mit Aggressivität oder übermäßigem Hunger und Durst. Die Atemproblematik kann sehr schwer sein. Es kann sogar zum vollständigen Atemstillstand kommen, der eine Wiederbelebung notwendig macht. Im Bereich der Augen kann es zu Schielen kommen oder ungleich weite Pupillen können plötzlich auffallen. Die Fettsucht (Adipositas) ist meist ebenfalls ein sehr großes Problem. Manchmal wird sie fälschlicherweise als Ursache der Atemproblematik angenommen und so wird die Diagnose ROHHAD zunächst übersehen.

WAS VERURSACHT ROHHAD?

Die Krankheit beruht auf einer Fehlfunktion des Hypothalamus, deren genaue Ursache unbekannt ist. Der Hypothalamus ist eine Hirnregion, die einige wichtige Körperfunktionen reguliert. Das sind vor allem Körpertemperatur, Schlaf, Hunger, Durst, Wachstum, Sexualfunktion, Schilddrüsenfunktion, Atmung und Verhalten.



Der Hypothalamus

WIE ZEIGT SICH DIE HYPOVENTILATION?

Es kann ganz plötzlich zu Hypoventilation kommen, manchmal nach einer Infektionskrankheit oder einer Narkose. Sogar ein plötzlicher Atemstillstand ist möglich. Möglicherweise lässt sich das verhindern, indem man bei jedem Kind, das plötzlich fettleibig wird, eine Untersuchung im Schlaflabor durchführt. Denn oft zeigt sich die Fettleibigkeit vor der Hypoventilation.

WIRD DIE HYPOVENTILATION ANDERS ALS BEI CCHS BEHANDELT?

Wie bei CCHS kann die Hypoventilation unterschiedlich schwer sein. Einige Patienten atmen nur nachts zu flach während andere immer zu schwach atmen. Die Patienten mit einer Hypoventilation nur im Schlaf werden in der Regel mit Maskenbeatmung versorgt, während die Patienten mit ganztägigem Beatmungsbedarf in der Regel über ein Tracheostoma beatmet werden.

INWIEFERN IST DAS HORMONELLE SYSTEM BETROFFEN?

Bei ROHHAD kommt es zu Störungen mehrerer Hormonsysteme. In der Regel werden einige Hormone nicht ausreichend gebildet, so dass diese medikamentös zugeführt werden müssen. Dazu gehören:

1. das in der Schilddrüse gebildete Hormon Thyroxin
2. das in den Nebennierenrinden gebildete Hormon Cortison
3. die in den Eierstöcken bzw. Hoden gebildeten Östrogene bzw. Androgene

Auch die Regulation von Durst und Hunger erfolgt hormonell und kann bei ROHHAD gestört sein.

WAS GESCHIEHT IN DER PUBERTÄT?

Da aufgrund der Erkrankung nicht ausreichend Sexualhormone gebildet werden, sind das Wachstum und die Sexualentwicklung verzögert. Der Pubertätsbeginn kann verspätet sein, so dass eine Hormonersatztherapie in Erwägung gezogen werden sollte.

INWIEFERN IST DAS NERVENSYSTEM BETROFFEN?

Motorik, Denkvermögen und intellektuelle Fähigkeiten sind bei Menschen mit ROHHAD nicht beeinträchtigt. Allerdings kann das autonome Nervensystem gestört sein. Dadurch kommt es zum Beispiel zu Störungen in der Regulation von Herzfrequenz, Blutdruck, Atmung, Schwitzen, Körpertemperatur oder Darmtätigkeit.

WIE WIRD DIE ADIPOSITAS BEHANDELT?

Fettleibigkeit kann sich negativ auf die Atmung auswirken. Deswegen ist eine Gewichtsreduktion mittels Ernährungsumstellung unbedingt notwendig.

IST DAS TUMORRISIKO ERHÖHT?

Bei einigen Patienten mit ROHHAD wird über die Entwicklung von Tumoren berichtet. Dabei handelt es sich vor allem um Nervenzelltumoren im Bauchbereich. Patienten mit ROHHAD sollten regelmäßig auf diese Tumore hin untersucht werden, damit eine frühzeitige Therapie möglich ist.

VERÄNDERT SICH DIE ERKRANKUNG MIT DER ZEIT?

ROHHAD ist sehr selten. Nur über wenige Patienten wurde berichtet, so dass nur sehr wenig über den Krankheitsverlauf bekannt ist. In einem Artikel wird berichtet, dass sich ROHHAD in den ersten Lebensjahren zeigt, oft mit einer drastischen Gewichtszunahme als erstem Symptom. Zusammen mit der Fettleibigkeit können bereits hormonelle Störungen auftreten, wie eine Erhöhung des Prolactins (ein Hormon aus der Hypophyse) oder eine Unterfunktion von Nebennierenrinde und Schilddrüse. Zur Hypoventilation kann es auch erst nach einigen Jahren kommen. Leider bessert sich die Erkrankung nicht mit der Zeit.

WAS WIRD DIE FORSCHUNG ZU ROHHAD IN ZUKUNFT BRINGEN?

Die Ursache der Erkrankung ist unbekannt.

Ein europäisches Register für alle CHS-Patienten, auch für die von ROHHAD Betroffenen, wird neue Erkenntnisse über diese sehr seltene Erkrankung bringen. Durch das Sammeln vieler Krankengeschichten können wir unser Verständnis dieser Erkrankung verbessern und damit auch Diagnosemethoden und Behandlung optimieren.

7. CHS und Genetik

GIBT ES EINEN GENETISCHEN TEST?

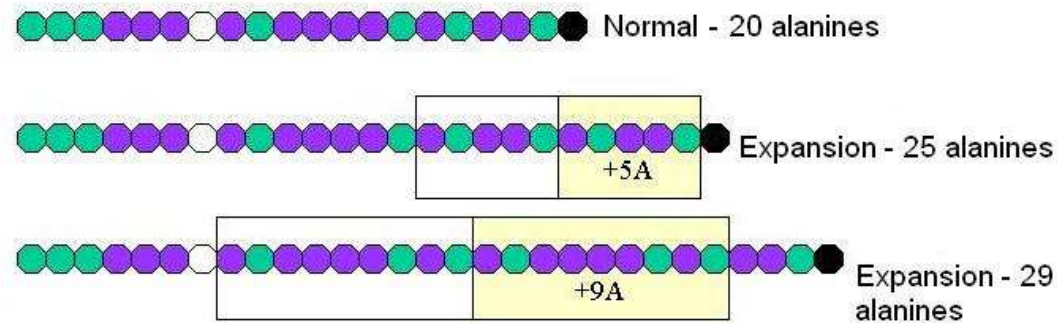
Seit 2003 kann man CCHS mittels eines genetischen Tests diagnostizieren. Dieser Test weist die Mutation in jeder Körperzelle von Betroffenen nach. Bei Gesunden ist diese Mutation nie vorhanden. Der Mensch besitzt 23 Chromosomenpaare. Die Chromosomen sind die Träger der genetischen Information in jeder Zelle. Die Mutation für CCHS befindet sich auf Chromosom Nummer 4 in einer Region, die PHOX2B genannt wird.

WAS WIRD MITTELS DES TESTS FESTGESTELLT?

Die häufigste Mutation, die bei 90% der Patienten auftritt, besteht aus einem verlängerten Abschnitt mit Alanin. Alanin ist eine der Aminosäuren. Die in der DNA enthaltene Information führt zur Bildung von Aminosäuren, welche wiederum Eiweiße bilden.

Normalerweise gibt es an dieser Stelle 20 Alanine hintereinander. Also trägt ein Gesunder auf beiden Chromosomen Nr. 4 je 20 Alanine. Das wird im Zusammenhang mit CCHS als Genotyp 20/20 bezeichnet (gesund). Bei CCHS sind an dieser Stelle auf einem der beiden Chromosomen Nr. 4 zwischen 24 und 39 Alanine zu finden. Das wird als „polyalanine repeat mutation“ (PARM, Polyalanin-Wiederholungsmutation) bezeichnet. Bei Erkrankten gibt es die Genotypen 20/24 bis 20/39.

Bei weniger als 10% der Betroffenen findet man andere Mutationen im PHOX2B-Gen, die als missense-, nonsense- oder frameshift-Mutationen bezeichnet werden.



Polyalaninwiederholungen im PHOX2B-Gen

KANN MAN VON DER MUTATION RÜCKSCHLÜSSE AUF DIE AUSPRÄGUNG DER ERKRANKUNG ZIEHEN?

Der Mutationstyp beeinflusst die Ausprägung der Krankheitssymptomatik. So lassen sich Rückschlüsse ziehen in Bezug auf:

1. Das Risiko für Nervenzelltumoren, wie Neuroblastom oder Ganglioneurom
2. Das Risiko für Morbus Hirschsprung
3. Die Schwere der Hypoventilation und die Wahrscheinlichkeit einer 24-Stunden-Beatmung
4. Das Risiko für Herzrhythmusstörungen, eine mögliche Ursache für plötzliche Todesfälle;

Zum Beispiel ist es für einen Patienten mit dem Genotyp 20/25 sehr unwahrscheinlich, dass er eine 24-Stunden-Beatmung braucht. Dahingegen weisen Patienten mit längeren Polyalanin-Repeats auch im Wachzustand eine schwere Hypoventilation auf.

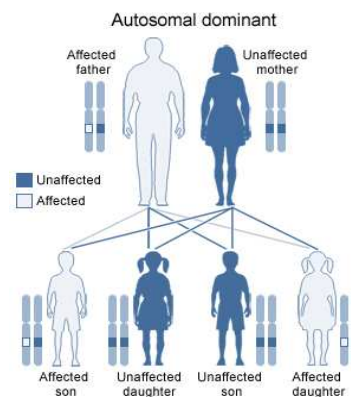
Andere Mutationsformen (nicht PARM) sind mit schwereren Formen von CCHS vergesellschaftet, oft sowohl mit schwerem Morbus Hirschsprung als auch mit Nervenzelltumoren.

WOZU IST DER GENETISCHE TEST NOCH GUT?

Mittels des genetischen Tests wurden asymptotische Eltern gefunden, die Träger der Mutation sind. Bei ihnen ist das Risiko, ein weiteres Kind mit CCHS zu bekommen, erhöht. Außerdem wurde bei einigen Eltern aufgrund des positiven genetischen Tests eine milde Hypoventilation festgestellt, die nie erkannt worden war und nun behandelt werden konnte.

IST IN DER SCHWANGERSCHAFT EINE DIAGNOSTIK MÖGLICH?

Eine sogenannte Pränataldiagnostik ist mittels des Gentests möglich. Jeder Erkrankte gibt die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an sein Kind weiter (autosomal dominante Vererbung). Liegt die Mutation auf einem der beiden Chromosomen eines Chromosomenpaares vor, ist die betroffene Person erkrankt.



Vererbung des PHOX2B-Gens

SIND DIE ELTERN VON DER MUTATION BETROFFEN?

Mehr als 90% der Eltern sind nicht Träger der Mutation. Man vermutet, dass die Mutation zufällig sehr früh in der Schwangerschaft eintritt, zu dem Zeitpunkt, wenn sich der Embryo gerade ausbildet. Da aber doch 5-10% der Eltern von der Mutation betroffen sind, sollen Eltern von betroffenen Kindern in jedem Fall getestet werden.

Meistens sind die Eltern, bei denen eine Mutation festgestellt wurde, nie zuvor auf CCHS hin untersucht worden. Einige tragen die Mutation nur

in einigen Körperzellen. Das ist ein Phänomen, das als Mosaik bezeichnet wird.

WER SOLLTE NOCH GETESTET WERDEN?

Aktuell sollten nur die Eltern von Kindern mit nachgewiesenen PHOX2B-Mutationen untersucht werden. In jedem Fall sollten die Eltern sowie betroffene Jugendliche eine genetische Beratung erhalten.

WIE WIRD DER GENETISCHE TEST DURCHFÜHRT?

