



Центральный синдром гиповентиляции

Информация для пациентов и обслуживающего медперсонала

версия 1.2 – ноябрь 2012

В этой брошюре представлены основные сведения о диагностике и лечении центрального синдрома гиповентиляции (CHS) и его наиболее распространённой формы, врождённого центрального синдрома гиповентиляции (CCHS), предназначенные для пациентов и обслуживающего медперсонала. Также в ней содержатся сведения о жизни с диагнозом «центральный гиповентиляционный синдром». Эту брошюру можно скачать с сайта: www.ichsnetwork.eu

Содержание/оглавление

№ главы.

глава

Предисловие и диагностика

- 1 Предисловие
- 2 Введение. Что такое центральный синдром гиповентиляции?
- 3 Как функционирует дыхание?
- 4 Симптоматы центрального синдрома гиповентиляции (CHS)
- 5 Врождённый центральный синдром гиповентиляции (CCHS): общее понятие
- 6 Синдром ROHHAD: общее понятие
- 7 Центральный синдром гиповентиляции и генетика

Уход за пациентами

- 8 Гиповентиляционный синдром (CHS) и искусственная вентиляция лёгких
- 9 Искусственная вентиляция лёгких с помощью трахеостомы
- 10 Искусственная вентиляция через маску
- 11 Водитель ритма диафрагмы
- 12 Переход на другой тип искусственной вентиляции лёгких
- 13 Мониторинг дома
- 14 Обеспечение вспомогательными устройствами & контроль
- 15 Повседневная жизнь
- 16 В зрелом возрасте
- 17 Наркоз, лекарства и прививки
- 18 Неотложные случаи

Другие вопросы

- 19 CHS & головной мозг
- 20 CHS & кишечник
- 21 CHS & сердце
- 22 CHS & опухоли
- 23 Сокращения и глоссарий

1. ПРЕДИСЛОВИЕ



Центральный синдром гиповентиляции (CHS) — редкое заболевание, диагностированное впервые в начале 1970-х годов. Большинству врачей за всю свою профессиональную карьеру ни разу не приходится иметь дело с заболеванием CHS. Даже те врачи, которые лечат пациентов с CHS, наблюдают чаще всего только одного — двух больных. Однако медицина не стоит на месте, так что диагностические и терапевтические возможности становятся всё более комплексными. Соответственно, оставаться в курсе новейших медицинских исследований в области таких редких заболеваний становится настоящим испытанием для врачей, поэтому были созданы клинические сетевые структуры, чьи немногочисленные специализированные врачи обслуживают группы пациентов с редкими заболеваниями.

В случае заболевания CHS сначала французские врачи сформировали национальную сеть врачей, а затем они стали вступать в контакт с врачами других европейских стран. Европейская сеть, специализирующаяся на CHS, была сформирована в 2004 году небольшой группой врачей. Однако уже в 2009 году она получила финансирование Европейского Союза под общеевропейский проект. Целью проекта являлось создание центрального общеевропейского регистра пациентов CHS для учёта данных о менеджменте данного заболевания во всех странах. На втором этапе проекта должны были быть разработаны клинические рекомендательные положения, созданы свой собственный веб-сайт и информационная брошюра. Итак, данная брошюра является первым результатом общеевропейского сотрудничества.

Ниже Вы найдёте список участвующих врачей. Мы также хотели бы воспользоваться возможностью искренне поблагодарить семьи и группы взаимопомощи пациентов за сделанные полезные замечания и предложения.

Врачи

Изабелла Чеччерини, Генуя, Италия
Хелена Эстевао, Коимбра, Португалия
Маттиас Фрерик, Мюнхен, Германия
Анжелес Гарсия, Мадрид, Испания
Барбара Гнидовеч, Любляна, Словения
Мириам Катц-Саламон, Стокгольм, Швеция
Давид Килнер, Лондон, Великобритания

Группы поддержки семьи

Алессандро Каркано, A.I.S.I.C.S., Италия

Агнета Маркстром, Стокгольм, Швеция
Марек Мигдал, Варшава, Польша
Франческо Моранди, Эрба, Италия
Джанкарло Оттонелло, Генуя, Италия
Йохен Петерс, Мюнхен, Германия
Андреас Пфлегер, Грац, Австрия
Раффаэле Пьюмелли, Флоренция, Италия

Филиппе Имуша, A.F.S.O., Франция

Ракель Порто, Мадрид, Испания
Моритц Рорбах, Мюнхен, Германия
Мартин Самуэльс, Сток-он-Трент, Англия
Йоханнес Шёбер, Мюнхен, Германия
Ирена Зенечич, Загреб, Хорватия
Ха Транг, Париж, Франция

Мэри Вандерлаан, CCHS Family Network, США
Линда Миддлтон, UK Family Support Group, Англия

Мартин Самуэльс, партнёр медицинской общеевропейской сети по заболеванию CHS из Великобритании, апрель 2012

2. ВВЕДЕНИЕ: ЦЕНТРАЛЬНЫЙ СИМПТОМ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ

Понятие “центральный синдром гиповентиляции” (CHS) охватывает группу заболеваний, характеризующихся недостаточным дыханием (= гиповентиляцией). Причиной гиповентиляции кроется в нарушении передачи импульсов, приводящих в движение дыхательные мускулы (диафрагму и мускулатуру грудной клетки) от головного мозга к дыхательной мускулатуре. Наиболее распространённым заболеванием является врождённый центральный синдром гиповентиляции (CCHS), который проявляется в большинстве случаев уже на первом месяце жизни, часто уже в первые часы после рождения. Симптомы более мягко выраженных форм заболевания CCHS могут обнаруживаться позднее в детском или зрелом возрасте (Late-onset CCHS или LO-CCHS). Существует также форма заболевания, проявляющаяся в более позднем детском возрасте, при которой наряду с гиповентиляцией возникают также гормональные нарушения. Это заболевание называется синдромом RONHAD (внезапное ожирение, вызванное дисфункцией гипоталамуса, гиповентиляцией и нарушением вегетативной функции). При всех этих формах заболевания затронуты также и другие отделы вегетативной нервной системы.

Неизвестно, сколько имеется больных с центральным гиповентиляционным синдромом (CHS). Согласно приблизительным оценкам, число больных с CHS составляет 1 случай на 50 000 – 200 000 новорождённых детей, так что CHS - редкое заболевание. В крупных европейских странах проживает около 50 – 100 больных CHS. В большинстве стран неизвестно, где проживают люди с гиповентиляционным синдромом. В настоящее время общеевропейский регистр больных CHS формируется по образцу уже созданного во Франции регистра.

Центральный синдром гиповентиляции известен также под названием «синдром Ундины», несколько неудачное название, присвоенное этому заболеванию в 1962 году. Это наименование восходит к немецкой легенде, согласно которой, нимфа Ундина наложила на своего неверного мужа проклятие. Все автономные функции его организма угасли, и он был вынужден всё время напоминать себе о необходимости дыхания. Когда он засыпал, он прекращал дышать. Большинство людей с гиповентиляционным синдромом во время сна не прекращают полностью дышать, а дышат недостаточно глубоко.



3. КАК ФУНКЦИОНИРУЕТ ДЫХАНИЕ

ПОЧЕМУ ДЫХАНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ЖИЗНЕННО НЕОБХОДИМЫМ?

Дыхание является жизненно важным процессом, во время которого кровь поглощает кислород и выделяет углерод, побочный продукт обмена веществ. В лёгких кислород из вдыхаемого воздуха присоединяется к эритроцитам, кровяным клеткам, и переносится затем по кровотоку ко всем клеткам организма. Функционирование клеток организма и, тем самым, выживание зависят от постоянного обеспечения энергией. Энергия образуется в процессе преобразования глюкозы (декстрозы) и кислорода в углекислый газ и воду. Организм располагает большими запасами глюкозы для того, чтобы выжить во время периодов голодания, однако не имеет никакой возможности накапливать кислород. Таким образом, уже в течение нескольких минут после остановки дыхания могут возникнуть повреждения тканей организма.

КАК ФУНКЦИОНИРУЕТ ДЫХАНИЕ?

Наша система дыхания состоит из дыхательных путей (носа, ротоглотки, трахеи, бронхиальной системы), костной грудной клетки, дыхательных мышц (диафрагмы и мышц грудной стенки) и лёгких. Дыхание регулируется мозгом, который непрерывно посылает импульсы через спинной мозг и периферические нервы к диафрагме. Сокращения диафрагмы увеличивают или соответственно уменьшают объём грудной клетки, в результате чего воздух входит или снова выходит из лёгких. Газообмен происходит во время наполнения лёгких воздухом. Кислород проникает из дыхательных путей в кровь, а углекислый газ наоборот выделяется из крови в дыхательные пути.

КАК РЕГУЛИРУЕТСЯ ДЫХАНИЕ?

Концентрацию кислорода, а также концентрацию углекислого газа в крови тщательно контролируют специальные сенсоры нервной ткани, которые находятся, прежде всего, в головном мозге. Как правило, парциальное давление кислорода в артериальной крови (PO_2) составляет 70-100 мм рт. ст. (9.7-13.3 кПа). Насыщение крови кислородом (SpO_2) составляет в норме 95-100% и измеряется обычно с помощью пульсоксиметра. Нормальное парциальное давление углекислого газа (pCO_2) в крови составляет 35-45 мм рт. ст..

Количество воздуха, вдыхаемое при каждом вдохе, называется объёмом вдоха или дыхательным объёмом (ДО). Частота дыхания (ЧД) и дыхательный объём (ДО) определяют минутный объём дыхания (МОД).

$$\text{ДО (мл)} \times \text{ЧД (мин}^{-1}\text{)} = \text{МОД (мл} \times \text{мин}^{-1}\text{)}$$

Когда обмен веществ ускоряется, например, во время физической активности или при высокой температуре тела, организм должен поглощать больше кислорода и выделять больше углекислого газа. С помощью дыхательных импульсов повышаются частота дыхания и глубина вдоха, чтобы привести минутный объём дыхания в соответствие с изменившимися потребностями.

КАК ИЗМЕНЯЕТСЯ ДЫХАНИЕ С ВОЗРАСТОМ?

Молодой, растущий организм нуждается в большем количестве кислорода и энергии. Минутный объём дыхания регулируется в соответствии с этими потребностями, прежде всего, с помощью частоты дыхания. Частота дыхания новорождённого составляет в среднем 40 вдохов в минуту, в то время как взрослый совершает только 12 — 18 вдохов. В противоположность частоте дыхания дыхательный объём остаётся в течение всей жизни относительно постоянным (примерно 7 – 10 мл на 1 кг массы тела).

ЧТО ТАКОЕ ГИПОВЕНТИЛЯЦИЯ?

Согласно медицинской терминологии *гипо* означает «недостаточный», а *вентиляция* - «дыхание». Таким образом, гиповентиляция означает «недостаточное дыхание». Гиповентиляция наступает, если во время дыхания в лёгкие попадает слишком мало кислорода и из лёгких выводится слишком мало углекислого газа. В результате понижается уровень кислорода в крови (гипоксемия) и повышается уровень углекислого газа в крови (гиперкапния).