Dazu muss eine Blutprobe zu einem der spezialisierten genetischen Labore in Europa geschickt werden (Link zur Karte). Diese Untersuchung muss von einem Arzt veranlasst werden, damit zusätzlich zur Blutprobe auch die notwendige klinische Information übermittelt werden kann.

KANN MAN MITTELS DES TESTS AUCH PATIENTEN IM SPÄTEREN KINDES- ODER ERWACHSENENALTER DIAGNOSTIZIEREN?

Erst mit dem genetischen Test konnte bei einigen erwachsenen Patienten CCHS als Ursache einer chronischen oder später im Leben festgestellten Hypoventilation gefunden werden. Auch bei einigen Patienten mit obstruktiver Schlafapnoe oder mit schweren Narkosezwischenfällen konnte eine PHOX2B-Mutation nachgewiesen werden. Normalerweise handelt es sich bei diesen Patienten um Mutationen mit kurzen Polyalanin-Repeats, vor allem den 20/25 Genotyp. Da bei dieser Mutationsform die Krankheit oft nur sehr mild ausgeprägt ist, wurde sie nicht bereits früher im Leben entdeckt. Häufig werden die Symptome dann auch erst im Rahmen von Akutsituationen wie Narkosen oder schweren Atemwegsinfekten auffällig.

IST DER GENETISCHE TEST IMMER POSITIV?

Bei Patienten mit zentralen Hypoventilationssyndrom kann die Untersuchung des PHOX2B-Gens unauffällig sein. Dann muss nach anderen Ursachen einer zentralen Hypoventilation gesucht werden.

Bei Patienten mit ROHHAD ist das PHOX2B-Gen unauffällig. Es gibt keinen genetischen Test für das ROHHAD-Syndrom.

8. CHS und Beatmung

WARUM IST BEATMUNG NOTWENDIG?

Patienten mit CHS können im Schlaf und manchmal auch im Wachzustand nicht selbständig atmen. CHS ist nicht heilbar und spricht nicht auf medikamentöse Therapie an. Deswegen benötigen Patienten mit CHS eine **maschinelle Beatmung**. Es gibt mehrere Möglichkeiten der maschinellen Beatmung und je nach Alter, Schwere der Erkrankung und Erfahrung im betreuenden Zentrum muss für jeden Patienten und seine Angehörigen die optimale Beatmungsart gefunden werden.

WELCHE ARTEN VON MASCHINELLER BEATMUNG GIBT ES?

Derzeit gibt es vier unterschiedliche Möglichkeiten einer maschinellen Beatmung:

- **Beatmung über ein Tracheostoma (invasive Beatmung):** Das ist die häufigste Form der maschinellen Beatmung. Hierfür wird chirurgisch eine Öffnung der Luftröhre am Hals (Tracheostoma) geschaffen, über die eine Beatmungskanüle eingeführt wird. Diese Trachealkanüle wird dann über ein Schlauchsystem mit dem Beatmungsgerät verbunden.
- **Beatmung über Maske (nicht-invasive Beatmung):** Über eine Gesichtsmaske, Nasenmaske oder über Prongs in der Nase wird der Patient über das Beatmungsgerät beatmet.
- **Beatmung über Zwerchfellschrittmacher:** Für diese Beatmungsform werden zwei Elektroden an den Zwerchfellnerven im Brustkorb und zwei Empfänger unter der Bauchhaut implantiert. Durch elektrische Stimulation des Zwerchfellnervs von außen zieht sich das Zwerchfell zusammen. Die Einatmung wird ausgelöst. Wenn der Impuls endet, entspannt sich das Zwerchfell wieder. Die Ausatmung ist dadurch passiv möglich. In letzter Zeit wurden auch andere Verfahren entwickelt, bei denen direkt das Zwerchfell stimuliert wird. Bislang benutzen nur sehr wenige Patienten diese Schrittmacherart.

- **Negativdruckbeatmung:** Bei dieser Beatmungsform werden durch die Geräte Brustkorb und Bauch zusammengedrückt. Die Einatmung wird dadurch ausgelöst, dass mittels dieses negativen Druckes Luft in die Lungen gesaugt wird. Die Geräte heißen: The Chest Shell (Cuirass), The Vest, Portalung;

WAS SIND DIE ALLGEMEINEN RISIKEN EINER MASCHINELLEN BEATMUNG?

- **Infektion:** Über die Trachealkanüle können Bakterien und Viren leichter in die unteren Atemwege gelangen. Bei einer Entzündung bildet sich verstärkt Sekret in den Atemwegen, das die Atemwege verlegen oder zu einer Lungenentzündung führen kann. Aus diesem Grund sollte man bei Kindern mit Trachealkanüle stets an das erhöhte Infektionsrisiko denken. Auch bei Beatmung über Maske oder Zwerchfellschrittmacher kann es zu Infektionen kommen.
- **Leck:** Die Beatmung muss immer optimal sein, um die Gesundheit von Patienten mit CHS zu erhalten. Die Masken bzw. Prongs bei nicht-invasiver Beatmung müssen bestmöglich individuell angepasst werden, um das Leck so gering wie möglich zu halten. Auch bei der Negativdruckbeatmung müssen die Westen optimal passen.
- **Technische Defekte:** Bei der Beatmung mittels Zwerchfellschrittmacher kann es zu Zwischenfällen kommen, wenn das Antennenkabel oder das implantierte Elektrodenkabel auf einer Seite oder der Schrittmacher selbst nicht mehr funktionieren.
- **Verlegung der Luftwege:** Zu einer Verlegung der Luftwege kann es v.a. bei der Negativdruckbeatmung oder bei der Zwerchfellschrittmacherbeatmung ohne Tracheostoma kommen.

WIE FÜHLT SICH BEATMUNG AN?

Beatmung ist nicht schmerzhaft und stört somit den Schlaf nicht. Das Beatmungsgerät muss optimal eingestellt sein, um die Atmung des Patienten bestmöglich zu imitieren. Außerdem sollte sich bei der Beatmung im Schlaf eine wache Person im Raum befinden, die auf Alarme und technische Probleme reagieren kann.

KANN EIN KIND MIT TRACHEOSTOMA SPRECHEN?

Wenn das Kind selbst atmet, kommt ein Sprechventil auf das Tracheostoma. So kann das Kind sprechen. Auch während der Beatmung ist Sprechen möglich.

IST MAN MIT EINEM BEATMUNGSGERÄT MOBIL?

Ja. In der Regel sind alle Beatmungsgeräte tragbar und verfügen über Akkus.

9. BEATMUNG ÜBER TRACHEOSTOMA

WAS IST EIN TRACHEOSTOMA?

Ein Tracheostoma ist eine künstliche, chirurgisch angelegte Öffnung der Luftröhre (Trachea) am Hals. Meist wird dieser operative Eingriff von einem HNO-Arzt in Vollnarkose durchgeführt.

WAS SIND DIE VORTEILE EINER BEATMUNG ÜBER TRACHEOSTOMA?

Diese Beatmungsform ist sehr effektiv, vor allem dann wenn die oberen Luftwege dazu neigen zusammenzufallen oder sich zu verengen. Bei CHS sendet das Gehirn nicht ausreichend Signale, damit sich die Atemmuskeln zusammenziehen. Dadurch wird nicht genug Luft in die Lungen gesogen. Auch die Halsmuskulatur erhält nicht genügend Signale, um sich so wie bei Gesunden zu weiten. Bei der Maskenbeatmung kann man diese Engstellung nicht immer mittels eines hohen Atemdruckes überwinden. Dieses Phänomen kann v.a. bei kleinen Kindern problematisch sein, weil die Atemwege ohnehin enger sind.

WANN WIRD EIN TRACHEOSTOMA IN BETRACHT GEZOGEN?

Bei Säuglingen mit CHS ist die Beatmung über Tracheostoma die häufigste Beatmungsform. Wenn die Beatmung über mehr als 12 Stunden des Tages oder auch in den Wachphasen benötigt wird oder wenn sich noch kein Schlaf-Wach-Rhythmus ausgebildet hat, ist das eine sehr sichere Beatmungsmethode. Auch bei älteren Kindern, die wach beatmet werden müssen, oder für die Maskenbeatmung zu unsicher ist, ist ein Tracheostoma empfehlenswert. Bei Kindern werden meist ungeblockte Trachealkanülen eingesetzt.

BLEIBT DAS TRACHEOSTOMA EIN LEBEN LANG?

Früher war das der Fall. Heutzutage kann bei vielen Patienten im Laufe der Zeit die Beatmungsart gewechselt und das Tracheostoma verschlossen werden. Vorher muss sichergestellt sein, dass auch die neue Beatmungsart gut für den Patienten funktioniert. Er muss sie also über einen gewissen Zeitraum ausprobiert haben. Das Tracheostoma kann meist verschlossen werden, wenn der Patient zur Maskenbeatmung oder zur Beatmung über Zwerchfellschrittmacher wechselt.

WIE WIRD DAS TRACHEOSTOMA GEPFLEGT?

In das Tracheostoma wird eine Kanüle eingelegt, damit die Öffnung erhalten bleibt. Diese Trachealkanüle muss regelmäßig gepflegt werden. Dazu gehören das Absaugen, das Reinigen und der Kanülenwechsel. Diese Tätigkeiten werden den Eltern, Pflegekräften und Patienten beigebracht. Eine besonders geschulte Pflegekraft sollte die Routine regelmäßig kontrollieren und bei Bedarf optimieren. Wie oft eine Kanüle gewechselt wird hängt ab vom Fabrikat, von der Sekretbeschaffenheit und –menge und von anderen individuellen Faktoren.

WELCHE AUSRÜSTUNG WIRD ZUM KANÜLENWECHSEL BENÖTIGT?

Man braucht Hilfsmittel zum Absaugen und für den Kanülenwechsel. Für unterwegs sollte ein „Tracheostoma-Set“ zusammengestellt werden, in dem Ersatzkanülen auch in kleineren Größen, Absaugkatheter, Absaugung und eine Zange enthalten sind.

WANN BRAUCHT MAN WELCHE PFLEGEKRAFT?

Unabhängig von der Beatmungsart braucht ein Patient mit CHS eine Pflegekraft, die die Beatmungseinstellung kontinuierlich überprüft und bei Bedarf ändert. Wie viel Pflege in welchem Zeitrahmen benötigt wird ist eine sehr individuelle Entscheidung. Das hängt ab von der Schwere der Erkrankung, der Stabilität der Beatmung, dem Alter und letztlich auch von den Möglichkeiten ambulanter Pflege vor Ort. Es gibt einige Familien, wo nur in sehr geringem Umfang Pflegekräfte von außen eingesetzt werden – sei es auf ausdrücklichen Wunsch oder aufgrund der Begebenheiten im jeweiligen Gesundheitssystem. Die meisten Familien haben jedoch zumindest in der Nacht ambulante pflegerische Betreuung.

WELCHE PROBLEME KÖNNTEN AUFTRETEN?

Die Trachealkanülen können herausfallen oder verstopft sein, sie können beim Wechsel im falschen Kanal landen oder sich nicht mehr richtig absaugen lassen. Sie erhöhen die Wahrscheinlichkeit, dass Bakterien in die unteren Luftwege gelangen und dort ernste Infektionen wie Bronchitis oder Lungenentzündung verursachen.

Natürlich wirkt sich eine Trachealkanüle auf das Sprechen aus, vor allem bei laufender Beatmung. Ungeklärt ist noch, inwieweit sich eine Trachealkanüle negativ auf das Wachstum von Luftwegen und Lunge auswirkt. Bei optimaler Beatmung wahrscheinlich letztlich wenig. Ein

Tracheostoma birgt jedoch generell ein höheres Risiko für plötzliche Todesfälle.

WIE GEHE ICH DAMIT UM?

Optimale Pflege minimiert diese Risiken. Tracheostomapflege sollte immer sehr sauber durchgeführt werden. Man sollte bei Veränderungen des Sekrets stets wachsam sein. Auch eine gute Überwachung im Schlaf und das Aufstecken eines Sprechventils tragen dazu bei, die Risiken gering zu halten.

KANN MAN MIT TRACHEOSTOMA SPRECHEN?

Nahezu alle Patienten mit Tracheostoma lernen lautieren und sprechen, manchmal jedoch später als der Altersdurchschnitt.

KANN ES PROBLEME BEIM SCHLUCKEN ODER ESSEN GEBEN?

Manchmal sind das Begleitprobleme, gerade bei Säuglingen und Kleinkindern mit CHS und Tracheostoma. Im Einzelfall ist dann die Anlage eines Gastrostomas (eine künstliche Öffnung des Magens) zur Ernährung notwendig.

WAS IST MIT SCHWIMMEN?

Patienten mit Tracheostoma sollten nicht schwimmen. Patienten mit CHS und einer anderen Beatmungsform können schwimmen, aber auf keinen Fall sollten sie tauchen. Da sie auf Sauerstoffmangel nicht rechtzeitig reagieren, kann es hier zu schweren Zwischenfällen kommen.

WELCHE BEATMUNGSGERÄTE WERDEN MIT TRACHEOSTOMA BENUTZT?

Hier gibt es eine Vielzahl von Geräten. Je nach Land werden zum Teil ganz unterschiedliche Fabrikate eingesetzt. Deswegen kann hier keine Empfehlung für bestimmte Geräte ausgesprochen werden. Wichtig ist vor allem, dass der verordnende und betreuende Arzt ausreichend Erfahrung mit dem Gerät und mit Langzeitbeatmung hat.

KANN ES BEI EINEM TRACHEOSTOMA LECKS GEBEN?

Auch bei einem Tracheostoma treten Lecks auf, meist um die Kanüle, im Kehlkopf oder Hals. Das kann beim Lautieren und Sprechen hilfreich

sein. Natürlich kann ein zu großes Leck wiederum die Effektivität der Beatmung beeinträchtigen. Also kann ein Leck etwas Gutes oder Schlechtes sein. Vergrößert sich das Leck über Wochen und Monate, muss meist auf eine größere Kanüle gewechselt werden.

WIE FÜHLT SICH EIN KIND MIT TRACHEOSTOMA?

Ein Tracheostoma sollte nicht schmerzhaft sein. Aber die meisten Kinder mögen das Absaugen nicht. Das ist jedoch regelmäßig unbedingt notwendig.

WÄCHST DAS TRACHEOSTOMA MIT?

Mit dem Wachstum bildet sich ein immer größeres Leck bis auf die nächstgrößere Kanüle gewechselt wird.

WELCHE TRACHEALKANÜLEN WERDEN BENUTZT?

Es gibt sehr unterschiedlich Kunststoffkanülen. Was Wechsel und Pflege angeht, gibt es stets genaue Herstellerangaben. Trachealkanülen, die gut langfristig vertragen werden, sollte man bevorzugen. Bei Säuglingen und Kindern werden normalerweise ungeblockte Kanülen eingesetzt.

OHNE BEATMUNGSSCHLÄUCHE – BRAUCHE ICH DA FEUCHTIGKEIT ODER EIN SPRECHVENTIL?

Die verschiedenen Trachealkanülen brauchen unterschiedlich viel Feuchtigkeit, manchmal geht das nur unter Beatmung. Elektrisch angewärmte angefeuchtete Luft ist am effektivsten. Es gibt aber auch andere Möglichkeiten. Es gibt kleine Ventile, ähnlich wie sehr aufwändige Filterpapiere, welche die Feuchtigkeit in der Ausatemluft zurückhalten und die eingeatmete Luft anfeuchten. Manche Kinder brauchen keine zusätzliche Feuchtigkeit.

Zum Sprechen wird oft ein Sprechventil benötigt.

10. MASKENBEATMUNG

WAS IST MASKENBEATMUNG?

Für die Maskenbeatmung werden Nasenmasken (Foto), Nasenprongs, Helme oder Gesichtsmasken eingesetzt. Für diese Beatmungsform braucht man kein Tracheostoma. Sie wird manchmal auch als nicht-invasive Beatmung bezeichnet.

WAS SIND DIE VORTEILE?

- Keine Operation notwendig
- Sprache und Sprachentwicklung werden nicht beeinflusst
- Weniger Atemwegsinfekte

WANN WIRD MASKENBEATMUNG IN BETRACHT GEZOGEN?

Einige Experten empfehlen die Beatmung über Tracheostoma immer in den ersten Lebensjahren, andere empfehlen Maskenbeatmung. Wenn über 24 Stunden Beatmungsbedarf besteht, wird das Tracheostoma bevorzugt.

Wenn die Hypoventilation nicht schwergradig ist, kann man Maskenbeatmung erwägen. Die Entscheidung wird abhängen von der Familie, dem Zustand des Patienten und der Erfahrung des betreuenden Arztes.

In einigen Fällen wurde die Maskenbeatmung sehr früh begonnen. Meist wird dann zwischen Nasenmasken, Mund-Nasen-Masken und neuerdings Gesichtsmasken abgewechselt. So kann die Wachstumsbeeinträchtigung des Mittelgesichts bestmöglich eingeschränkt werden. Die Maske sollte nicht zu stark festgezogen werden. Oft sitzen individuell angefertigte Silikonmasken am besten. Gesichtsmasken sollten bei Kindern soweit möglich vermieden werden, um das Risiko einer Aspiration zu vermeiden.



Bei Erwachsenen mit CHS ist die Maskenbeatmung Methode der Wahl.

GIBT ES MASKEN IN VERSCHIEDENEN GRÖßEN UND FORMEN?

Es gibt alle möglichen Formen, Materialien und Größen. Für Kinder ist die Auswahl jedoch etwas beschränkter. Manchmal dauert es eine Weile bis man die Maske gefunden hat, die am besten passt und über die sich am besten beatmen lässt.



WAS SIND DIE KOMPLIKATIONEN?

- Bindehautentzündung
- Mundtrockenheit
- Luft im Magen
- Druckstellen im Gesicht
- Unzureichende Beatmung durch Verrutschen der Maske und/oder Lecks, v.a. wenn man sich viel bewegt im Schlaf. Manchmal hilft es, wenn man eine weiche Halsmanschette benutzt, an der die Beatmungsschläuche fixiert werden. Gesichtsmasken können manchmal ein

Leck verhindern, wenn der Mund sich im Schlaf öffnet.

- Hypoplasie, also Unterentwicklung, des Mittelgesichts ist eine ernste Langzeitfolge (siehe Foto).



Foto: Kind mit Nasenmaske, Mund-Nasen-Maske und Gesichtsmaske.

WELCHE PFLEGE IST NOTWENDIG?

Prongs und Masken müssen immer wieder gewechselt werden, damit sie stets in optimalem Zustand sind und optimal passen.

Die Maske muss jeden Tag gereinigt werden.

Das Pflegeteam muss gut eingearbeitet sein.

11. ZWERCHFELLSCHRITTMACHER

WAS IST EIN ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

Normalerweise sendet das Gehirn über den Zwerchfellnerven elektrische Impulse an das Zwerchfell, um so eine Muskelkontraktion hervorzurufen, die einen Atemzug auslöst. Bei Patienten mit CHS kann das Gehirn diese Aufgabe nicht richtig ausführen.

Bei Versorgung mit einem Zwerchfellschrittmacher werden technische Hilfsmittel im Körper implantiert, durch die der Zwerchfellmuskel künstlich elektrisch stimuliert wird. Dadurch wird künstlich ein Atemzug ausgelöst.

WELCHE ARTEN VON ZWERCHFELLSCHRITTMACHER GIBT ES?

Es gibt zwei Wege, das Zwerchfell elektrisch zu stimulieren:

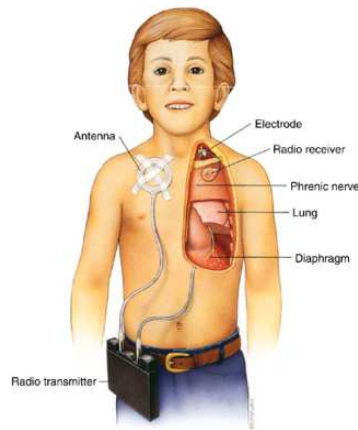
- **Direkter Zwerchfellschrittmacher:** Dabei wird das Implantat direkt mit dem Zwerchfell verbunden, die elektrischen Impulse werden direkt an den Zwerchfellmuskel gegeben. Dieses Verfahren ist sehr neu und es gibt noch wenig Erfahrung dazu.
- **Schrittmacher des Zwerchfellnerven:** Das Implantat stimuliert den Zwerchfellnerven elektrisch. Der Nerv gibt so die Impulse an den Zwerchfellmuskel weiter. Dieses Verfahren wird seit Jahrzehnten mit guten Ergebnissen angewendet. Eine ausführliche Beschreibung folgt weiter unten.

WIE FUNKTIONIERT EIN ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

Der Zwerchfellschrittmacher besteht aus drei äußerlichen Komponenten - einem batteriebetriebenen Sender und zwei Antennen (siehe Bild) – sowie vier Implantaten. Zwei Empfänger werden rechts und links unter der Haut am unteren Brustkorb angebracht. Außerdem werden zwei Elektroden an den rechten und linken Zwerchfellnerven im Brustkorb geclipt und dann mit den Empfängern verbunden.

Ist der Zwerchfellschrittmacher eingeschaltet, generiert der äußerliche Sender Radiowellen, die über die beiden Antennen an die implantierten

Empfänger weitergeleitet werden. Die Empfänger wandeln diese Radiowellen in elektrische Impulse um, die den Zwerchfellnerven erregen. Dadurch kommt es zu Kontraktionen des Zwerchfellmuskels, die jeweils eine Einatmung verursachen. Der Sender macht regelmäßig kurze Pausen, so kann sich das Zwerchfell entspannen und eine passive Ausatmung ist möglich. Bei Kindern sollte der Zwerchfellschrittmacher stets beidseits arbeiten, um eine optimale Beatmung zu gewährleisten.



WELCHE UNTERSUCHUNGEN SIND VOR DER IMPLANTATION NOTWENDIG?

Folgende Untersuchungen sollten vor der Implantation eines Zwerchfellschrittmachers durchgeführt werden:

Eine Röntgenaufnahme des Brustkorbs, eine Spiegelung von Luftröhre und Bronchien (Tracheobronchoskopie), eine Nervenstimulation des Zwerchfellnerven durch die Haut (dabei wird unter Ultraschallkontrolle sichergestellt, dass das Zwerchfell normal beweglich ist) und eine ausführliche neuromuskuläre Untersuchung, um eine muskuläre Grunderkrankung sicher auszuschließen.

Unter folgenden Voraussetzungen sollte kein Zwerchfellschrittmacher implantiert werden: bei schwerer chronischer Lungenerkrankung, bei Verengungen in der Luftröhre oder in den Bronchien, bei Zwerchfelllähmung und bei muskulären Grunderkrankungen. Auch bei Kindern unter einem Jahr sollte nach Möglichkeit von einem Zwerchfellschrittmacher abgesehen werden.

WAS SIND DIE VORTEILE EINES ZWERCHFELLSCHRITTMACHERS?

Patienten, die über 24 Stunden beatmet werden müssen, profitieren am meisten von einem Zwerchfellschrittmacher. Diesen schwer betroffenen Patienten wird durch den Schrittmacher Unabhängigkeit vom konventionellen Beatmungsgerät gewährt. Mithilfe des kleinen und problemlos tragbaren Zwerchfellschrittmachers ist man uneingeschränkt mobil und kann an allen Aktivitäten des Tages teilnehmen. Sogar Kleinkinder können den Schrittmacher in einem kleinen Rucksack bei sich tragen.

In der Nacht sollten diese Patienten jedoch weiter mit Positivdruckbeatmung beatmet werden. Der Zwerchfellschrittmacher sollte nicht länger als 12 bis 15 Stunden am Tag benutzt werden, um eine Erschöpfung des Zwerchfellnerven zu vermeiden.

Auch Patienten, die nur im Schlaf beatmet werden, können jedoch vom Zwerchfellschrittmacher profitieren. Mit diesem kleinen Gerät ist man mobiler auf Reisen, so ist zum Beispiel Campen mit der Schulkasse möglich, usw.