Гиповентиляция может вызываться заболеваниями мускулатуры, лёгких, дыхательных путей или головного мозга, в особенности, заболеваниями глубинных структур мозга („мозговых стволов“). К заболеваниям головного мозга, вызывающим гиповентиляцию, относятся глубокая потеря сознания и центральный синдром гиповентиляции. В зависимости от того, насколько сильно понижается минутный объём дыхания, понижается насыщение артериальной крови кислородом и повышается концентрация углекислого газа. Организм располагает определёнными компенсационными возможностями на случай наступления острой кислородной недостаточности. Но уже самые лёгкие формы хронической, т. е. периодически возникающей гиповентиляции, вызывают повреждения развивающегося мозга, а также сердца и лёгких.

4. СИМПТОМЫ ЦЕНТРАЛЬНОГО СИНДРОМА ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ (CHS)

ЧТО ТАКОЕ ЦЕНТРАЛЬНАЯ ГИПОВЕНТИЛЯЦИЯ?

Центральная гиповентиляция означает, что гиповентиляция вызвана заболеванием головного мозга. Мозг не может передать диафрагме сигнал сократиться в объёме и произвести вдох.

Больные CHS не реагируют на изменение концентрации кислорода и углекислого газа в крови. Это связано с тем, что сенсоры в кровяных сосудах области шеи и головного мозга не отправляют корректные импульсы стволам головного мозга. Стволы головного мозга не реагируют усилением стимуляции дыхания, когда это необходимо. Больной CHS не ощущает как осознанно, так и неосознанно, что его дыхание является недостаточным, так что совершаемые им вдохи остаются поверхностными и частота дыхания низкой. В результате в недостаточной степени поступает кислород и не выделяется в достаточной степени углекислый газ.

ЧТО ТАКОЕ ВРОЖДЁННЫЙ ЦЕНТРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ?

Врождённый означает, что болезнь присутствует уже при рождении. Симптоматы заболевания появляются, как правило, сразу или вскоре после рождения. Иногда симптомы обнаруживаются только несколько месяцев спустя или даже несколько лет. Изменения в ДНК присутствуют в последнем случае также уже при рождении, но приводят к более лёгкой форме заболевания. Если симптомы возникают после первого месяца жизни, то в этом случае часто употребляют термин late-onset-CCHS (LO-CCHS) - врождённый синдром с поздним началом.

О центральном синдроме гиповентиляции речь идёт в том случае, если гиповентиляция не вызвана никаким другим заболеванием головного мозга, мускулов или нарушением обмена веществ, если не имеется никакой другой генетический синдром, а также если была доказана мутация гена RHOX2B.

СУЩЕСТВУЮТ ЛИ ДРУГИЕ ФОРМЫ ЦЕНТРАЛЬНОГО СИНДРОМА ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ?

Гиповентиляция, возникающая в более позднем детском возрасте наряду с быстрым увеличением веса и гормональными нарушениями, называется синдромом RHHAD.

КАКОВЫ СИМПТОМЫ ЦЕНТРАЛЬНОГО СИНДРОМА ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ?

У некоторых пациентов с нормальным дыханием в состоянии бодрствования гиповентиляция проявляется во время сна. У других пациентов дыхание во время сна останавливается, а в состоянии бодрствования имеется выраженная гиповентиляция. Следующие симптомы могут обнаруживаться:

- искусственная вентиляция лёгких необходима с момента рождения
- голубоватый, сероватый или очень бледный цвет кожи у ребёнка
- так называемые угрожающие жизни события (life threatening events, „ ALTE“)
- тяжёлые инфекции дыхательных путей
- нарушения роста
- нарушения развития
- сердечная недостаточность
- судороги или глубокие обмороки

При следующих симптомах у детей мы также предполагаем CHS

- очень быстрое увеличение веса, ожирение
- нарушения поведения
- чрезмерная жажда
- гормональные нарушения

CHS может быть у детей и взрослых также при следующих симптомах:

- тяжёлая форма апноэ во время сна

- инциденты во время наркоза, в особенности, в период введения наркоза и выхода из наркоза
- тяжёлые инфекции дыхательных путей, сделавшие необходимым искусственное аппаратное дыхание

Иногда диагноз ставят только после генетического теста, который был выполнен, потому что другой член семьи болен CHS.

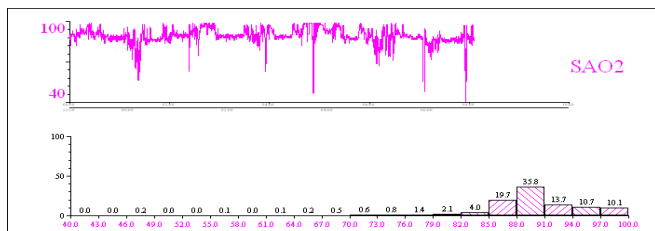
Как диагностируется гиповентиляция?

Чтобы подтвердить центральный синдром гиповентиляции, измеряют уровень углекислого газа в крови. Показатели выше 50 мм рт. ст. (мм ртутного столба) или 6,7 кПа (килопаскаль) считаются повышенными. Эти показатели могут быть измерены с помощью анализа крови, кожного датчика (чрескожное измерение CO₂) или анализа концентрации CO₂ в выдыхаемом воздухе (содержание CO₂ в конце выдоха).

Гиповентиляция является наиболее выраженной и уровень углекислого газа (CO₂) наиболее высоким во время сна, в особенности, во время фазы медленного сна (фаза non-REM-сна). Измерение CO₂ во время сна с помощью забора крови может дать ложные значения, так как от укола иглой ребёнок или пациент может испугаться, проснуться и начать глубоко дышать.

Гиповентиляцию можно диагностировать различными методами:

Оксиметрия во время сна. С помощью этого метода можно обнаружить падение уровня насыщения крови кислородом. Но менее серьёзные проблемы нарушения дыхания, как например, дыхательные паузы (апноэ) без снижения уровня насыщения крови кислородом невозможно обнаружить с помощью этого метода. Поскольку дыхательные паузы могут быть нормальными, становятся необходимыми дальнейшие исследования.



Оксиметрия во время сна

Кардиореспираторная во время сна. С помощью этого метода можно установить наличие дыхательных пауз (апноэ), но не хватает информации о качестве стадий сна. Бывают также случаи, когда у пациента не были обнаружены дыхательные паузы, так как его сон во время проведения исследования был недостаточно глубоким.

Полисомнография. Это самый эффективный метод исследования, так как с его помощью можно получить всю информацию для оценки дыхания во время сна.

Суточная (дневная) гиповентиляция диагностируется путём измерения уровней показателей SpO₂ и CO₂ в течение дня. Показатель SpO₂ ниже 95% и показатель CO₂ выше 50 мм рт. ст. (6,7 кПа) свидетельствуют о гиповентиляции в состоянии бодрствования.

Имеют ли пациенты с CHS другие симптомы кроме гиповентиляции?

Врождённый центральный синдром гиповентиляции **CCHS** и врождённый центральный синдром гиповентиляции с поздним проявлением **LO-CCHS** являются генетическими заболеваниями, вызванными мутацией гена RHOX2B. Этот ген играет важную роль в нормальном развитии вегетативной нервной системы, которая контролирует многие органы и мускулы, так что мутация гена RHOX2B затрагивает многочисленные функции организма.

Примерно 20% пациентов страдает от болезни Гиршпрунга. При этом заболевании отсутствуют нервы в толстой кишке. Другие пациенты имеют нарушения приёма пищи и страдают от рефлюкса, запоров и затруднённого глотания твёрдой пищи.

Некоторые пациенты с CHS имеют повышенный риск образования опухолей нервов (нейробластом) в области надпочечников, шеи, грудной клетки и спинного мозга. При этом опухоли могут быть как доброкачественными, так и злокачественными.

У пациентов с CHS нарушения вегетативной нервной системы могут вызвать такие симптомы, как ненормальная реакция зрачков на свет, спорадическое обильное потоотделение, ненормальное ощущение жажды, а также нарушение регуляции артериального давления, сердечного ритма и температуры тела.

5. ВРОЖДЁННЫЙ ЦЕНТРАЛЬНЫЙ СИНДРОМ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ CCHS: ОБЩЕЕ ПОНЯТИЕ

Что такое CCHS?

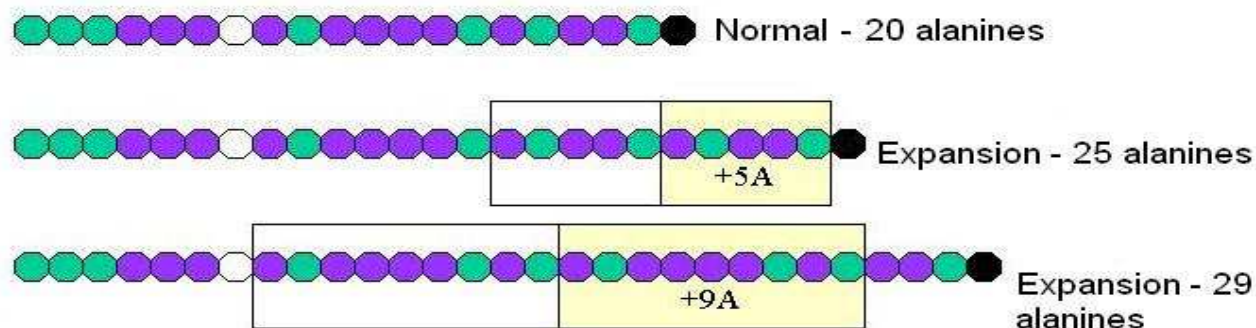
Врождённый центральный синдром гиповентиляции (CCHS; синдром Ундины) является генетическим заболеванием, затрагивающим вегетативную нервную систему. Последняя контролирует бессознательные функции организма, в том числе дыхание. **Врождённый** означает, что заболевание имеется уже при рождении, хотя у некоторых больных проблемы возникают не сразу после рождения. **Центральным** синдром называется, потому что затрагивается центральная нервная система, головной мозг. Дыхательные центры находятся в глубоко лежащих областях головного мозга, в мозговых стволах, чуть выше того места, в котором спинной мозг упирается в головной мозг. **Гиповентиляция** наиболее выражена во время сна.

Проблемы с дыханием могут возникать и в состоянии бодрствования, но, как правило, в более мягкой форме. Заболевание проявляется разнообразно: от относительно небольшого сокращения дыхания во время определённых стадий сна и нормального дыхания в состоянии бодрствования до полных остановок дыхания во время сна и в значительной степени недостаточного дыхания в состоянии бодрствования. Признаками недостаточного дыхания могут быть нарушения концентрации и, прежде всего, трудности с кормлением в грудном возрасте.

Что вызывает CCHS?