KANN MAN AUCH OHNE TRACHEOSTOMA EINEN ZWERCHFELLSCHRITTMACHER HABEN?

Bei älteren Kindern kann das Tracheostoma nach langsamer Entwöhnung und sorgfältiger Kontrolle in einem spezialisiertem Zentrum verschlossen werden. Bei Kindern unter sechs Jahren ist die Beatmung mit dem Zwerchfellschrittmacher in der Regel mit Tracheostoma stabiler. Wird das Tracheostoma früher verschlossen, besteht ein erhöhtes Risiko für das Zusammenfallen der oberen Luftwege im Schlaf.

WELCHE RISIKEN BIRGT EIN ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

Zur Implantation des Schrittmachers muss der Brustkorb auf beiden Seiten in Vollnarkose chirurgisch eröffnet werden (Thorakotomie). Damit sind entsprechende Risiken verbunden.

Außerdem kann eine Fehlfunktion des Schrittmachers auftreten. Meist kommt das durch eine Erhöhung der Reizschwelle, häufig im Rahmen einer Infektion. Das bedeutet, dass immer stärkere elektrische Reize zur Auslösung eines Atemzugs nötig sind. Selten gibt es Infektionen direkt an den Implantaten.

WAS SIND DIE HÄUFIGSTEN TECHNISCHEN PROBLEME?

Die Antennenkabel können brechen. Dann muss die Antenne ausgetauscht werden. Einige Ersatzantennen sollten immer vorrätig sein.

Zehn bis fünfzehn Jahre nach der Implantation kann es zu Schäden an den Implantaten kommen. Meist handelt es sich um Kabelbrüche oder um Defekte der Isolation an der Kontaktstelle zwischen Elektrode und Empfänger. Zur Behebung dieser Schäden muss erneut operiert werden. Auch das sollte auf jeden Fall in einem spezialisierten Zentrum erfolgen.

VERTRÄGT SICH DER ZWERCHFELLSCHRITTMACHER MIT EINEM HERZSCHRITTMACHER?

Einige Patienten mit CCHS brauchen einen Herzschrittmacher zusätzlich zum Zwerchfellschrittmacher. Dies ist möglich. Es muss jedoch unbedingt ein bipolarer Herzschrittmacher verwendet werden, um Interferenzen mit dem monopolaren Zwerchfellschrittmacher zu vermeiden.

WAS IST ZUSAMMENFASSEND FÜR EINE ERFOLGREICHE BEATMUNG MIT ZWERCHFELLSCHRITTMACHER ZU BEACHTEN?

Unabdingbar sind eine optimale chirurgische Technik und eine vorsichtige Einstellung des Schrittmachers. Aus diesem Grund sollten die Operation sowie die Kontrollen nur in einem erfahrenen Zentrum erfolgen. Jährliche stationäre Kontrollen sind empfohlen.

Eltern, Pflegekräfte und Patienten sollten ausführlich in den Gebrauch des Gerätes eingelernt werden. Man kann beim Zwerchfellschrittmacher ganz leicht Frequenz und Atemzugvolumen an die tatsächlichen Bedürfnisse des Patienten anpassen.

Das Ziel sollte stets sein, die elektrische Stimulation des Nerven so niedrig wie möglich zu halten, um den Nerven zu schonen und gleichzeitig eine optimale Beatmung zu gewährleisten.

12. WECHSEL DER BEATMUNGSMETHODE

WANN KANN DAS TRACHEOSTOMA VERSCHLOSSEN WERDEN?

Normalerweise ist der Übergang von Beatmung über Tracheostoma zu einer anderen Beatmungsmethode bei Kindern, die im Schlaf beatmet werden, ab dem Alter von sechs Jahren möglich. Bei Patienten, die auch im Wachzustand beatmet werden müssen, sollte ein Wechsel später (mit 10 – 12 Jahren) stattfinden. Dann kann zum Beispiel im Wachzustand ein Zwerchfellschrittmacher und im Schlaf Maskenbeatmung verwendet werden.



WIE WECHSELT MAN VOM TRACHEOSTOMA AUF MASKENBEATMUNG?

Patienten mit CHS, die das Tracheostoma verschlossen bekommen, müssen natürlich nahtlos über eine andere Methode beatmet werden. In der Regel wird dann auf Maskenbeatmung oder einen Zwerchfellschrittmacher gewechselt. Negativdruckbeatmung wird inzwischen eher selten verwendet.

Für eine ganze Reihe von Patienten ist die Maskenbeatmung Methode der Wahl. Für einige Patienten mit Tracheostoma kann jedoch die Maskenbeatmung anfangs unangenehm sein, so dass sie Angst haben, die Trachealkanüle entfernen zu lassen. Dann kann man erst einmal vorsichtig trainieren, indem man die Trachealkanüle an Ort und Stelle belässt, sie aber luftdicht abdeckt. Mit der Zeit kann man dann auf eine kleinere Trachealkanüle wechseln, so dass um sie herum mehr Platz zum Atmen bleibt. Wenn man sieht, dass sich der Patient bei abgeklebter Trachealkanüle gut über Maske beatmen lässt, kann er nach Hause entlassen werden. Zu Hause kann sich das Kind dann langsam an die Maske gewöhnen. Wenn es die ganze Nacht über Maske beatmet werden kann, erfolgt eine zweite Untersuchung im Schlaflabor. Ergibt sich ein guter

Befund, kann dann das Tracheostoma endgültig verschlossen werden. Es gibt die Möglichkeit eines chirurgischen Verschlusses, oft heilt das Tracheostoma aber von alleine über mehrere Wochen zu.

WIE WECHSELT MAN VOM TRACHEOSTOMA ZUM ZWERCHFELLSCHRITTMACHER?

In letzter Zeit wechselten immer mehr Patienten von Tracheostoma-Beatmung auf Zwerchfellschrittmacher. Ein Zwerchfellschrittmacher sollte nicht für 24 Stunden pro Tag benutzt werden. Also kann er nur für Patienten, die lediglich im Schlaf beatmet werden müssen, die alleinige Beatmungsmethode sein. Wenn ein Patient einen Zwerchfellschrittmacher zu benutzen beginnt, sind folgende Schritte vor einem endgültigen Verschluss des Tracheostomas wichtig:

- Genauso wie beim Übergang auf Maskenbeatmung sollte das Tracheostoma immer noch für einige Monate beibehalten werden;
- Über einige Monate sollte man den Zwerchfellschrittmacher mit einem offenen Tracheostoma verwenden, also noch nicht abkleben;
- Nachdem über die Zeit eine kleinere Trachealkanüle eingesetzt wurde, sollte bei Abkleben des Tracheostomas und Beatmung mit dem Zwerchfellschrittmacher eine Untersuchung im Schlaflabor erfolgen. Zeigen sich dann gute Beatmungsergebnisse, kann das Tracheostoma verschlossen werden. Auf jeden Fall sollten alle diese Patienten auch an Maskenbeatmung gewöhnt werden, damit sie auf diese Beatmungsart wechseln können, wenn einmal der Zwerchfellschrittmacher nicht funktioniert.

13. DAS MONITORING ZU HAUSE

WAS BEDEUTET MONITORING?

Monitoring bedeutet, dass die Körperfunktionen wie zum Beispiel Herzfrequenz und Atmung kontinuierlich überwacht werden. Einige Geräte zeichnen die Messungen auch auf, so dass sie später nochmals ausgewertet werden können. Bei Patienten mit CHS wird zum Monitoring üblicherweise die Sauerstoffsättigung (SpO₂) im Blut mittels Pulsoxymetrie gemessen.

WAS SOLLTE ZU HAUSE WÄHREND DER BEATMUNG ÜBERWACHT WERDEN?

Bei jeder Beatmungsform muss auf jeden Fall die Sauerstoffversorgung mittels Pulsoxymetrie gemessen werden. Wenn möglich sollte auch das CO₂ im Blut mittels einer transcutanen Sonde (Hautsonde) gemessen werden, vor allem während Atemwegsinfekten. Beide Parameter sollten normale Werte zeigen, also SpO₂ > 95% und pCO₂ zwischen 30 und 45mmHg. Die Alarme sollten im Schlaf für SpO₂ bei 90% und für CO₂ bei 50mmHg eingestellt werden.

Noch wichtiger als die technische Überwachung ist die Anwesenheit einer Pflegekraft (das können ausgebildete Pflegekräfte, Medizinstudenten oder sehr gut geschulte Laien sein), die auf eventuelle Alarme entsprechend reagieren kann.

Bei Patienten mit Zwerchfellschrittmacher sollte auch während des Tages immer wieder SpO₂ bei unterschiedlichen Aktivitäten kontrolliert werden.

WARUM MUSS DIE SAUERSTOFFSÄTTIGUNG ÜBERWACHT WERDEN?

Sauerstoff ist für alle Körperfunktionen essentiell. Über die Atmung nehmen wir Sauerstoff auf, der dann mit dem Blutfluss im gesamten Körper zirkuliert. Für das Überleben, Wachstum, Lernen muss der Körper stets optimal mit Sauerstoff versorgt sein. Bei CHS ist die Atmung so unzureichend, dass eine normale Sauerstoffkonzentration im Blut nicht aufrecht erhalten werden kann. Über das Monitoring bekommen wir zu jedem Zeitpunkt eine Rückmeldung über die aktuelle Sauerstoffkonzentration im Blut.

Für das Monitoring werden Geräte verwendet, die kontinuierlich die Sauerstoffkonzentration im Blut messen ohne dafür Blutproben zu benötigen. Indem man die Sauerstoffsättigung misst, erfährt man ob die Beatmung ausreichend ist. Bei Abfallen der Sauerstoffsättigung,

einem potentiell lebensbedrohlichem Ereignis, senden die Geräte einen Alarmton aus. Dann reagiert die anwesende Pflegeperson entsprechend und sorgt wieder für normale Beatmung bei normaler Sauerstoffsättigung.

WANN ÜBERWACHEN WIR DIE SAUERSTOFFSÄTTIGUNG?

Die Sauerstoffsättigung sollte während der Beatmung und immer, wenn das Kind allein ist und einschlafen könnte, überwacht werden. Manchmal ist es auch sinnvoll, den ganzen Tag die Sauerstoffsättigung zu messen. Das wird Ihr Arzt entscheiden.

WIE FUNKTIONIEREN PULSOXYMETER?

Pulsoxymeter können über die Farbe des Blutes feststellen, wie viel Sauerstoff im Blut transportiert wird. Sauerstoffreiches Blut ist hellrot, während sauerstoffarmes Blut dunkelrot ist. Der Sensor eines Pulsoxymeters sendet rotes Licht durch die Haut. Je nach Sauerstoffgehalt des Blutes wird das Licht unterschiedlich gut durch die Haut geleitet und von einem Sensor gemessen. Für eine gute Messung braucht man an dem Ort, wo der Sensor angebracht wird, eine gute Pulswelle. Das Gerät zeigt die Pulswelle durch eine Wellengrafik oder durch einen hüpfenden Lichtbalken an.

WAS IST EINE NORMALE SAUERSTOFFSÄTTIGUNG?

Werte über 95%.

WANN IST EINE NIEDRIGE SAUERSTOFFSÄTTIGUNG GEFÄHRLICH?

Kurzfristige Abfälle der Sauerstoffsättigung können auch bei Gesunden während kurzer Atempausen im Schlaf auftreten. Diese sind in der Regel harmlos. Es gibt jedoch Studien, dass sich lange und häufige Episoden mit niedriger Sauerstoffsättigung (<92%) negativ auf Wachstum und Entwicklung auswirken. Genaue Grenzwerte oder cut-offs lassen sich nicht leicht definieren. Die unteren Alarmgrenzen an Ihren Überwachungsgeräten sollten von Ihrem Arzt festgelegt werden.

WAS KANN DIE MESSUNG DER SAUERSTOFFSÄTTIGUNG STÖREN?

Möglicherweise kann der Sensor keine Pulswelle finden, wenn:

- sich der Patient stark bewegt
- der Fuß oder die Hand zu kalt sind
- der Sensor zu eng oder zu weit angebracht ist
- das Umgebungslicht sehr hell ist
- der Sensor zu alt oder verrutscht ist (das LED-Licht also nicht gegenüber vom Sensor ist)

Sie müssen sich zeigen lassen, wie der Sensor korrekt angebracht wird und wie man gute Messungen erhält und interpretiert.

WAS TUN BEI EINEM MONITORALARM?

Monitore können „echte“ Alarme geben, wenn die Sauerstoffsättigung tatsächlich niedrig ist, und sie können „falsche“ Alarme geben, wenn das Gerät die Sauerstoffsättigung nicht richtig messen kann. Es ist sehr hilfreich, wenn man diese Alarme zu unterscheiden lernt.

Wenn der Alarm dadurch zustande kommt, dass die Pulswelle nicht richtig abgeleitet werden kann, dann überprüfen Sie den Sensor und platzieren ihn neu. Wenn nun der Alarmton stoppt und die Messwerte wieder in den Normalbereich zurückkehren, hat es sich um einen falschen Alarm gehandelt.

Wenn Sie sich nicht sicher sind oder der Patient schlecht aussieht, dann verhalten Sie sich so, wie wenn die Sauerstoffsättigung tatsächlich niedrig wäre. Überprüfen Sie, ob sich der Brustkorb gut hebt und senkt und ob der Patient normal reagiert. Eventuell handelt es sich um ein Problem bei der Beatmung oder einen Herzatemstillstand (Siehe Kapitel Notfälle).

GIBT ES RISIKEN BEI DER PULSOXYMETRIE?

Eventuell können Hautschäden auftreten, wenn der Sensor zu eng angebracht wird.

WELCHE MESSUNGEN KÖNNEN NOCH DURCHGEFÜHRT WERDEN?

Bei unzureichender Atmung kann Kohlendioxid (CO₂) nicht ausreichend abgeatmet werden und steigt im Blut an. Folgen können Schläfrigkeit oder Bewusstlosigkeit sein. Es gibt zwei Möglichkeiten CO₂ zu Hause zu messen:

- In der Ausatemluft an der Nase oder am Tracheostoma (endtidales CO₂)
- Oder mittels einer geheizten Hautsonde (transcutanes CO₂)

Normalerweise wird CO₂ im Schlaflabor oder während der Kontrollen im Krankenhaus gemessen. Einige Patienten haben jedoch ihr eigenes CO₂-Messgerät zu Hause. Das ist vor allem für Umstellungen der Beatmungseinstellungen nützlich.

Pulsoxymeter und andere Messgeräte messen in der Regel auch die Herzfrequenz. Der Normalbereich für die Herzfrequenz ist sehr groß und verändert sich auch mit dem Alter. In der Regel wird ihr Arzt die untere Alarmgrenze festlegen.

Die Minimalausstattung an Überwachungsmonitoren für Patienten mit CHS ist das Pulsoxymeter. Während des Schlafes und immer dann, wenn der Patient alleine ist, ist eine Überwachung notwendig.

14. HILFSMITTELVERSORGUNG UND KONTROLLEN

WELCHE MÖGLICHKEITEN GIBT ES FÜR EINE PFLEGE ZU HAUSE?

Den meisten Eltern ist es möglich ihre Kinder entweder alleine oder zusammen mit Pflegekräften für die Nacht zu Hause zu versorgen. Die Entscheidung für oder gegen häusliche Pflege ist abhängig von den Wünschen der Eltern, der Schwere der Erkrankung des Kindes und den finanziellen Möglichkeiten, also einer entsprechenden Kostenübernahme durch die Krankenkassen. Auch erwachsene Patienten mit CHS brauchen in der Regel jemanden, der vor allem in der Nacht in der Wohnung ist. Das kann auch ein Verwandter, ein Freund oder ein Partner sein.

WELCHE AUSRÜSTUNG BRAUCHT MAN ZU HAUSE?

Ein Pulsoxymeter, das die Sauerstoffsättigung im Schlaf misst, wird unbedingt benötigt. Bei sehr kleinen Kindern sollte das Gerät immer angeschaltet sein, wenn sie unbeobachtet sind, sie könnten ja einschlafen. Einige Familien haben auch ein CO₂-Messgerät. So kann die Beatmung noch besser überwacht, erste Krankheitsanzeichen früh erkannt und die Beatmung verstellt und angepasst werden. Die meisten Patienten haben zwei Beatmungsgeräte und Ersatz-Akkus.



Pulsoxymeter und CO₂-Messgeräte

Trotz dieser ganzen Ausrüstung gibt es viele Familien, die sich auch gut Urlaube im Ausland organisieren können.

WAS GESCHIEHT BEVOR WIR DAS ERSTE MAL AUS DEM KRANKENHAUS ENTLASSEN WERDEN?

Damit Sie sich gut um Ihr Kind mit CHS zu Hause kümmern können, muss eine Reihe von Dingen organisiert werden. Das geht am besten zusammen mit den Ärzten, Pflegekräften und Sozialarbeitern aus dem Krankenhaus.

Das sollte erledigt sein, bevor Sie das Krankenhaus verlassen:

- Die medizinischen Geräte wurden bestellt und sind eingetroffen;
- Der Sauerstofftank ist geliefert;
- Pflegekräfte wurden organisiert;
- Eltern und Pflegekräfte wurden eingewiesen in:
 - Die Handhabung des Beatmungsgerätes
 - Die Handhabung der Überwachungsgeräte
 - Die Pflege des Tracheostomas (falls vorhanden)
 - Die Reanimation
- Falls nötig sollten die Umbaumaßnahmen zu Hause abgeschlossen sein;
- Das Pflegeteam sollte gut informiert und in alles eingewiesen sein;
- Alle Anträge für finanzielle Unterstützung sollten ausgefüllt sein;
- Ein Notfallplan sollte erstellt sein;

- Es sollte bereits klar sein, wann welche Kontrollen erfolgen;

Viele dieser Punkte sollten regelmäßig (zum Beispiel anfangs alle paar Monate, später jährlich) überprüft und bei Bedarf angepasst werden. Idealerweise kann sich darum jemand aus dem Krankenhaus (zum Beispiel Sozialarbeiter) kümmern.

WERDEN WIR WIEDER INS KRANKENHAUS MÜSSEN?

Ja, aus folgenden Gründen:

- Bei Notfällen – siehe Kapitel „Notfälle“
- Für die regelmäßigen geplanten Kontrollen – siehe unten

WELCHE REGELMÄßIGEN KONTROLLUNTERSUCHUNGEN WERDEN BEI PATIENTEN MIT CHS DURCHGEFÜHRT?

Patienten mit CHS sollten aus einer Vielzahl von Gründen regelmäßig zu Kontrolluntersuchungen gehen. Die jeweils genauen Zeitpunkte und Kontrollintervalle legen Sie zusammen mit Ihrem Arzt fest. Diese Punkte sollten regelmäßig kontrolliert werden:

- Beatmungseinstellung; Das Kontrollintervall hängt ab vom Alter, der Schwere der Erkrankung und dem betreuenden Zentrum.
- Sitz von Maske, Tracheostoma und / oder Zwerchfellschrittmacher;
- Probleme in der Vergangenheit, zum Beispiel Atemwegsinfekte (die auf eine unzureichende Beatmung oder andere Lungenprobleme hinweisen können)
- Wachstum und Entwicklung
- Untersuchungen im Hinblick auf möglicherweise beteiligte andere Organe
- Pflege zu Hause (werden alle Bedürfnisse des Patienten ausreichend berücksichtigt?).

Hier ist es oft hilfreich, wenn es einen Pflegekoordinator vor Ort gibt, der die Pflege überprüft. Auch sollten regelmäßige

interdisziplinäre Treffen stattfinden, um das „Pflegepaket“ für die Familie zu evaluieren und bei Bedarf anzupassen.

MIT WELCHEN GESUNDHEITSBERUFEN WERDEN WIR KONTAKT HABEN?

- CCHS-Spezialist (das kann einer der beiden folgenden sein:)
- Spezialist für die Beatmung (z.B. Pulmologe, Anästhesist, Intensivmediziner)
- Kinderarzt, der sich auch um Entwicklung und eventuelle neurologische Probleme kümmert
- Personal im Schlaflabor
- Nachsorgeschwester, die die Pflege koordiniert
- Evtl. Physiotherapeuten, Ergotherapeuten, Logopäden
- Sozialdienst, der bei der Organisation und Finanzierung der häuslichen Pflege hilft
- Psychologen

15. ALLTAG

WAS SOLLTEN MENSCHEN MIT CHS IMMER DABEI HABEN?

Die meisten Kinder und Erwachsenen, die nur nachts beatmet werden, müssen während des Tages keine medizinischen Geräte dabei haben. Wenn allerdings ein Tracheostoma vorhanden ist, sollte das Absauggerät und ein Notfallset zum Kanülenwechsel mitgeführt werden. Für Säuglinge und Kleinkinder, die tagsüber noch schlafen, sowie für alle Patienten, die auch immer wieder tagsüber beatmet werden, muss man das Beatmungsgerät inklusive Schlauchsystem, evtl. Maske, Beatmungsbeutel und Pulsoxymeter immer mitnehmen.

Es wäre sinnvoll einen Notfallpass, eine Liste mit Telefonnummern für den Notfall oder ein Notfallarmband immer mit sich zu führen.

GIBT ES TRANSPORTMITTEL, DIE FÜR CHS-PATIENTEN GEFÄHRLICH SIND?

Menschen mit CHS können alle Transportmittel benutzen. Vor längeren Flugreisen sind jedoch einige Vorbereitungen notwendig. Man sollte im Vorfeld mit der Fluggesellschaft Kontakt aufnehmen für den Fall, dass man während des Fluges beatmet werden muss. Schon die meisten Gesunden, erst recht CHS-Patienten, haben während eines Fluges eine niedrigere Sauerstoffsättigung im Blut. Also sollte man die Sauerstoffsättigung während eines Fluges überprüfen und gegebenenfalls mit einer maschinellen Beatmung beginnen. Dass auch Sauerstoff benötigt wird, ist eher unwahrscheinlich.

BRAUCHEN KINDER MIT CHS IN DER SCHULE BESONDERE HILFE?

Manche Kinder mit CHS brauchen besondere schulische Förderung. Dies sollte bereits vor der Einschulung geklärt und dann regelmäßig re-evaluiert werden. Kinder mit CHS sollten keine schulischen Nachteile aufgrund von Lernstörungen wie Leseschwäche oder verkürzter Konzentrationsspanne erleiden müssen.

Alle Mitarbeiter der Schule, die mit dem Kind mit CHS in Kontakt kommen, sollten über die Erkrankung Bescheid wissen. Das ist vor allem im Hinblick auf Notfallsituationen wichtig. Zusätzliches (Pflege-)Personal ist eventuell bei jüngeren Kindern mit Tracheostoma notwendig.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS SPORT TREIBEN?

Menschen mit CHS sollten auf keinen Fall beim Schwimmen tauchen. Sie spüren nicht, wenn die Sauerstoffsättigung zu niedrig wird und können dann das Bewusstsein verlieren. Menschen mit CHS müssen deswegen beim Schwimmen sorgfältig beobachtet werden.

Bei allen Patienten mit CHS sollte die physische Belastbarkeit untersucht werden, um zu entscheiden welche Sportarten für sie sinnvoll sind. Es gibt Patienten, die bei körperlicher Belastung zu wenig atmen und so nicht gut mit Sauerstoff versorgt sind.

WAS GIBT ES NOCH ZU BEACHTEN?

Für Patienten mit CHS sind Infektionen der unteren Luftwege besonders gefährlich. Dadurch kann sich ihr Atemantrieb weiter verringern, so dass es zu niedriger Sauerstoffsättigung im Blut kommen kann. Tabakrauch erhöht die Häufigkeit von Atemwegsinfektionen, also sollten die Patienten auf keinen Fall Tabakrauch ausgesetzt werden.