В последние годы было доказано, что при заболевании CCHS имеется мутация гена, отвечающего за развитие у плода нервной ткани в головном мозге. В большинстве случаев эта мутация является так называемой спонтанной мутацией. Это означает, что она происходит случайно в ходе развития плода. Во всех клетках плода обнаруживается мутация. Родители не имеют этой мутации.

В 5-10% случаев родители являются носителями этой генетической аномалии, отчасти только в нескольких клетках. Это объясняет, почему у некоторых родителей после установления генетической мутации была обнаружена гиповентиляция, однако у большинства родителей она отсутствует.

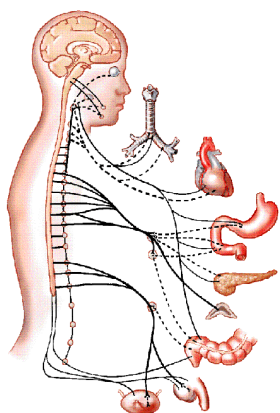


Различия между нормальным и мутированным геном при CCHS

Генетическая мутация затрагивает область, называемую RHOX2B, в одной из пары генов, расположенных на четвёртой хромосоме (в каждой клетке тела имеется 23 пары хромосом.) Ген RHOX2B отвечает за развитие тканей головного мозга в раннем эмбриональном периоде, т. е. до 8 недели беременности. На одном участке этого гена расположен регион с цепочкой из 20 одинаковых аминокислот (так называемая аминокислота *аланин*). Но мутированный ген на этом участке имеет от 25 до 33 аланинов (полиаланиновая экспансия). У здоровых людей не обнаруживается эта особенность, поэтому RHOX2B является геном, определяющим это заболевание. Эксперименты над мышами показали, что эмбрион погибает во время беременности, если этот ген имеет мутацию обеих хромосом этой хромосомной пары.

У детей, у которых не была найдена эта мутация гена RHOX2B, иногда обнаруживаются другие изменения в гене RHOX2B.

Если у кого-то с мутацией RHOX2B рождаются дети, то вероятность передачи по наследству детям мутированный ген составляет 50 %. Не существует так называемых «скрытых носителей» или «проводников», т. е. полностью здоровых носителей этой мутации, которые передавали бы её по наследству. Каждый, имеющий эту мутацию, имеет более или менее выраженные симптомы гиповентиляции. Так что случается, что у некоторых взрослых эта болезнь обнаруживается после проведения генетического обследования семьи из-за больного ребёнка. Если пациентка с врождённым центральным синдромом гиповентиляции и с мутацией гена RHOX2B забеременела, можно провести генетическое обследование эмбриона уже на ранних сроках беременности.



НА ЧТО ОКАЗЫВАЕТ ВЛИЯНИЕ CCHS?

Конечно, основная проблема – это дыхание. Но и все остальные функции организма, которыми управляет вегетативная нервная система, могут быть затронуты, в том числе сердечно-сосудистая система, головной мозг, кишечник, глаза и кожа.

ДЫХАНИЕ

Как уже было описано выше, у больных с CCHS гиповентиляция наступает в основном во время сна, но она возможна также в состоянии бодрствования.

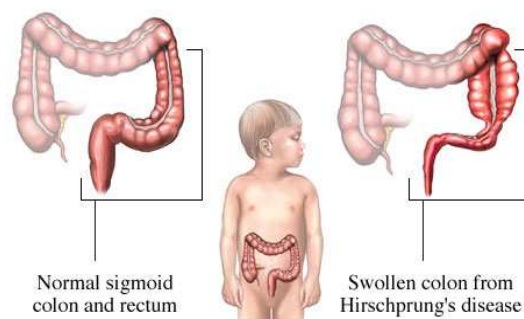
В отличие от здоровых людей пациенты с CCHS не реагируют на изменения содержания кислорода и углекислого газа в крови. Это приводит к поверхностному дыханию, к задержке роста и нарушениям развития, к тяжёлой форме пневмонии, нагрузке на правый отдел сердца, к обморокам, к повреждениям тканей головного мозга и, в конечном итоге, к смерти.

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА

У больных CCHS отчасти слишком длинные паузы в сердечном ритме (синус-арест). Это может проявляться в виде головокружения, коллапса или судорожного припадка. Иногда необходима имплантация кардиостимулятора. При лёгких формах CCHS это осложнение менее вероятно.

КИШЕЧНИК И ПИТАНИЕ

Иногда при CCHS затронута нервная регуляция пищевода, желудка или кишечника. Если был затронут кишечник, то могут возникать тяжёлые запоры, возможно, с сильно выдающимся вперёд животом (известные как болезнь Гиршпрунга). В этом случае необходимо провести операцию. Нарушения нервной регуляции пищевода и желудка могут проявляться в виде дисфагии (нарушение глотания), расстройств пищеварения или отсутствия аппетита.



Головной мозг и нервная система

У некоторых больных может быть затронута работа головного мозга или могут иметься нарушения в развитии. Возможны трудности в обучении, эпилепсия, нарушения зрения или слуха. К тому же, у маленьких детей с CCHS бывают так называемые «синие судороги», связанные с аффектом, вызываемые гневом, болью или страхом.

У пациентов с тяжёлыми формами CCHS существует также повышенный риск образования опухолей нервных клеток вегетативной нервной системы. Они могут быть как злокачественными, так и доброкачественными.

Фотографии детей с CCHS



6. Синдром ROHHAD: общее понятие

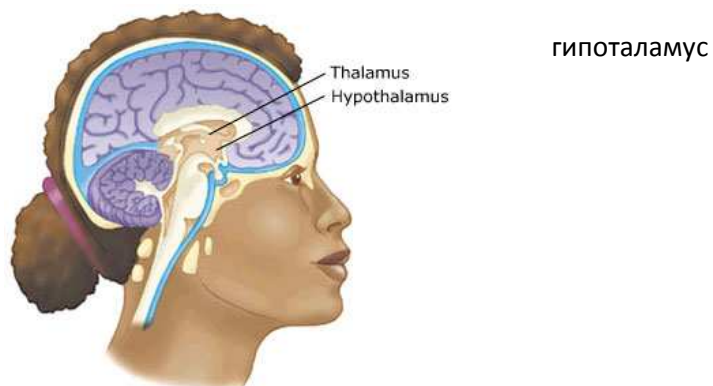
Что такое синдром ROHHAD?

Аббревиатура ROHHAD означает внезапно начавшееся ожирение, гиповентиляцию, дисфункцию гипоталамуса и нарушение вегетативной функции (= Rapid-onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction)

Заболевание является очень редким. Симптомы заболевания: ожирение, гиповентиляция, гормональные нарушения, нарушения вегетативной нервной системы (прежде всего, затрагивающие температуру тела, потение, частоту сердечных сокращений и кровяное давление). Кроме того, обнаруживаются изменения поведения, как например: агрессивность, чрезмерное чувство голода или жажды. Могут иметься очень серьёзные проблемы с дыханием, вплоть до полных остановок дыхания, делающих необходимой реанимацию. Это заболевание может вызвать косоглазие или неодинаковое расширение зрачков глаз. Ожирение является также серьёзной проблемой. Иногда, ошибочным образом, ожирение считают причиной возникновения проблем с дыханием и оставляют без внимания заболевание ROHHAD.

Что вызывает синдром ROHHAD?

Болезнь вызывает дисфункция гипоталамуса, точная причина возникновения которой неизвестна. Гипоталамус – область мозга, регулирующая некоторые важные функции организма. Это, в первую очередь, температура тела, сон, голод, жажда, рост, половая функция, функция щитовидной железы, дыхание и поведение.



Как проявляется гиповентиляция?

Гиповентиляция может наступить совершенно внезапно, иногда после инфекционного заболевания или после наркоза. Возможна даже полная остановка дыхания. Возможно, необходимо проводить обследование каждого ребёнка, ставшего внезапно толстым, в лаборатории сна, чтобы предотвратить гиповентиляцию. Так как часто ожирение появляется до гиповентиляции.

Лечение гиповентиляции при синдроме ROHHAD проводится иначе чем при CCHS?

Как и при CCHS гиповентиляция при синдроме ROHHAD может иметь различные степени тяжести. Некоторые пациенты дышат поверхностно только ночью, в то время как другие дышат всё время неглубоко. У пациентов с гиповентиляцией только во время сна вентиляция лёгких осуществляется с помощью вентиляционной маски, в то время как у пациентов с гиповентиляцией в течение всего дня ИВЛ осуществляется через трахеостому.

В какой степени затронута гормональная система?

Синдром ROHHAD вызывает ряд нарушений в гормональной системе. Как правило, некоторые гормоны не образуются в достаточном количестве, так что их необходимо принимать в лекарственном виде.

К ним относятся:

1. гормон тироксин, образуемый в щитовидной железе
2. кортизол, образуемый в коре надпочечников
3. эстрогены или андрогены, образуемые в яичниках матки или семенных яичках

Регуляция жажды и голода осуществляется также гормонально и может быть нарушена при заболевании ROHHAD.

Что происходит в период полового созревания?

Поскольку при этом заболевании половые гормоны не образуются в достаточном количестве, то рост и половое развитие задерживаются. Половая зрелость может наступить с запозданием, так что может возникнуть вопрос о необходимости проведения заместительной гормональной терапии.

В какой степени затронута нервная система?

Моторика, умственные и интеллектуальные способности не затронуты у людей с синдромом ROHHAD, но работа вегетативной нервной системы может быть нарушена. Это приводит к нарушениям в регуляции частоты сердечных сокращений, кровяного давления, дыхания, потоотделения, температуры тела или работы кишечника.

Как лечится ожирение?

Ожирение может негативно повлиять на дыхание. Поэтому абсолютно необходимо снижение веса с помощью сбалансированного питания.

Повышен ли риск образования опухолей?

У некоторых пациентов с ROHHAD наблюдалось образование опухолей. Главным образом, речь шла об опухолях нервных клеток в области живота. Пациенты с синдромом ROHHAD должны регулярно обследоваться на наличие подобных опухолей для проведения лечения на ранней стадии образования опухоли.

Изменяется ли со временем заболевание?

Заболевание RОННАD является очень редким. Были зарегистрированы лишь немногие пациенты, так что о ходе болезни известно очень мало. В одной медицинской статье сообщалось, что синдром RОННАD проявляется в первые годы жизни в виде резкого увеличения веса (первый симптом заболевания). Наряду с ожирением возникают уже гормональные нарушения, как например: повышение пролактина (гормона из гипофиза) или гипофункция коры надпочечников и щитовидной железы. Гиповентиляция может появиться через несколько лет. К сожалению, состояние при этом заболевании не улучшается со временем.

Что принесут исследования синдрома RОННАD в будущем?

Причина заболевания неизвестна.

Европейский реестр, регистрирующий всех пациентов с центральным синдромом гиповентиляции CHS, а также больных синдромом RОННАD, поможет получить новое понимание этого очень редкого заболевания. Благодаря собранным историям болезни, мы сможем совершенствовать методы диагностики и лечения этого заболевания.

7. CHS и генетика

Есть ли генетический тест?

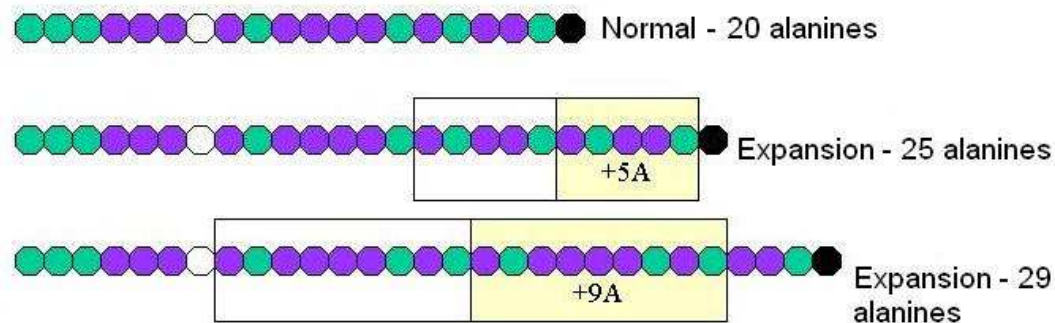
С 2003 года можно диагностировать врождённый центральный синдром гиповентиляции CCHS с помощью генетического теста. Этот тест обнаруживает мутацию в каждой клетке организма пациента. У здоровых людей никогда не бывает этой мутации. У человека имеется 23 пары хромосомы. Хромосомы являются носителями генетической информации в каждой клетке. Мутация, отвечающая за возникновение CCHS, находится на 4 хромосоме в регионе под названием PNOX2B.

Что определяется с помощью теста?

Наиболее распространённая мутация, встречающаяся у 90 % пациентов, заключается в удлинении участка аланинов. Аланин является аминокислотой. Информация, содержащаяся в ДНК, приводит к образованию аминокислот, которые в свою очередь образуют протеины.

Обычно на этом участке расположены последовательно 20 аланинов (аминокислоты). Таким образом, у здорового человека на 4-й паре хромосом располагаются по 20 аминокислот на каждой хромосоме. В связи с синдромом CCHS этот генотип обозначается как генотип 20/20 (здоровый). При врождённом центральном синдроме гиповентиляции CCHS на данном участке, на одной из хромосом 4-й пары, может быть обнаружено от 24 до 39 аланинов. Эта мутация называется «полиаланиновой повторной мутацией» (polyalanine repeat mutation, PARM). У больных CCHS встречаются генотипы от 20/24 до 20/39.

У менее 10 % больных обнаруживаются другие мутации гена PNOX2B, которые называются миссенс- мутациями, нонсенс-мутациями и знаковыми мутациями.



Полианиновые повторение в гене PNOX2B

Можно ли делать выводы о степени тяжести заболевания на основании мутации?

Тип мутации влияет на проявление симптомов заболевания, так что можно делать выводы в отношении:

1. риска возникновения опухолей нервных клеток, как например, невробластомы или ганглионевромы
2. риска возникновения заболевания Гиршпрунга
3. степени тяжести гиповентиляции и необходимости в 24-х часовой искусственной вентиляции лёгких
4. риска нарушений сердечного ритма, как возможной причины внезапной смерти;

Например, очень маловероятно, что пациент с генотипом 20/25 будет нуждаться в 24-х часовой искусственной вентиляции лёгких. И наоборот, пациенты с более длинной полианиновой экспансией имеют более тяжёлую форму гиповентиляции и в состоянии бодрствования.

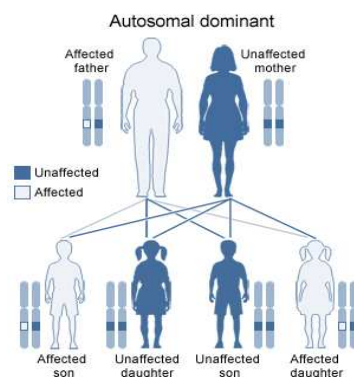
Другим формам мутации (не PARM), связанным с более тяжёлыми формами CCHS, часто сопутствуют болезнь Гиршпрунга или опухоли нервных клеток.

Для каких целей используется ещё генетических тест?

С помощью генетического теста были найдены бессимптомные родители, являющиеся носителями мутации. У них имеется повышенный риск родить следующего ребёнка с врождённым центральным симптомом гиповентиляции. Кроме того, у некоторых родителей на основании положительного генетического теста была диагностирована мягкая форма гиповентиляции, которая до этого не была обнаружена и для которой можно назначить лечение.

Можно ли провести диагностику во время беременности?

Так называемую пренатальную диагностику можно провести с помощью генетического теста. Каждый больной передаёт мутацию своему ребёнку с вероятностью 50% (аутосомно-доминантное наследование). Если мутация присутствует на одной из двух хромосом хромосомной пары, то этот человек болен.



наследование гена PHOX2B

ЗАТРАГИВАЕТ ЛИ МУТАЦИЯ РОДИТЕЛЕЙ?

Более 90% родителей не являются носителями мутации. Предполагают, что мутация возникает случайно на очень ранних сроках беременности, в самом начале развития эмбриона. Но так как 5-10% родителей всё-таки являются носителями мутации, то родителям больного ребёнка в любом случае необходимо сделать генетический тест.

В большинстве случаев родители, у которых была установлена таким образом мутация, никогда раньше не обследовались на наличие врождённого центрального синдрома гиповентиляции. Некоторые имеют мутацию только в некоторых клетках организма. Этот феномен называется мозаикой.

КОМУ ЕЩЁ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ТЕСТ?

В настоящее время пройти генетический тест должны только родители детей с установленной мутацией гена RHOX2B. В любом случае родители, а также больные подростки должны получить генетическую консультацию.

КАК ВЫПОЛНЯЕТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ?

Для этого кровь, взятая для исследования, посылается в специализированную генетическую лабораторию в Европе (ссылка на карту). Это исследование должно проводиться по распоряжению врача, чтобы дополнительно к образцу крови была передана необходимая клиническая информация.

МОЖНО ЛИ С ПОМОЩЬЮ ТЕСТА ПРОВЕСТИ ДИАГНОСТИКУ ПАЦИЕНТАМ В БОЛЕЕ ПОЗДНЕМ ДЕТСКОМ ИЛИ ЗРЕЛОМ ВОЗРАСТЕ?

Только после проведения генетического теста у некоторых взрослых пациентов был диагностирован врождённый центральный синдром гиповентиляции в качестве причины хронической гиповентиляции. Также у некоторых пациентов с обструктивным апноэ во сне или с тяжёлыми реакциями на наркоз была диагностирована мутация гена RHOX2B. Обычно у этих пациентов речь идёт о мутациях с коротким полианиновым повторением, в особенности, о генотипе 20/25. Так как при этом типе мутации заболевание часто выражено в более мягкой форме, то оно не было обнаружено ранее. Часто симптомы проявляются только в рамках чрезвычайных ситуаций, таких как анестезия или тяжёлые инфекции дыхательных путей.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ ВСЕГДА ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ?

У пациентов с центральным синдромом гиповентиляции результаты исследования гена RHOX2B могут быть без отклонений. Тогда нужно искать другие причины центральной гиповентиляции.

У пациентов с синдромом RONHAD ген RHOX2B не имеет отклонений. Не существует генетического теста для синдрома RONHAD.

8. Центральный синдром гиповентиляции CHS и искусственная вентиляция лёгких

ПОЧЕМУ ИСКУССТВЕННАЯ ВЕНТИЛЯЦИЯ ЛЁГКИХ ЯВЛЯЕТСЯ НЕОБХОДИМОЙ?

Пациенты с CHS не могут самостоятельно дышать во время сна, а иногда и в состоянии бодрствования. Заболевание CHS не поддаётся лечению и не реагирует на лекарственную терапию. Поэтому пациенты с CHS нуждаются в **искусственном аппаратном дыхании**. Существует несколько возможностей **искусственной вентиляции лёгких (ИВЛ)**. В зависимости от возраста пациента, тяжести заболевания и опыта обслуживающего медицинского центра для каждого пациента и его близких должен быть подобран оптимальный вид искусственной вентиляции лёгких.

КАКИЕ ВИДЫ ИВЛ СУЩЕСТВУЮТ?

В настоящее время существуют четыре различных возможности искусственного аппаратного дыхания:

- **Вентиляция через трахеостому (инвазивная искусственная вентиляция)**- наиболее распространённая форма искусственной вентиляции лёгких. Для этого хирургическим путём создаётся отверстие в трахее на горле (трахеостома), через которое вводят трубку искусственной вентиляции. Эта трахеостомическая трубка подсоединяется с помощью системы шлангов к аппарату ИВЛ.
- **Вентиляция через маску (неинвазивная искусственная вентиляция)**: через носоротовую маску, носовую маску или через носовые канюли, подключённые к аппарату ИВЛ, осуществляется вентиляция лёгких пациента.
- **Вентиляция с помощью стимулятора диафрагмы**: для этого вида ИВЛ имплантируются два электрода на диафрагмальных нервах грудной клетки и два принимающих устройства под кожей. Электрическая стимуляция диафрагмальных нервов заставляет диафрагму сокращаться. Таким образом вызывается вдох. Когда заканчивается подача импульса, диафрагма снова расслабляется. Таким способом возможен пассивный выдох. В последнее время были разработаны также другие методы, при которых непосредственно стимулируется диафрагма. До сих пор только очень немногие пациенты пользуются этим типом электрического стимулятора.

- **Вентиляция с отрицательным давлением:** при этом методе ИВЛ грудная клетка и живот пациента сжимаются аппаратами. Вдох производится следующим образом: с помощью отрицательного давления воздух подаётся в лёгкие. Приборы называются «кираса», «жилет», Port-a-lung;

КАКИЕ ОБЩИЕ РИСКИ ИМЕЮТСЯ У ИВЛ?

- **Инфекции:** через трахеостомическую трубку бактерии и вирусы могут более легко попасть в нижние дыхательные пути. При воспалении в дыхательных путях усиливается образование секрета, который может заложить дыхательные пути или привести к воспалению лёгких. Поэтому в случае детей с трахеостомической трубкой необходимо всегда помнить о повышенном риске инфекции. Также и при искусственной вентиляции через маску или с помощью водителя ритма диафрагмы могут возникать инфекции.
- **Утечка воздуха:** искусственная вентиляция должна быть оптимальной, чтобы сохранить здоровье пациентов с центральным синдромом гиповентиляции. Маски и носовые канюли должны быть правильно подобраны в строго индивидуальном порядке, чтобы избежать утечки воздуха из-под маски. Также и в случае искусственной вентиляции с отрицательным давлением, жилет должен оптимально подходить пациенту.
- **Технические дефекты:** при ИВЛ с помощью водителя ритма диафрагмы могут возникать кризисные ситуации, когда кабель антенны или имплантированный кабель электрода одной стороны или сам стимулятор перестают функционировать.
- **Непроходимость дыхательных путей:** непроходимость дыхательных путей может наступить при ИВЛ с отрицательным давлением или при вентиляции с помощью водителя ритма диафрагмы без трахеостомы.