KÖNNEN MEDIKAMENTE GANZ NORMAL EINGENOMMEN WERDEN?

Alle Medikamente mit einem „beruhigenden“, „dämpfenden“ oder „sedierenden“ Effekt sollten vermieden werden, da sie den Atemantrieb verringern können. Eine Möglichkeit zu beatmen sollte dann auf jeden Fall bereitstehen. Alkohol ist besonders gefährlich, da der Gebrauch dieser dämpfenden Substanz zu unserem gesellschaftlichen Leben oft dazugehört.

16. ERWACHSENEN WERDEN

BRAUCHEN PATIENTEN MIT CHS JEMANDEN IN DER NÄHE, WENN SIE SCHLAFEN?

Patienten mit CHS brauchen in jedem Fall jemanden, der auf Alarme in der Nacht reagieren kann und dann die Schlafposition oder die Einstellung am Beatmungsgerät ändert. Dafür muss eine Lösung gefunden werden. Es muss ein System dafür geben, dass eine Pflegekraft, ein Elternteil, ein Partner oder der Patient selbst geweckt werden. Die definitive ganz individuelle Lösung hängt letztlich von den Wohngegebenheiten und von der technischen Ausrüstung ab.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS EIN FAHRZEUG FÜHREN?

Es gibt nichts was dagegen spräche.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS EINER ARBEIT NACHGEHEN?

Ja, je nach den individuellen Fähigkeiten. Wie in der Schule gilt jedoch auch für die Arbeit, dass der Arbeitgeber über die Erkrankung informiert werden sollte, damit in Notfällen entsprechend reagiert werden kann.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS ALKOHOL TRINKEN?

Am besten gar nicht. Bei Patienten mit CHS wurde Alkohol mit plötzlichen Todesfällen in Verbindung gebracht. Wenn überhaupt, sollte er nur in sehr geringen Mengen getrunken werden.

Alkohol ist für Patienten mit CHS gefährlich, über Todesfälle in Zusammenhang mit Alkohol wurde berichtet. Jugendliche sind besonders gefährdet, da sie oft unkontrolliert mit Alkohol umgehen. Auch schon kleine Mengen können zum Einschlafen und Atemstillstand führen. Freunde sollten unbedingt über die Diagnose CHS Bescheid wissen und darüber informiert sein, dass die Betroffenen beatmet werden müssen, wenn sie schlafen. So können sie eventuell helfen.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS ZIGARETTEN RAUCHEN?

Vom Rauchen ist streng abzuraten, wie bei allen anderen Erkrankungen, die die Atemwege oder die Atmung betreffen.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS SEX HABEN?

Ja. Es gibt auch einige Patienten, die eigene Kinder bekommen haben.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS KINDER BEKOMMEN?

Ja, jedoch sollten sie vor einer Schwangerschaft eine genetische Beratung erhalten. Sie sollten über das Risiko, ein Kind mit CHS zu bekommen Bescheid wissen. Während einer Schwangerschaft sollten Patientinnen mit CHS engmaschig kontrolliert werden.

17. NARKOSEN, MEDIKAMENTE UND IMPFUNGEN

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS EINE VOLLNARKOSE BEKOMMEN?

Ja, sowohl allgemeine als auch örtliche Anästhesie ist möglich. Der Anästhesist muss jedoch besonders sorgfältig planen. Die Atmung muss vor allem vor und nach der Narkose genauestens beobachtet werden.



Lokale Anästhesie wie zum Beispiel bei Zahneingriffen oder kleineren Verletzungen kann ganz normal durchgeführt werden. Aber ärztliches Personal und das Pflegepersonal müssen unbedingt über CHS Bescheid wissen, so dass sie bestimmte Medikamente (wie zum Beispiel Lachgas oder Beruhigungsmittel – Sedativa) nicht einsetzen.

WELCHE MEDIKAMENTE SOLLEN VERMIEDEN WERDEN?

In der wissenschaftlichen Literatur sind Fälle beschrieben, wo es bei Einsatz von Propofol bei Patienten mit CHS zu Komplikation kam. Propofol ist ein häufiges Medikament bei der Anästhesie, das über die Vene gespritzt wird. Bei Gabe von Propofol kann es zu Herzrhythmusstörungen kommen, v.a. einer extremen Verlangsamung des Herzschlages. Deswegen sollte es vermieden werden.

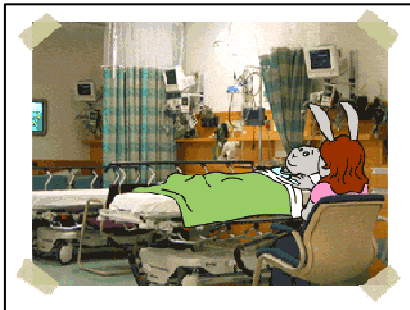
SOLLTEN VOR EINER NARKOSE BESTIMMTE UNTERSUCHUNGEN ERFOLGEN?

Alle üblichen Voruntersuchungen wie bei allen anderen Patienten auch sollten durchgeführt werden. In einem ausführlichen Anästhesievorgespräch informiert sich der Anästhesist über die Beatmungsmethode, die Beatmungseinstellungen, die Art der Trachealkanüle beziehungsweise der Beatmungsmaske und ob noch andere Teile des autonomen Nervensystems betroffen sind, also Herzrhythmus, Blutdruck, Kreislauf und Körpertemperatur. Gegebenenfalls muss ein 48- bzw. 72-Stunden-EKG durchgeführt werden, um zu klären ob Herzrhythmusstörungen vorliegen.

SOLLTE EIN BESTIMMTES KRANKENHAUS FÜR OPERATION UND NARKOSE BEI PATIENTEN MIT CHS GEWÄHLT WERDEN?

Eine Vollnarkose sollte von Chirurgen und Anästhesisten durchgeführt werden, die Erfahrung haben bei der Behandlung von Patienten mit Erkrankungen der Steuerung der Atmung oder des autonomen Nervensystems. Außerdem sollte es unbedingt einen Aufwachraum geben, wo der Patient genauestens überwacht wird bis er vollständig aus der Narkose erwacht ist. In dieser Phase kann der Patient wieder an sein eigenes Heimbeatmungsgerät angeschlossen werden bis er wieder wach ist. Besser ist es ein Krankenhaus zu wählen, in dem häufig Patienten mit CHS behandelt werden.

WELCHE PFLEGE IST NACH DEM EINGRIFF / NACH DER NARKOSE NOTWENDIG?



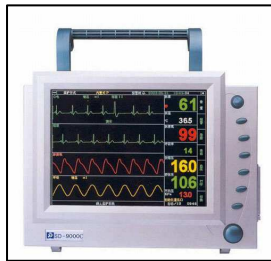
Nach der Narkose sollten Patienten mit CHS in einem Aufwachraum mittels Pulsoxymetrie und EKG-Monitor überwacht werden. SpO₂, Herzfrequenz, Atemfrequenz, Blutdruck, Körpertemperatur und Blutzucker sollten regelmäßig überprüft werden. Der Anästhesist wird entscheiden, wie lange der Patient im Aufwachraum überwacht werden muss bevor er verlegt wird. Das kann auch einige Stunden dauern. Falls noch weitere Überwachung notwendig ist, kann der Patient auf die Überwachungs- oder Intensivstation verlegt werden.

KANN EIN PATIENT NACH EINER VOLLNARKOSE NOCH AM SELBEN TAG NACH HAUSE ENTLASSEN WERDEN?

Das wäre denkbar, wenn der Patient vollständig erwacht ist und die Messwerte mehrfach normal waren. Sicherer ist jedoch eine Überwachung im Krankenhaus für mindestens 24 Stunden.

WIE SOLLTE DER PATIENT NACH DER PRÄMEDIKATION ÜBERWACHT WERDEN?

Als Prämedikation werden diejenigen Medikamente bezeichnet, die ein Patient vor einer Operation bzw. einer Narkose erhält. Beruhigungsmittel sollten nicht zum Einsatz kommen außer der Patient ist vollständig an die Beatmung angeschlossen. Außerdem sollte der Patient nach der Prämedikation nicht mehr alleine sein. Eine Pflegekraft oder ein Anästhesist sollten in der Nähe sein und SpO₂ und CO₂ sollten gemessen werden. Das Heimbeatmungsgerät sollte bereit stehen. Wenn die Sauerstoffsättigung abfällt oder das CO₂ steigt, sollte mit der Beatmung begonnen werden.



UND WIE WÄHREND DER NARKOSE?

Immer überwacht werden sollten: die Sauerstoffsättigung, Herzfrequenz und -rhythmus (EKG), CO₂ (endtidal oder transcutan), Blutdruck und Körpertemperatur. Bei komplizierteren Eingriffen ist eine umfassendere evtl. auch invasive Überwachung notwendig.

UND WIE NACH DER NARKOSE?

Wie während der Narkose bis der Patient ganz wach ist oder wieder über sein Heimbeatmungsgerät beatmet wird. Letztendlich hängt das jedoch vom Zustand des Patienten und von der Art des Eingriffs ab und wird von Anästhesisten entschieden.

KANN DER PATIENT SEIN HEIMBEATMUNGSGERÄT VERWENDEN?

Während der Narkose wird ein spezielles Beatmungsgerät benutzt. Aber vor der Narkose und in der Aufwachphase kann das Heimbeatmungsgerät eingesetzt werden. Deswegen sollte das Heimbeatmungsgerät unbedingt mitgebracht werden.

WIRD WÄHREND DER NARKOSE DIE TRACHEALKANÜLE GEWECHSELT?

Ungeblockte Kanülen passen oft nicht optimal und erschweren die Beatmung während einer Vollnarkose. Deshalb kann es sein, dass während der Anästhesie die Kanüle gewechselt und ein geblocktes Modell eingesetzt wird. Wenn der Patient wach ist, kann dann wieder die ungeblockte Kanüle eingesetzt werden.

GIBT ES MEDIKAMENTE, DIE PROBLEMATISCH SIND?

Außer sie wurden ausdrücklich von einem Arzt mit Erfahrung in der Behandlung von CHS verordnet oder der Patient wird überwacht und bei Bedarf beatmet, sollten Beruhigungsmittel generell nicht zum Einsatz kommen. Die meisten anderen Medikamente, die bei Kindern zum Einsatz kommen, sind unproblematisch. Im Zweifel fragen sie Ihren CHS-Arzt.

KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS GEIMPFT WERDEN UND BRAUCHEN SIE BESONDERE IMPFUNGEN?

Ja, alle empfohlenen Impfungen sollten durchgeführt werden. Zusätzlich kann jährlich gegen Grippe geimpft werden, um das Risiko von Atemwegsinfektionen zu reduzieren. Auch eine Impfung gegen Pneumokokken, die eine Form der Lungenentzündung verursachen können, ist sinnvoll. Meist gehört sie ohnehin zu den allgemein empfohlenen Impfungen.

Dann gibt es noch Palivizumab. Das sind Antikörper gegen das RS-Virus, das bei Säuglingen und Kleinkindern schwere Atemwegsinfektionen verursachen kann. Diese Antikörper müssen im Winterhalbjahr monatlich gespritzt werden. Bei Kindern, die beatmet werden und jünger als 24 Monate alt sind, sollten diese Injektionen durchgeführt werden.

18. NOTFÄLLE – ERKENNEN UND BEHANDELN

WELCHE NOTFÄLLE KÖNNEN AUFTRETEN?

Bei Patienten mit CHS treten häufiger Notfallsituationen auf als bei Gesunden. Das liegt an der Erkrankung und an der notwendigen Behandlung. Wenn man die kritischen Situationen kennt und stets auf eine optimale Beatmungssituation achtet, reduziert man die Wahrscheinlichkeit von Notfällen, kann schneller reagieren und so das Schlimmste verhindern.

Die Hauptgefahr sind Probleme bei der Atmung und damit verbundene Herzatemstillstände. Die häufigsten Gefahrenquellen sind:

- Probleme mit den Atemwegen oder mit dem Tracheostoma
- Ohnmachtsanfälle und Kollaps (Synkopen)
- Affektkrämpfe bei Kleinkindern
- Krampfanfälle
- Geräteausfall durch Stromausfall oder technische Defekte

WIE ERKENNE ICH ATEMPROBLEME?