Каковы ощущения при ИВЛ?

ИВЛ не является болезненной и не мешает сну. Аппарат ИВЛ должен быть оптимально настроен, чтобы по возможности точно имитировать дыхание пациента. Кроме того, при ИВЛ во время сна в помещении должен присутствовать бодрствующий человек, который мог бы реагировать в случае технических проблем или сигналов тревоги.

МОЖЕТ ЛИ РЕБЁНОК С ТРАХЕОСТОМОЙ РАЗГОВАРИТЬ?

Когда ребёнок самостоятельно дышит, на трахеостому надевается голосовой клапан. Таким образом, ребёнок может говорить. Также и во время ИВЛ возможна речь.

Возможна ли подвижность с аппаратом ИВЛ?

Да. Как правило, аппараты ИВЛ переносные и снабжены аккумуляторами.

9. ИСКУССТВЕННАЯ ВЕНТИЛЯЦИЯ ЧЕРЕЗ ТРАХЕОСТОМУ

ЧТО ТАКОЕ ТРАХЕОСТОМА?

Трахеостома - это искусственное, созданное хирургическим путём отверстие в трахее на горле. В большинстве случаев это оперативное вмешательство проводится врачом-отоларингологом под общим наркозом.

В ЧЁМ СОСТОЯТ ПРЕИМУЩЕСТВА ИВЛ ЧЕРЕЗ ТРАХЕОСТОМУ?

Эта форма ИВЛ высоко эффективна, особенно в том случае, если верхние дыхательные пути имеют тенденцию к коллапсу или сужению. При центральном синдроме гиповентиляции головной мозг не посылает достаточно сигналов для того, чтобы дыхательные мускулы сократились. Вследствие этого в лёгкие всасывается недостаточно воздуха. Также и мускулы горла не получают достаточно сигналов, чтобы расшириться как у здоровых людей. При ИВЛ через маску это сужение не всегда можно преодолеть с помощью высокого дыхательного давления. Это явление может вызвать проблемы, в особенности, у маленьких детей, так как их дыхательные пути и без того более узкие.

В КАКИХ СЛУЧАЯХ НЕОБХОДИМА ТРАХЕОСТОМА?

У грудных детей с центральным синдромом гиповентиляции ИВЛ через трахеостому является наиболее распространённой формой искусственной вентиляции. Если ИВЛ необходима в течение более 12 часов в сутки, или является также необходимой в фазы бодрствования, или ещё не сформировался ритм сна и бодрствования, то этот метод является самым безопасным методом вентиляции. Трахеостома рекомендуется также детям старшего возраста, которые нуждаются в ИВЛ в состоянии бодрствования или для которых вентиляция через маску небезопасна. В большинстве случаев для детей применяются разблокированные трахеостомические трубки.

ОСТАЁТСЯ ЛИ ТРАХЕОСТОМА НА ВСЮ ЖИЗНЬ?

Раньше это было так. В настоящее время многие пациенты с течением времени могут переходить на другие виды ИВЛ, и трахеостома может быть закрыта. Перед этим необходимо убедиться, что новый вид ИВЛ также хорошо подходит пациенту, т. е. пациент должен испытать его в течение определённого периода. В большинстве случаев трахеостома закрывается, когда пациент переходит на вентиляцию через маску или водитель ритма диафрагмы.

КАК УХАЖИВАТЬ ЗА ТРАХЕОСТОМОЙ?

В трахеостому вводится трубка для того, чтобы отверстие сохранилось. Эта трахеостомическая трубка нуждается в регулярном уходе. Уход включает в себя отсасывание, чистку и замену трубки. Этим действиям обучаются родители, ухаживающий персонал и пациенты. Специально обученный медицинский персонал должен регулярно контролировать их навыки и, в случае необходимости, оптимизировать. Как часто необходимо менять трубку - зависит от самого изделия, от свойств и количества выделяемого пациентом секрета и других индивидуальных факторов.

КАКОЕ ОБОРУДОВАНИЕ НЕОБХОДИМО ДЛЯ СМЕНЫ ТРАХЕОСТОМИЧЕСКОЙ ТРУБКИ?

Необходимы вспомогательные средства для отсасывания и смены трубки. В пути необходимо иметь с собой «комплект для трахеостомы», в который входят трахеостомические трубки для замены, также трубки более маленьких размеров, отсасывающий катетер, отсасывающее приспособление и щипцы.

КОГДА НЕОБХОДИМ УХАЖИВАЮЩИЙ ПЕРСОНАЛ И КАКОЙ?

Независимо от типа ИВЛ пациент с центральным синдромом гиповентиляции нуждается в ухаживающем лице, которое бы постоянно контролировало настройки ИВЛ и при необходимости их изменяло. В каком объёме и как долго необходим уход пациенту является индивидуальным решением. Это зависит от тяжести заболевания, стабильности ИВЛ, возраста пациента и, в конце концов, от возможностей амбулаторного ухода. В некоторых семьях используется помощь медсестёр только в очень ограниченной степени, либо по собственному желанию, либо из-за ситуации в данной системе здравоохранения. Большинство семей пользуются, по крайней мере, каждую ночь услугами персонала для амбулаторного ухода.

КАКИЕ ПРОБЛЕМЫ МОГУТ ВОЗНИКНУТЬ?

Трахеостомическая трубка может выпасть или закупориться. При замене трубки, она может оказаться не в том канале или её невозможно будет полностью прочистить. Кроме того, она повышает вероятность попадания бактерий в нижние дыхательные пути, которые могут вызывать серьёзные инфекции, такие как бронхит или воспаление лёгких. Конечно, трахеостомическая трубка влияет на речь, в особенности во время ИВЛ. Остаётся открытым вопрос: в какой степени трахеостомическая трубка оказывает негативное влияние на рост дыхательных путей и на лёгкие. При оптимальной ИВЛ, в конечно счёте, вероятно мало. Однако трахеостома несёт с собой повышенный риск внезапной смерти.

КАК Я ОБРАЩАЮСЬ С ЭТИМ?

Оптимальный уход сводит к минимуму эти риски. Уход за трахеостомой должен быть постоянно очень тщательным. Нужно бдительно следить за изменениями выделяемого секрета. Также добросовестный контроль за ИВЛ во время сна и установление голосового клапана способствуют сведению к минимуму рисков.

МОЖНО ЛИ ГОВОРИТЬ, ИМЕЯ ТРАХЕОСТОМУ?

Почти все больные с трахеостомой учатся чётко артикулировать звуки и говорить, но иногда несколько позже ровесников.

МОГУТ ЛИ ВОЗНИКАТЬ ПРОБЛЕМЫ ПРИ ГЛОТАНИИ И ПРИЁМЕ ПИЩИ?

Иногда это является сопутствующей проблемой, особенно у грудничков и малолетних детей с центральным синдромом гиповентиляции и с трахеостомой. Иногда необходимо установить гастростому (искусственное отверстие в желудке) для приёма пищи.

МОЖНО ЛИ ПАЦИЕНТАМ С ТРАХЕОСТОМОЙ ПЛАВАТЬ?

Пациенты с трахеостомой не должны плавать. Пациенты с центральным синдромом гиповентиляции и с другими видами ИВЛ могут плавать, но ни в коем случае им нельзя нырять, так как они не реагируют своевременно на недостаток кислорода, что может привести к серьёзным последствиям.

КАКИЕ АППАРАТЫ ИВЛ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ПРИ ТРАХЕОСТОМЕ?

Существует множество подходящих аппаратов. В зависимости от страны используются отчасти совершенно различные изделия. Поэтому невозможно порекомендовать определённые аппараты. Важно, прежде всего, чтобы назначающий и лечащий врач имел достаточно опыта в области аппарата ИВЛ и длительного применения искусственной вентиляции.

МОГУТ ЛИ ПРОИСХОДИТЬ УТЕЧКИ ВОЗДУХА ПРИ ТРАХЕОСТОМЕ?

Также и при вентиляции с трахеостомой происходят утечки воздуха, по большей части, вокруг трубки, в гортани или горле, что может быть полезным для артикуляции звуков и речи. Конечно, слишком большая утечка может негативно сказаться на эффективности ИВЛ. Так что утечка воздуха может иметь как положительный, так и отрицательный эффект. Если утечка увеличивается в течение многих недель или месяцев, то в большинстве случаев трубка меняется на другую, более большого размера.

КАК ЧУВСТВУЕТ СЕБЯ РЕБЁНОК С ТРАХЕОСТОМОЙ?

Трахеостома не должна быть болезненной. Но большинство детей не любят отсасывания секрета, что, однако, является обязательной процедурой и должно регулярно проводиться.

РАСТЁТ ЛИ ТРАХЕОСТОМА ВМЕСТЕ С ПАЦИЕНТОМ?

С ростом пациента возрастает утечка, так что становится необходимым использование трубки более большого размера.

КАКИЕ ТРАХЕОСТОМИЧЕСКИЕ ТРУБКИ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ?

Существуют различные пластиковые трубки. Производители всегда предоставляют точные указания по смене и уходу трубок. Трахеостомические трубки, которые хорошо переносятся в долгосрочной перспективе, предпочтительнее. Для грудничков и детей обычно используются разблокированные трубки.

БЕЗ ВЕНТИЛЯЦИОННЫХ ШЛАНГОВ НЕОБХОДИМА ВЛАЖНОСТЬ ИЛИ ГОЛОСОВОЙ КЛАПАН?

Различные трахеостомические трубки нуждаются в различном количестве влаги, иногда это можно обеспечить только в сочетании с ИВЛ. Электрически согретый и увлажнённый воздух является самым эффективным, но есть и другие возможности. Есть маленькие клапаны, похожие на дорогостоящую фильтровальную бумагу, которые задерживают влагу выдыхаемого воздуха и увлажняют вдыхаемый воздух. Некоторые дети не нуждаются в дополнительном увлажнении.

Для речи часть необходим голосовой клапан.

10. ИВЛ ЧЕРЕЗ МАСКУ

ЧТО ТАКОЕ ИВЛ ЧЕРЕЗ МАСКУ?

Для искусственной вентиляции через маску используются носовые маски (см. фото), носовые канюли, шлемы или лицевые маски. Для этого метода вентиляции не нужна трахеостома. Иногда этот метод ИВЛ называется также неинвазивной искусственной вентиляцией.

КАКОВЫ ПРЕИМУЩЕСТВА?

- нет необходимости в операции
- на речь и её развитие не оказывается влияния
- меньше инфекций дыхательных путей

В КАКИХ СЛУЧАЯХ ВОЗМОЖНА ИВЛ ЧЕРЕЗ МАСКУ?

Некоторые эксперты всегда рекомендуют ИВЛ через трахеостому в первые годы жизни, другие рекомендуют вентиляцию через маску. Если искусственная вентиляция необходима в течение 24-х часов в сутки, то предпочтение отдаётся трахеостоме.

При гиповентиляции более мягкой степени можно рассмотреть возможность использования вентиляции через маску. Решение зависит от семьи, состояния пациента и от опыта лечащего врача.

В некоторых случаях очень рано начинают применять ИВЛ через маску. В большинстве случаев тогда приходится чередовать носовые маски, носоротовые маски и в последнее время лицевые маски. Чередуя маски, стараются по возможности ограничить ущерб развитию средней части лица. Маска не должна быть затянута слишком плотно. Часто лучше всего сидят индивидуально изготовленные силиконовые маски. По возможности следует избегать использования лицевых масок у детей, чтобы избежать риска аспирации.

У взрослых с центральным синдромом гиповентиляции ИВЛ через маску является выборочным методом.



ИМЕЮТСЯ МАСКИ РАЗЛИЧНЫХ РАЗМЕРОВ И ФОРМ?

Существуют самые разнообразные формы, материалы и размеры масок. Но для детей выбор несколько ограничен. Иногда требуется некоторое время, прежде чем Вы найдёте маску, которая лучше всего Вам подходит и которая наиболее эффективна для ИВЛ.



КАКИЕ ПОБОЧНЫЕ ЭФФЕКТЫ МОГУТ ВОЗНИКНУТЬ?

- конъюнктивит
- сухость во рту
- скопления воздуха в животе
- потёртости на лице
- недостаточная вентиляция через маску из-за сдвига маски и/ или утечки воздуха, в особенности, если пациент много двигается во сне. Иногда помогает использование мягкой манжеты вокруг горла, на которой фиксируются вентиляционные шланги. Лицевые маски могут предотвращать утечку воздуха, если во время сна пациент открывает рот.
- гипоплазия, недоразвитость средней части лица, является серьёзным последствием использования маски (см. фото).



Фоторебёнок с носовой маской, носоротовой маской и лицевой маской..



Какой уход необходим?

Носовые канюли и маски должны постоянно меняться, чтобы они находились постоянно в оптимальном состоянии и оптимально подходили.

Маска должна каждый день очищаться.

Ухаживающий персонал должен иметь достаточный опыт работы.

11. ВОДИТЕЛЬ РИТМА ДИАФРАГМЫ

ЧТО ТАКОЕ ВОДИТЕЛЬ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

Как правило, мозг посылает электрические импульсы через диафрагмальные нервы диафрагме с тем, чтобы вызвать сокращение мускулов, которое в свою очередь вызывает вдох. У пациентов с центральным синдромом гиповентиляции мозг не в состоянии выполнять должным образом эту задачу.

Для обеспечения вентиляции лёгких с помощью водителя ритма диафрагмы пациенту имплантируют технические средства, через которые производится искусственная электрическая стимуляция мускулов диафрагмы и производится вдох.

КАКИЕ ВИДЫ ВОДИТЕЛЕЙ РИТМА ДИАФРАГМЫ СУЩЕСТВУЮТ?

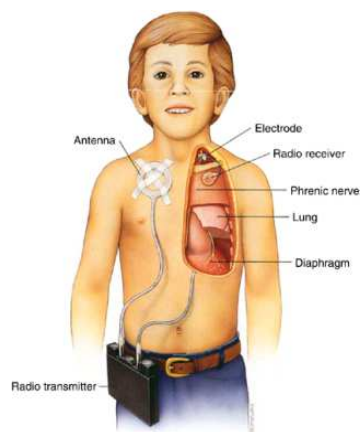
Существуют два типа электрической стимуляции диафрагмы.

- **Прямая стимуляция диафрагмы:** при этом методе имплантат напрямую связан с диафрагмой, электрические импульсы подаются напрямую мускулам диафрагмы. Этот метод был введён совсем недавно, и опыт по его применению ещё мал.
- **Стимуляция диафрагмальных нервов:** имплантат стимулирует электрически диафрагмальные (френические нервы). Диафрагмальный нерв затем передаёт импульсы мускулатуре диафрагмы. Этот метод применяется уже в течение десятилетий с хорошими результатами. Подробнее см. ниже.

КАК РАБОТАЕТ ВОДИТЕЛЬ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

Водитель ритма диафрагмы состоит из трёх внешних компонентов: передатчика на батарейном питании, двух антенн (см. рисунок), а также четырёх имплантатов. Два радиоприёмника имплантируются подкожно по обе стороны грудной клетки, два электрода имплантируются непосредственно над диафрагмальными нервами слева и справа и подсоединяются к радиоприёмникам.

При работе водителя ритма диафрагмы внешнее передающее устройство генерирует радиоволны, которые посылаются через антенны к имплантированным приёмникам. Радиоприёмники преобразуют радиоволны в электрические импульсы, стимулирующие диафрагмальные нервы. Затем нерв передаёт эти импульсы к диафрагме, вызывая тем самым сокращение мускулатуры диафрагмы и втягивание воздуха в лёгкие. Когда передатчик делает короткую паузу и импульсы прекращаются, диафрагма расслабляется, и происходит пассивный выдох. У детей водитель ритма диафрагмы должен всегда работать на обеих сторонах грудной клетки, чтобы обеспечить оптимальную вентиляцию лёгких.



КАКИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕОБХОДИМО ПРОВЕСТИ ПЕРЕД ИМПЛАНТАЦИЕЙ ВОДИТЕЛЯ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

Следующие обследования необходимо провести перед имплантацией водителя ритма диафрагмы:

Рентгеновский снимок грудной клетки, исследование трахеи и бронхов (трахеобронхоскопия), чрескожная стимуляция диафрагмальных нервов (при этом с помощью УЗИ контролируется подвижность диафрагмы) и обстоятельное нервно-мышечное обследование с целью исключения миопатий (заболеваний мышц).

Противопоказания для имплантации водителя ритма диафрагмы: тяжёлые хронические воспаления лёгких, стенозы трахеи или бронхов, паралич диафрагмы и миопатии. Также детям в возрасте до года не рекомендуется устанавливать водитель ритма диафрагмы.

КАКИЕ ПРЕИМУЩЕСТВА У ВОДИТЕЛЯ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

Пациенты, которым требуется ИВЛ в течение 24-х часов, получают максимальную выгоду от водителя ритма диафрагмы. Эти тяжёлые больные при использовании водителя ритма диафрагмы приобретают независимость от традиционных аппаратов ИВЛ. С помощью этого небольшого и переносного прибора пациент приобретает неограниченную мобильность и может принимать участие во всех повседневных действиях. Дети младшего возраста могут носить водителя ритма диафрагмы с собой в небольшом рюкзаке.

Однако ночью вентиляция лёгких этих пациентов должна осуществляться нагнетанием воздуха под положительным давлением. Водитель ритма диафрагмы не следует использовать дольше 12 — 15 часов в день, чтобы избежать истощения диафрагмальных нервов.

Также пациенты, которым необходима ИВЛ во время сна, могут получить выгоду от использования водителя ритма диафрагмы. Это маленькое устройство обеспечивает большую мобильность во время поездок, как например, во время кемпинга со школьным классом и т. п.

Можно ли использовать водителя ритма диафрагмы для ИВЛ без трахеостомы?

Детям старшего возраста в период от 6 до 12 лет можно закрыть трахеостому после медленного отвыкания и проведения тщательного наблюдения и мониторинга в специализированных центрах. У детей до шести лет искусственная вентиляция лёгких с помощью водителя ритма диафрагмы более стабильна в сочетании с трахеостомой (стабильность дыхательного объёма, насыщение кислородом). Если у ребёнка закрыть трахеостому раньше рекомендуемого возраста, то возникает повышенный риск коллапса верхних дыхательных путей во время сна.

Какие риски существуют при ИВЛ с помощью водителя ритма диафрагмы?

Для имплантации водителя ритма диафрагмы необходимо провести вскрытие грудной клетки с обеих сторон хирургическим путём (двухсторонняя торакотомия) под общим наркозом, а также послеоперационное лечение. С этим хирургическим вмешательством связаны соответствующие риски.

Кроме того, могут произойти сбои в работе водителя ритма диафрагмы. Чаще всего это вызывается повышением порога стимуляции, часто во время инфекционного заболевания, так как становятся необходимы всё более сильные электрические импульсы для вызова вдоха. Очень редко возникают инфекции непосредственно на имплантатах.

КАКОВЫ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЁННЫЕ ТЕХНИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ?

Кабели антенн могут оборваться. Тогда необходимо будет заменить антенну. Необходимо иметь в запасе несколько антенн для замены.

Через десять-пятнадцать лет после имплантации могут возникнуть повреждения имплантатов. В большинстве случаев, речь идёт об обрыве кабелей или о дефектах изоляции контактов между электродом и радиоприёмником. Для устранения этих повреждений необходимо повторное проведение операции, которая должна быть обязательно проведена в специализированном центре.

СОВМЕСТИМ ЛИ ВОДИТЕЛЬ РИТМА ДИАФРАГМЫ С ЭЛЕКТРОСТИМУЛЯТОРОМ СЕРДЦА?

Некоторым пациентам с врождённым центральным синдромом гиповентиляции дополнительно к водителю ритма диафрагмы необходим электростимулятор сердца. Это возможно. Однако необходимо обязательно использовать биполярный электростимулятор сердца, чтобы избежать интерференций с монополярным водителем ритма диафрагмы.

ЧТО НЕОБХОДИМО ДЛЯ УСПЕШНОГО ИСПОЛЬЗОВАНИЯ ВОДИТЕЛЯ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

Обязательными являются высокохирургическая операционная техника и тщательная настройка параметров стимуляции водителя ритма диафрагмы. Поэтому операция и последующий контроль должны быть выполнены в центре с опытом работы по стимуляции диафрагмальных нервов. Рекомендуется проводить ежегодные стационарные контроли.

Родители, ухаживающий персонал и пациенты должны получить обстоятельный инструктаж по использованию прибора. У водителя ритма диафрагмы легко настроить частоту дыхания и дыхательный объём в соответствии с актуальными потребностями пациента.

Цель - свести к минимуму электрическую стимуляцию нервов для их сбережения и одновременно обеспечить оптимальную вентиляцию лёгких.

12. ПЕРЕХОД НА ДРУГОЙ ВИД ИСКУССТВЕННОЙ ВЕНТИЛЯЦИИ ЛЁГКИХ

КОГДА МОЖНО ЗАКРЫТЬ ТРАХЕОСТОМУ?

Как правило, у детей, нуждающихся в ИВЛ во сне, переход от вентиляции через трахеостому к другому методу ИВЛ возможен в возрасте шести лет. У пациентов, нуждающихся в ИВЛ также и в состоянии бодрствования, переход к другому методу вентиляции происходит позже, в возрасте 11-12 лет. В этом случае в состоянии бодрствования возможно, например, использование водителя ритма диафрагмы, а во время сна использование вентиляционной маски.