Die Atmung ist das Grundproblem bei CHS. Da die Atmung eine überlebenswichtige Funktion ist, muss man Atemprobleme sicher erkennen können.

Bei Menschen **ohne** CHS führen Atemprobleme zu schmerzhafter Atmung, Engegefühl im Brustkorb oder Atemnot (siehe Foto).



Einziehungen am Brustkorb bei Atemnot müssen bei Patienten mit CHS nicht unbedingt auftreten.

Bei Patienten mit CHS können diese Anzeichen ganz fehlen oder erst bei sehr fortgeschrittener Problematik auftreten. Also ist auf diese Symptome hier kein Verlass. Auch medizinisches Personal kann sich oft nicht auf die sonst typischen Zeichen der Atemnot wie beschleunigte Atmung, Einziehungen am Brustkorb, aufgeblähte Nasenflügel, Atemnebengeräusche oder Einsatz der Atemhilfsmuskulatur verlassen.

Anzeichen für Atemnot bei CHS können sein:

- Blasse, graue oder bläuliche Gesichtsfarbe
- Schwitzen
- Große Müdigkeit
- Jedes ungewöhnliche Gefühl beim Atmen
- Abfall der Sauerstoffsättigung
- Ansteigen des CO₂

Wichtig ist es, auch schon bei Erkältungen oder jedem anderen Symptom einer gestörten Atmung die Sauerstoffsättigung (normales SpO₂ 95-

100%) und gegebenenfalls auch das CO₂ zu messen.

WIE GEHE ICH BEI ATMUNGSPROBLEMEN VOR?

Wenn ein Patient mit CHS eines der oben genannten Symptome oder veränderte Messwerte für Sauerstoff oder CO₂ zeigt, gehen Sie nach Ihrem Notfallplan vor oder nehmen sie Kontakt mit ihrem Arzt auf.



Einem Patienten mit CHS Sauerstoff ohne maschinelle Beatmung zu geben ist gefährlich. Denn das behandelt nicht die unzureichende Eigenatmung. Das sieht man auch daran, dass das CO₂ weiter erhöht bleibt. Im Gegenteil, die Gabe von Sauerstoff kann die Eigenatmung noch weiter unterdrücken, so dass das CO₂ weiter steigt und es schließlich zur Bewusstlosigkeit kommt. Wenn man Sauerstoff gibt, muss der Patient immer gut beatmet sein und das CO₂ muss kontrolliert werden.

Wenn keine Atmung oder keine Lebenszeichen mehr festzustellen sind, muss mit Wiederbelebensmaßnahmen begonnen werden (Reanimation). Alarmieren Sie den Rettungsdienst. Sie sollten unbedingt Ihre Kenntnisse der Wiederbelebensmaßnahmen aufgefrischt und an Puppen geübt haben.

WIE GEHE ICH MIT PROBLEMEN AM TRACHEOSTOMA UM?

Nach Anlage eines Tracheostomas zeigt Ihnen das Klinikpersonal wie man damit umgeht und wie man in Problemsituationen reagiert, z.B. wenn die Kanüle verrutscht oder verstopft ist. Die Wiederbelebensmaßnahmen bei Patienten mit Tracheostoma sind etwas anders als normalerweise. Auch diese sollen Sie erklärt bekommen.

WAS MACHE ICH BEI EINEM KOLLAPS?

Solche Episoden kommen bei CHS häufiger vor und werden nicht anders als sonst gehandhabt. Überzeugen Sie sich, dass die Person selbst ausreichend atmet oder an die Beatmung angeschlossen ist. Eine Erste-Hilfe-Maßnahme ist, die Person so hinzulegen, dass sie sich nicht verletzen kann. Zudem müssen Sie darauf achten, dass die Atemwege frei bleiben, indem Sie den Patienten in die stabile Seitenlage bringen.

Wenn die Person nicht ausreichend atmet, sich also der Brustkorb nicht oder kaum hebt oder die Lippen, die Zunge oder das Zahnfleisch bläulich verfärbt sind, muss mit Beatmung begonnen werden. Wenn kein Beatmungsgerät zur Verfügung steht müssen Sie:

- Einen Beatmungsbeutel benutzen
- Oder Mund-zu-Mund- oder Mund-zu-Tracheostoma-Beatmung beginnen

Auch wenn Sie versuchen, die Person zu wecken, kann das die Atmung verbessern.



Stabile Seitenlage



Beatmungsbeutel

WIE GEHE ICH MIT EINEM AFFEKTKRAMPF UM?

Affektkrämpfe kommen bei Kleinkindern häufig vor. Meist werden sie durch ein unangenehmes Ereignis getriggert, wie Schmerz, Angst oder Wut. In der Regel dauern sie nur sehr kurz und hören von alleine wieder auf. Allerdings kommt es bei manchen Kindern zu einem Abfall der Sauerstoffsättigung mit Blaufärbung der Lippen oder Verlangsamung der Herzfrequenz. Dadurch kommt es zum Bewusstseinsverlust. Die Erste-Hilfe-Maßnahmen sind einfach: Man bringt das Kind in eine Lage, in der es sich nicht selbst verletzen kann. Wenn die Atmung zu flach ist, muss man mit Wiederbelebungsmaßnahmen beginnen.



„Blauer“ Affektkrampf mit blauen Lippen und Überstrecken des Rückens

WAS TUN, WENN DIE GERÄTE AUSFALLEN?

Ihre Ausrüstung wird regelmäßig technisch überprüft werden. Trotzdem müssen Sie auf einen möglichen Ausfall vorbereitet sein.

Die meisten Ihrer Geräte brauchen Strom. Jedes sollte für den Fall eines Stromausfalls mit einem Akku ausgerüstet sein. Besonders wichtig ist das:

- Beim Beatmungsgerät
- Beim Pulsoxymeter
- Beim Absauggerät (Tracheostoma-Patienten)

Falls auch der Akku ausfällt, brauchen Sie immer noch die Möglichkeit zu beatmen und abzusaugen. Also brauchen Sie unbedingt immer einen Beatmungsbeutel und eine mechanische Absaugung.

In der Regel gibt es für medizinische Geräte einen 24-Stunden-Service. Das sollten Sie mit Ihrem Arzt und Ihrer Medizintechnik-Firma

besprechen.

Falls Ihnen noch andere mögliche Notfallsituationen einfallen, besprechen Sie diese mit Ihrem Arzt. Dann sind Sie vorbereitet.

EINIGE DO'S UND DONT'S

- ✓ Patienten mit CHS sollten keine Beruhigungsmittel erhalten, auch nicht zur Prämedikation vor Operationen außer das Beatmungsgerät steht bereit.
- ✓ Alkohol sollte gar nicht oder nur in sehr geringen Mengen konsumiert werden, da er mit plötzlichen Todesfällen in Zusammenhang gebracht wurde.
- ✓ Personen mit CHS könnten Atemnot und Sauerstoffmangel nicht richtig wahrnehmen und sollten deswegen beim Schwimmen genau beobachtet werden. Tauchen sollten sie gar nicht.

19. CHS UND DAS NERVENSYSTEM

WARUM KÖNNEN PATIENTEN MIT CHS NEUROLOGISCHE PROBLEME HABEN?

CHS ist eine genetische Erkrankung, die sich in der frühen Fetalzeit auf die Entwicklung des autonomen Nervensystems (ANS) auswirkt. Das ANS kontrolliert „automatische“ Körperfunktionen wie Atmung, Kreislauf, Herzrhythmus, Darmaktivität, Körpertemperatur oder Schwitzen. Es ist eng mit der Hirnaktivität verknüpft.

Die Hauptstörung bei CHS ist die verminderte Fähigkeit, die Atmung an Änderungen der Konzentration von Sauerstoff und Kohlendioxid im Blut anzupassen. So kann der Sauerstoffgehalt im Blut sinken bzw. der Gehalt an Kohlendioxid steigen, was vor allem Gehirn und Herz schädigt. In Einzelfällen kann es auch zu Hirnschäden bzw. Entwicklungsstörungen kommen, die direkt auf die Grunderkrankung CHS zurückgehen und nicht durch Sauerstoffmangel im Gehirn verursacht sind.



WAS SIND KRAMPFANFÄLLE?

Krampfanfälle sind Ausdruck einer Störung im Gehirn. Auslöser ist eine übermäßige synchrone Aktivität der Nervenzellen im Gehirn.

WIE SIEHT EIN KRAMPFANFALL AUS?

Durch einen Krampfanfall kommt es zu plötzlicher unwillkürlicher Bewegung, Empfindung, Wahrnehmung oder Verhalten. Sehr häufig sieht man unwillkürliche Muskelzuckungen, oft mit Bewusstseinsverlust.

Akuter Sauerstoffmangel kann einen Krampfanfall auslösen. Aber auch Krampfanfälle ohne einen solchen Auslöser sind bei CHS möglich.

Optimale Beatmung mit optimaler Sauerstoffversorgung reduziert bei CHS-Patienten das Risiko eines Sauerstoffmangels. Es gibt jedoch einige Patienten, bei denen eine medikamentös behandlungsbedürftige Epilepsie festgestellt wurde.

WIRD SICH MEIN KIND NORMAL ENTWICKELN?

Die meisten Kinder mit CHS besuchen die Regelschule. Einige Betroffene sind jedoch aufgrund von Lernstörungen in Förderschulen eingeschult.

Ganz allgemein lernen Kinder mit CHS eher etwas langsamer, so dass die Schulleistungen manchmal unter dem Durchschnitt liegen. Die intellektuelle Entwicklung hängt eng mit einer optimalen Beatmung und mit dem Schweregrad der Erkrankung zusammen. Es scheint wohl so zu sein, dass sich das Kind umso besser entwickelt je früher die Krankheit erkannt wird und je früher also mit einer optimalen Beatmung begonnen wird.

Indem man regelmäßig eine ausführliche Entwicklungs- und Intelligenztestung durchführt, kann man frühzeitig Schwachstellen erkennen und dann das Kind in diesem Bereich optimal fördern, um ihm eine bestmögliche intellektuelle Entwicklung zu ermöglichen.

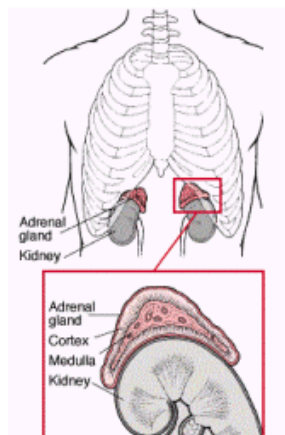
WAS IST MIT DER MOTORISCHEN ENTWICKLUNG UND DEN MEILENSTEINEN?

Die Chancen stehen gut, dass ihr Kind die Meilensteine der motorischen Entwicklung zur gleichen Zeit wie gesunde Kinder erreicht. Einige Kinder mit CHS haben jedoch einen herabgesetzten Muskeltonus und / oder weisen eine motorische Entwicklungsverzögerung auf. Dann kann

man ihnen mit Therapien auf neurophysiologischer Basis gut helfen.

WAS IST MIT TUMOREN DER NEURALLEISTE?

Die Zellen der Neuralleiste sind migratorische (= wandernde) Zellen, die während der Fetalzeit Vorläuferzellen für verschiedene reife Zellen des ANS sind. Bei Patienten mit schwereren Formen von CHS können Tumore der Neuralleiste auftreten. Diese finden sich neben der Wirbelsäule, meist im Brust- oder Bauchraum oder in den Nebennieren.



Die Nebennieren

SEHEN

Bei CCHS treten häufig Sehstörungen auf, die mit der nervlichen Steuerung zusammenhängen. Die meisten Patienten haben eher enggestellte Pupillen, die wenig auf Licht reagieren. Auch das Schielen tritt häufiger auf, die Konvergenzbewegung der Augen beim Nahsehen ist dann beeinträchtigt.