КАК ПЕРЕХОДЯТ ОТ ВЕНТИЛЯЦИИ ЧЕРЕЗ ТРАХЕОСТОМУ НА ВЕНТИЛЯЦИЮ ЧЕРЕЗ МАСКУ?

Пациенты с центральным синдромом гиповентиляции, которым закрывают трахеостому, плавно переходят на другой метод ИВЛ, как правило, на вентиляцию через маску или водителя ритма диафрагмы. Искусственная вентиляция лёгких с использованием отрицательного давления используется всё реже.

Для целого ряда пациентов вентиляция через маску является методом первого выбора. Но у некоторых пациентов с трахеостомой маска может вначале вызывать неприятные ощущения, так что они боятся удалить трахеостомную трубку. В этом случае можно проводить обучение по использованию маски, оставив трахеостомическую трубку на месте, но при этом герметично закрыв её. Также при обучении можно использовать более маленькую по размеру, герметично закрытую, трахеостомическую трубку, увеличив таким образом дыхательное пространство вокруг неё. Если пациент хорошо переносит вентиляцию через маску, его отправляют домой. Дома ребёнок может постепенно привыкать к маске. Когда вентиляция через маску будет осуществляться всю ночь, проводится второе обследование в лаборатории сна. В случае положительных результатов обследования трахеостома может быть

окончательно закрыта. Часто трахеостома заживает самостоятельно через несколько дней или недель, но иногда необходимо хирургическое вмешательство.

КАК ПЕРЕХОДЯТ ОТ ВЕНТИЛЯЦИИ ЧЕРЕЗ ТРАХЕОСТОМУ НА ИВЛ С ПОМОЩЬЮ ВОДИТЕЛЯ РИТМА ДИАФРАГМЫ?

В последнее время всё больше пациентов с трахеостомой переходят на вентиляцию с помощью водителя ритма диафрагмы. Водитель ритма диафрагмы не должен использоваться 24 часа в сутки. Только для пациентов, нуждающихся в вентиляции исключительно во время сна, этот метод может быть единственным методом ИВЛ. Когда пациент начинает использовать водителя ритма диафрагмы, важно соблюдение следующих этапов перед окончательным закрытием трахеостомы:

- Также как и при переходе на вентиляцию через маску необходимо сохранить трахеостому ещё в течение нескольких месяцев.
- В течение нескольких месяцев вентиляция лёгких через водителя ритма диафрагмы осуществляется при открытой трахеостомической трубке.
- После перехода на более маленькую трахеостомическую трубку и заклеивания трахеостомы проводится контроль вентиляции с водителем ритма диафрагмы в лаборатории сна. При положительных результатах трахеостома может быть закрыта. В любом случае все эти пациенты должны быть также знакомы с вентиляцией через маску, чтобы они могли использовать этот вид ИВЛ, если водитель ритма диафрагмы не будет функционировать.

13. МОНИТОРИНГ ДОМА

Что означает мониторинг?

Мониторинг означает непрерывный контроль за функциями организма, как например, частотой сердечных сокращений и дыханием. Некоторые приборы записывают измерения, так что можно произвести их оценку. У пациентов с центральным синдромом гиповентиляции с целью мониторинга измеряется обычно уровень насыщения крови кислородом (SpO₂) с помощью пульсоксиметрии.

Что контролируется дома во время искусственной вентиляции лёгких?

При любом виде ИВЛ необходимо обязательно измерять уровень насыщения крови кислородом с помощью пульсоксиметрии. Если возможно, также должен измеряться уровень pCO₂ в крови с помощью чрескожного зонда, в особенности во время инфекционных заболеваний дыхательных путей. Оба показателя должны находиться в норме, т. е. SpO₂ > 95% и pCO₂ между 30 и 45 мм рт. ст. Сигнал тревоги надо установить для ИВЛ во сне для показателя SpO₂ на 90% и для показателя pCO₂ на 50 мм рт. ст..

Ещё более важным, чем технический контроль, является присутствие присматривающего за пациентом лица (это может быть медсестра, студент медицины или прошедший хорошую подготовку неспециалист), которое окажет соответствующую помощь в случае возможного сигнала тревоги.

У пациентов с водителем ритма диафрагмы необходимо также в течение дня контролировать уровень SpO₂ во время различных видов деятельности.

Почему необходимо контролировать уровень насыщения крови кислородом?

Кислород необходим для всех функций организма. Во время дыхания мы поглощаем кислород, который затем циркулирует вместе с потоком крови по всему организму. Для выживания, роста и обучения организм должен постоянно оптимально обеспечиваться кислородом. При центральном синдроме гиповентиляции дыхание является настолько недостаточным, что не обеспечивается

нормальная концентрация кислорода в крови. С помощью мониторинга в любой момент мы можем получить информацию о текущей концентрации кислорода в крови.

Для мониторинга используются приборы, непрерывно измеряющие концентрацию кислорода в крови без необходимости взятия образцов крови. Измеряя насыщение крови кислородом, мы получаем информацию: является ли вентиляция лёгких достаточной. При падении уровня насыщения крови кислородом, потенциально опасном для жизни, приборы издадут сигнал тревоги. Затем присматривающее за пациентом лицо реагирует соответствующим образом и обеспечивает нормальную вентиляцию лёгких с нормальным уровнем насыщения крови кислородом.

Когда мы контролируем насыщение крови кислородом?

Насыщение крови кислородом должно контролироваться во время искусственной вентиляции лёгких, а также всегда, когда ребёнок находится один без присмотра и может заснуть. Иногда рационально измерять насыщение крови кислородом в течение всего дня. Это решает Ваш врач.

Как работает пульсоксиметр?

Пульсоксиметр может определять по цвету крови, сколько кислорода транспортируется в крови. Кровь, насыщенная кислородом, светло-красного цвета, а бедная кислородом кровь тёмно-красного цвета. Сенсорный датчик пульсоксиметра посылает красный свет через кожу. В зависимости от уровня содержания кислорода в крови свет проходит по-разному через кожу, эти данные передаются на сенсорный датчик. Для проведения измерений сенсорный датчик устанавливается на месте хорошей пульсовой волны. Прибор отображает пульсовую волну графически или мигающей световой балкой.

Уровень нормального насыщения крови кислородом ?

Показатели, превышающие 95%.

Когда опасен низкий уровень насыщения крови кислородом?

Временное падение уровня насыщения кислородом может происходить и у здоровых людей во время коротких дыхательных пауз во сне. Последние, как правило, безвредны. Однако есть исследования, которые указывают на то, что длительные и частые эпизоды с

низким насыщением кислорода (<92%) оказывают негативное влияние на рост и развитие организма. Точные предельные значения насыщения кислородом нелегко установить. Нижние предельные значения приборов мониторинга, при которых должен сработать сигнал тревоги, определяются лечащим врачом.

Что может помешать измерению уровня насыщения кислородом?

Возможно сенсорный датчик не может найти пульсовую волну, когда:

- пациент усиленно двигается
- нога или рука слишком холодные
- сенсорный датчик установлен слишком плотно или слишком далеко
- окружающий свет слишком яркий
- датчик слишком старый или сдвинулся (светодиодный свет не находится напротив сенсорного датчика)

Вам надо научиться правильно устанавливать сенсорный датчик, а также научиться получать правильные измерения и уметь их интерпретировать.

Что делать при сигнале тревоги на мониторе?

Монитор может подавать «реальные» сигналы тревоги, когда уровень насыщения кислородом действительно низкий, но он может также давать «ложные» сигналы тревоги, если прибор не может правильно измерить насыщение кислородом. Очень полезно научиться различать эти сигналы тревоги.

Если сигнал тревоги произошёл, потому что пульсовая волна не могла быть правильно измерена, проконтролируйте сенсорный датчик и установите его заново. Если сигнал тревоги прекратится и данные измерений снова возвратятся в границы нормы, то речь шла о «ложном» сигнале тревоги.

Если Вы не уверены или пациент плохо выглядит, то реагируйте так, как если бы уровень насыщения кислородом был действительно низким. Проверьте: поднимается и опускается ли хорошо грудная клетка, и есть ли ответная реакция у пациента. Речь может идти о проблеме с искусственной вентиляцией лёгких или об остановке дыхания (см. главу *Неотложные случаи*).

Существуют ли риски, связанные с пульсоксиметрией?

Возможны повреждения кожи, если сенсорный датчик установить слишком плотно к коже.

КАКИЕ ИЗМЕРЕНИЯ МОГУТ БЫТЬ ЕЩЁ ВЫПОЛНЕНЫ?

Ещё один признак недостаточного дыхания — высокий уровень углекислого газа (CO₂). При недостаточном дыхании углекислый газ не выдыхается в достаточной мере, накапливаясь в крови, и может вызвать сонливость или потерю сознания. Существуют две возможности измерения CO₂ дома:

- уровень CO₂ в воздухе, выдыхаемом из носа или трахеостомы (CO₂ в конце выдоха)
- или с помощью нагретого чрескожного зонда (чрескожный CO₂)

Как правило, CO₂ измеряется в лаборатории сна или во время контрольных обследований в больнице. Но некоторые пациенты имеют дома собственный прибор для измерения CO₂. Такой прибор особенно полезен при изменении настроек ИВЛ.

Пульсоксиметр и другие измерительные приборы, как правило, измеряют также частоту сердечных сокращений (ЧСС). Нормальный диапазон ЧСС очень широк и изменяется с возрастом. Как правило, врач определяет нижнюю границу для сигнала тревоги.

Минимальное оборудование, необходимое для наблюдения за пациентами с центральным синдромом гиповентиляции, во время сна или когда пациент остаётся один — это пульсоксиметр.

14. ОБЕСПЕЧЕНИЕ ВСПОМОГАТЕЛЬНЫМИ УСТРОЙСТВАМИ И КОНТРОЛЬ

КАКИЕ ЕСТЬ ВАРИАНТЫ ДЛЯ УХОДА ДОМА?

Большинство родителей имеют возможность обеспечить необходимый уход и присмотр за их детьми ночью на дому либо самостоятельно, либо вместе с медсёстрами. Решение в пользу ухода за ребёнком на дому или против зависит от пожеланий родителей, от степени тяжести заболевания ребёнка и от финансовых возможностей, как например, покрытия медицинской страховкой этих расходов. Также и взрослые пациенты с центральным синдромом гиповентиляции нуждаются, как правило, в чём-то присутствии, в особенности ночью в квартире. Это может быть родственник, друг или партнёр.

КАКОЕ ОБОРУДОВАНИЕ НЕОБХОДИМО ДОМА?