HÖREN

Einige Patienten mit CHS haben auch Hörprobleme, die meist auf Störungen in der peripheren oder zentralen Hörbahn zurückgehen. Für eine normale Sprachentwicklung ist es sehr wichtig, Hörstörungen möglichst frühzeitig zu erkennen, zumal das Sprechen bei tracheotomierten Kindern ohnehin oft etwas später erlernt wird.

Viele Kinder mit CHS haben Schwierigkeiten beim Schlucken. Manche benötigen deshalb zur ausreichenden Ernährung eine Magensonde. Diese kann jedoch in der Regel später entfernt werden.

20. CHS UND DIE VERDAUUNGSORGANE

WARUM SIND BEI CHS DIE VERDAUUNGSORGANE BETROFFEN?

Das liegt daran, dass es sich bei CHS um eine Störung des ANS handelt und das ANS auch die Verdauung steuert.

WAS SIND DIE HÄUFIGSTEN ERKRANKUNGEN DER VERDAUUNGSORGANE?

Morbus Hirschsprung, gastroösophagealer Reflux und andere Bewegungsstörungen der Verdauungsorgane wie Durchfall ohne Infektion oder Schluckstörungen sind die häufigsten Erkrankungen.

WAS IST MORBUS HIRSCHSPRUNG?

Bei Patienten mit CCHS kann Morbus Hirschsprung auftreten. Andere Bezeichnung sind auch Megacolon congenitum (also angeborene Erweiterung des Dickdarms) oder aganglionotisches Megacolon. Ursache des Morbus Hirschsprung ist das Fehlen von Nervenzellen des ANS in der Darmwand. Der Anteil des betroffenen Darms ist in der Länge sehr variabel. Im betroffenen Darmabschnitt fehlen die Nerven, so dass der Darm in diesem Bereich nicht beweglich und ständig zusammengezogen ist.

Symptom dieser Erkrankung kann sein, dass das Neugeborene verzögert oder gar keinen Stuhl (Mekonium) absetzt. Auch ein sehr aufgetriebener Bauch oder ausgeprägte Verstopfung können Hinweise auf einen Morbus Hirschsprung sein. Wenn die Erkrankung sehr schwer ausgeprägt ist, kommt es regelrecht zum Darmverschluss.

Die Behandlung des Morbus Hirschsprung ist chirurgisch. Dabei wird das betroffene Darmsegment entfernt und der Darm wieder zusammengenäht. Normalerweise wird diese Operation im Säuglingsalter durchgeführt. In Einzelfällen können die Darmenden nicht sofort wieder aneinander angeschlossen werden. Dann wird vorübergehend ein künstlicher Darmausgang gelegt und der Darm nach einigen Wochen / Monaten wieder zusammengenäht.

WAS IST GASTROÖSOPHAGEALER REFLUX?

Ursache der gastroösophagealen Refluxkrankheit (GERD) bei Kindern mit CCHS ist eine Schwäche des unteren Ösophagussphinkters. Der untere Ösophagussphinkter ist ein ringförmiger Muskel am Übergang von der Speiseröhre (Ösophagus) zum Magen. Er verhindert ein Zurückfließen des sauren Mageninhalts in die Speiseröhre (Reflux). Dadurch wird eine Entzündung der Speiseröhre, des Kehlkopfes oder der Stimmbänder verhindert.

Symptome dieser Erkrankung können häufiges Erbrechen oder auch Atemwegssymptome wie Husten sein. Auch Schmerzen, Unruhe oder Sodbrennen können Symptome sein. Zur Behandlung werden Medikamente verordnet, die die Säurebildung im Magen hemmen. Wenn sich dadurch die Symptome nicht bessern lassen, ist auch eine chirurgische Behandlung möglich.

WAS SIND MOTILITÄTSSTÖRUNGEN?

Auch ohne Morbus Hirschsprung kann es bei CCHS zu Motilitätsstörungen (Bewegungsstörungen) der Verdauungsorgane kommen. Normalerweise wird die Nahrung mittels rhythmischer Kontraktionen (Peristaltik) durch den Verdauungstrakt geschleust. Bei Motilitätsstörungen sind diese Bewegungen unkoordiniert. Anzeichen hierfür können Schluckstörungen, Erbrechen, Übelkeit, Verstopfung oder Durchfall sein. Meistens kann man diese Symptome gut mit Medikamenten, spezieller Nahrung oder Training behandeln. In Einzelfällen kann jedoch vorübergehend eine Magensonde zur Ernährung notwendig sein. Die meisten Kinder erlernen dann mit der Zeit das Schlucken.

21. CHS UND DAS HERZ

WAS SIND DIE HÄUFIGSTEN HERZPROBLEME BEI CCHS?

Am häufigsten kommen Rhythmusstörungen und pulmonaler Hochdruck (Bluthochdruck im Lungenkreislauf) vor.

WAS SIND HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN?

Eine Herzrhythmusstörung ist jede Form eines unregelmäßigen oder zu langsamen bzw. zu schnellen Herzschlags. Bei CCHS kommen am häufigsten Bradykardien vor. Das heißt das Herz schlägt zu langsam, bisweilen dauert eine Pause zwischen zwei Herzschlägen mehrere Sekunden.

Diese Störung kann komplett symptomlos sein oder es können Synkopen auftreten. Eine Synkope ist ein kurzzeitiger Bewusstseinsverlust, bei dem man meist zu Boden fällt und der von alleine wieder aufhört. Wenn die Pausen zwischen zwei Herzschlägen sehr lange dauern, kann es auch zum Herzstillstand oder gar zum plötzlichen Herztod kommen.

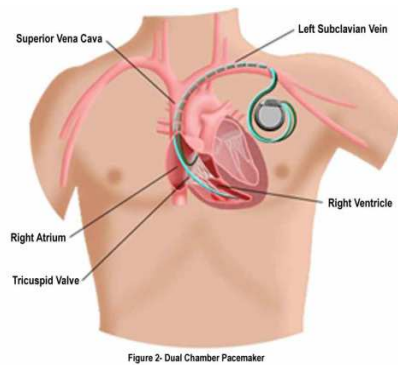
WIE DIAGNOSTIZIERT MAN RHYTHMUSSTÖRUNGEN?

Mittels eines Langzeit-EKGs, das 24 bis 72 Stunden dauert. Dafür gibt es kleine Geräte, die am Körper getragen werden. Das hat neben der langen Beobachtungszeit den Vorteil, dass die Untersuchung unter normaler Alltagsbelastung durchgeführt werden kann.



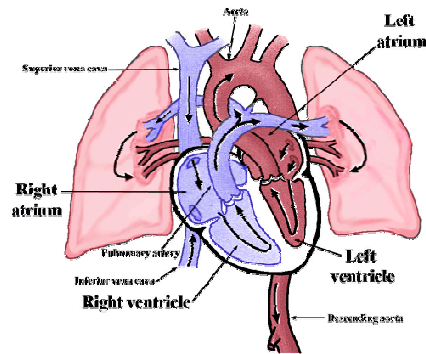
WIE WERDEN BRADYKARDIEN BEHANDELT?

Je nach Ergebnis des Langzeit-EKGs und Symptomen wird ein Kardiologe entscheiden, ob eine medikamentöse Therapie möglich oder ob ein Herzschrittmacher notwendig ist. Ein Herzschrittmacher ist ein kleines Gerät, das unter der Haut eingesetzt wird und dessen Kabel im Herzen den Herzrhythmus analysiert und im Fall einer zu langsamen Herzfrequenz Impulse abgibt, um eine Herzaktion auszulösen.



WAS IST LUNGENHOCHDRUCK BZW. COR PULMONALE?

Bei der pulmonalen Hypertension bzw. beim Lungenhochdruck ist der Druck in den Arterien des Lungenkreislaufs, in denen das Blut vom Herzen in die Lunge gepumpt wird um mit Sauerstoff angereichert zu werden, zu hoch. Die Ursache ist eine chronisch zu niedrige Sauerstoffsättigung bzw. eine chronisch zu hohe CO₂-Konzentration im Blut. Denn dadurch zieht sich die Muskulatur in den Gefäßen zusammen, die Gefäße sind enggestellt und das Herz muss mit erhöhtem Druck gegen diesen Widerstand pumpen. Die rechte Herzkammer ist nur für niedrige Drücke ausgelegt. Wenn es ständig gegen einen zu großen Widerstand ankämpfen muss, kommt es zur Erweiterung des Herzmuskels und zum Rechtsherzversagen. Das wird auch als Cor pulmonale bezeichnet.



WAS SIND DIE ZEICHEN FÜR LUNGENHOCHDRUCK?

Ein milder Lungenhochdruck kann völlig symptomlos sein oder es lassen sich vielleicht eine dezente Blaufärbung der Lippen und der Haut, leichte Erschöpfbarkeit und Kurzatmigkeit feststellen. Bei schwererem Cor pulmonale verschlechtern sich diese Symptome, zusätzlich kann es zu Wassereinlagerungen an Knöcheln und Füßen oder im Bauchraum (Aszites) kommen.



WIE STELLT MAN DIE DIAGNOSE?

Ein Kardiologe kann einen Lungenhochdruck bei einer Ultraschalluntersuchung des Herzens (Echokardiographie) oder mit einem EKG feststellen.

KANN MAN EINEM LUNGENHOCHDRUCK VORBEUGEN ODER IHN BEHANDELN?

Durch Vermeidung zu niedriger Sauerstoffsättigungswerte und zu hoher CO₂-Werte beugt man einem Cor pulmonale vor. Eine optimale Beatmung von Anfang an ist der beste Schutz.

Bei bereits eingetretenem Cor pulmonale kann mittels Sauerstoffgabe und verschiedener Medikamente geholfen werden.

SIND ALLE OHNMACHTSANFÄLLE BEI CHS DURCH HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN AUSGELÖST?

Nein, Synkopen können auch durch sogenannte Orthostase-Reaktionen auftreten. Dabei reagiert der Kreislauf nicht optimal auf das Aufstehen, der Blutdruck steigt nicht schnell genug an. Symptome können auch Schwindel oder verschwommenes Sehen beim Aufstehen sein. Eine andere Bezeichnung ist auch neurokardiogene Synkope.

22. CHS UND TUMORE

TRETEN TUMORE BEI PATIENTEN MIT CHS HÄUFIG AUF?

Nein, aber einige wenige Patienten haben bislang Tumore entwickelt. Diese sind nicht alle gefährlich. Je nach Art der Mutation besteht ein erhöhtes Risiko für Tumoren der Neuralleiste. Vor allem Patienten mit längeren Polyalanin-Wiederholungen (20/28 bis 20/33) oder missense-, nonsense- und frameshift-Mutationen müssen regelmäßig dahingehend untersucht werden. Zu diesem Thema siehe auch Kapitel Genetik.

Bei Patienten mit ROHHAD sind Tumoren wahrscheinlicher.

Tumoren der Neuralleiste sind Tumoren, die von Nervenvorläuferzellen ausgehen. Meistens treten diese Tumoren in der frühen Kindheit auf.

WAS SIND DIE SYMPTOME?

Im Frühstadium sind die Tumore meist symptomlos. Bei Fortschreiten des Wachstums sind die Symptome dann abhängig von der Stelle, an welcher der Tumor sich befindet. Im Bauchraum können sich ein ausladender Bauch, Verstopfung oder sogar Durchfall zeigen. Bei Wachstum im Brustraum kann es zu Atemproblemen kommen. Wenn der Tumor auf das Rückenmark drückt, kann es zu Schwäche, Lähmungserscheinungen oder Stuhlproblemen kommen.

WIE DIAGNOSTIZIERT MAN DIE TUMORE?

Die Tumore produzieren bestimmte Stoffwechselprodukte, die im Blut (neuronenspezifische Enolase) oder im Urin (Katecholamine) gemessen werden können. Außerdem sind die verschiedenen Bildgebungsverfahren hilfreich.

WIE KANN MAN DIESE TUMORE BEHANDELN?



Mittels einer Operation und / oder Chemotherapie. Die Behandlung ist je nach Art, Stadium und Ort des Tumors unterschiedlich und wird ganz individuell an den Patienten angepasst.