Пульсоксиметр, измеряющий уровень насыщения крови кислородом во сне, необходим в обязательном порядке. У маленьких детей этот прибор должен быть постоянно включен, если за ними никто не наблюдает, так как они могут заснуть. Некоторые семьи приобретают также прибор для измерения CO₂. С помощью этого прибора искусственная вентиляция лёгких может контролироваться ещё эффективнее, а первые признаки заболевания могут быть установлены раньше, и настройки ИВЛ изменены в соответствии с необходимостью. Большинство пациентов имеют два аппарата ИВЛ и аккумулятор для замены.

Пульсоксиметры & мониторы для измерения углекислого газа



Несмотря на всё это необходимое оборудование для мониторинга многим семьям удастся успешно организовать свой отпуск за границей.

Что происходит, прежде чем нас с ребёнком выпишут из больницы?

Чтобы Вы смогли правильно ухаживать за Вашим ребёнком с CHS дома, необходимо организовать ряд вещей. Лучше всего воспользоваться советами и помощью врачей, медицинского персонала и социальных работников больницы. Следующие пункты необходимо выполнить перед выпиской из больницы:

- заказать и приобрести медицинское оборудование для дома;
- приобрести кислородный баллон;
- организовать помощь медицинского персонала на дому;
- родители и ухаживающий персонал должны пройти обучение по:
 - обращению с аппаратом ИВЛ
 - обращению с оборудованием для мониторинга пациента
 - уходу за трахеостомой (в случае её наличия)
 - мерам реанимации
- завершить ремонт и произвести необходимые изменения дома;
- ухаживающий персонал должен быть хорошо проинформирован и пройти инструктаж по всем вопросам;
- заполнить все заявления на получение финансовой помощи;
- разработать план для экстренных случаев;
- выяснить, какие виды контроля надо проводить;

Многие из этих пунктов следует регулярно, например, первоначально каждые несколько месяцев, позднее каждый год проверять и, в случае необходимости, регулировать. В идеале этим занимается кто-то из больницы (например, социальный работник).

Придётся ли нам возвращаться в больницу?

Да, по следующим причинам:

- в экстренных случаях – см. главу «Неотоложные случаи»
- для регулярных, запланированных контрольных обследований – см. ниже.

КАКИЕ РЕГУЛЯРНЫЕ КОНТРОЛЬНЫЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ ПРОВОДЯТСЯ У ПАЦИЕНТОВ С CHS?

Пациенты с центральным синдромом гиповентиляции должны по ряду причин регулярно проходить контрольные обследования. Точные даты и периодичность контрольных обследований Вы определяете совместно с Вашим врачом. Следующие пункты необходимо регулярно контролировать:

- настройки ИВЛ. **Периодичность проверок зависит от возраста пациента, степени тяжести заболевания и обслуживающего медицинского центра.**
- посадку маски, трахеостомы и водителя ритма диафрагмы;
- проблемы в прошлом, например, инфекции дыхательных путей (которые могут указывать на недостаточную вентиляцию лёгких или другие проблемы с лёгкими);
- рост и развитие ребёнка;
- обследование других органов, возможно, затронутых болезнью;
- домашний уход (все ли потребности пациенты учитываются в достаточной мере?);

В этой связи часто полезны услуги координатора по уходу, контролирующего домашний уход. Также должны проводиться обычные регулярные междисциплинарные встречи для разработки «пакета по уходу» для семьи и его корректировке при необходимости.

С какими медицинскими работниками мы будем иметь контакт?

- со специалистом по врождённому центральному синдрому гиповентиляции (это может быть один из ниже перечисленных специалистов)
- специалист по ИВЛ (например, пульмонолог, анестезиолог, специалист по интенсивной медицине)
- педиатр, который будет заниматься вопросами развития и возможными неврологическими проблемами
- персонал лаборатории сна
- медсестра по реабилитации, координирующая уход за пациентом
- возможно, физиотерапевты, специалисты по трудотерапии, логопеды
- социальные службы для оказания помощи в организации и финансировании ухода на дому
- психологи

15. ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ

Что всегда должны с собой носить пациенты с центральным синдромом гиповентиляции?

Большинство детей и взрослых, лёгкие которых искусственно вентилируются только ночью, днём не должны иметь при себе никаких медицинских приборов. Однако, если у пациента есть трахеостома, то ему надо с собой иметь отсасывающее устройство и запасной сет для замены трахеостомической трубки в случае необходимости. Для детей грудного и ясельного возраста, которые спят днём, а также для всех пациентов, которые нуждаются в ИВЛ днём, обязательно надо брать с собой аппарат ИВЛ, включая систему шлангов, при необходимости также маску, дыхательный мешок и пульсоксиметр.

Смотря по обстоятельствам пациенты могут носить с собой «паспорт пациента» или « мед. карту заболевания», список телефонных номеров на экстренный случай или медицинский браслет для подачи сигнала тревоги в экстренной ситуации.

Есть ли транспортные средства, являющиеся опасными для пациентов с центральным синдромом гиповентиляции?

Люди с гиповентиляционным синдромом могут пользоваться всеми видами транспорта. Тем не менее, длительные рейсы на самолёте требуют некоторой подготовки. Необходимо заранее проинформировать авиакомпанию, если у пациента во время перелёта может возникнуть необходимость в ИВЛ. Большинство здоровых людей и пациенты с центральным синдромом гиповентиляции во время полётов на самолёте имеют низкий уровень насыщения кислородом. Так что необходимо контролировать насыщение крови кислородом во время полёта с помощью пульсоксиметра и, если уровень SpO₂ упадёт, например, ниже 90%, начинать проводить аппаратное искусственное дыхание.

Необходима ли детям с центральным синдромом гиповентиляции особая помощь в школе?

Некоторым детям с CHS необходима особая школьная поддержка. Это нужно выяснить до приёма в начальную школу и регулярно проводить переоценку потребностей детей с CHS. Дети с центральным синдромом гиповентиляции не должны оказаться в невыгодном положении из-за некоторых задержек в процессе обучения, как например, дислексия или недостаточное умение сосредотачиваться.

Все сотрудники школы, вступающие в контакт с ребёнком с CHS, должны быть осведомлены о его заболевании, в особенности, о необходимых действиях в экстренной ситуации, например, об очищении дыхательных путей или проведении вентиляции лёгких при снижении или потере сознания ребёнком. Дополнительный персонал или обучение персонала могут потребоваться для детей младшего возраста с трахеостомией.

Могут ли пациенты с ЦЕНТРАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ ЗАНИМАТЬСЯ СПОРТОМ?

Люди с CHS не должны ни в коем случае нырять во время плавания. Они не ощущают, когда уровень насыщения крови кислородом становится слишком низким, и могут потерять сознание. Поэтому за людьми с CHS необходимо особенно внимательно наблюдать во время плавания.

Для всех пациентов с CHS нужно изучить их способность переносить физическую нагрузку, чтобы принять решение: какие виды спорта являются для них полезными. Есть пациенты, которые при физической нагрузке дышат слишком мало и не получают поэтому в достаточной степени кислород.

ЧТО ЕЩЁ НЕОБХОДИМО УЧИТЫВАТЬ ?

Для пациентов с CHS особенно опасными являются инфекции нижних дыхательных путей, так как они могут негативно повлиять на стимуляцию дыхания и, таким образом, снизить насыщение крови кислородом. Воздействие табачного дыма тесно связано с увеличением частоты респираторных заболеваний, поэтому дети с CHS ни в коем случае не должны подвергаться воздействию табачного дыма.

Можно ли ПРИНИМАТЬ ЛЕКАРСТВА КАК ОБЫЧНО?

Необходимо избегать приёма лекарств с «успокаивающим», седативным эффектом, так как они могут замедлить дыхание. В любом случае проведение ИВЛ должно быть предусмотрено. Алкоголь является особенно опасным в связи с частым использованием этого седативного вещества в общественной жизни.

16. В ЗРЕЛОМ ВОЗРАСТЕ

Нуждаются ли взрослые пациенты с центральным синдромом гиповентиляции (CHS) в присутствии кого-либо во время сна?

Пациенты с CHS в любом случае нуждаются в ком-то, кто сможет реагировать на сигнал тревоги ночью, сможет изменить положение спящего и настройки аппарата ИВЛ. Поэтому надо обязательно продумать систему, чтобы ухаживающее лицо, один из родителей, партнёр или сам пациент в случае необходимости были разбужены и оказали необходимую помощь. В конечном счёте, окончательное индивидуальное решение зависит от условий проживания и возможностей технического оборудования.

Могут ли пациенты с CHS управлять транспортными средствами?

Для этого нет никаких противопоказаний.

Могут ли пациенты с CHS работать?

Да, в зависимости от их индивидуальных способностей. Но как и в случае со школой работодатель должен быть проинформирован о болезни, чтобы соответствующим образом реагировать в случае чрезвычайной ситуации.

Можно ли пациентам с CHS употреблять алкоголь?

Лучше всего этим пациентам совершенно отказаться от алкоголя, в крайнем случае, употреблять его в очень незначительном количестве. Была установлена взаимосвязь у пациентов с центральным синдромом гиповентиляции между алкоголем и случаями внезапной смерти.

Употребление алкоголя смертельно опасно для пациентов с центральным синдромом гиповентиляции. Особенно алкоголь опасен для подростков, так как они могут бесконтрольно, не отдавая себя отчёт о последствиях, злоупотреблять алкоголем. Даже в небольшой дозе алкоголь может вызвать сонливость и привести в результате к остановке дыхания. Друзья подростков должны быть проинформированы о диагнозе «центральный синдром гиповентиляции», а также о том, что больные CHS нуждаются в искусственной вентиляции лёгких во время сна и им может понадобиться помощь.

Можно ли пациентам с CHS курить сигареты?

От курения необходимо строго воздерживаться, как и при всех других заболеваниях, затрагивающих дыхательные пути и дыхание.

Можно ли пациентам с CHS заниматься сексом?

Да, некоторые пациенты завели таки образом собственных детей.

Могут ли пациенты с CHS иметь детей?

Да, однако перед беременностью им необходимо пройти генетическую консультацию. Они должны быть осведомлены о риске рождения ребёнка с центральным синдромом гиповентиляции. Во время беременности пациенткам с центральным синдромом гиповентиляции необходимо тщательное наблюдение у врача.

17. НАРКОЗ, ЛЕКАРСТВА И ПРИВИВКИ

Можно ли применять наркоз для пациентов с CHS?

Да, как общая, так и местная анестезия возможны. Но анестезист должен особенно тщательно спланировать анестезию. Необходимо очень внимательно наблюдать за дыханием, в особенности до и после наркоза.



Возможно ли применение местной анестезии для пациентов с CHS?

Местная анестезия, как например, при лечении зубов в стоматологическом кабинете или при небольших ранах, может быть проведена в обычном режиме. Но врачебный и медицинский персонал необходимо обязательно уведомить о заболевании пациента CHS, чтобы они не использовали определённые лекарственные препараты (как например, закись азота или успокоительные средства — седативные средства).

Какие лекарственные препараты нужно избегать?

В научных статьях описаны случаи, когда у пациентов с CHS применение пропофола привело к осложнениям. Пропофол — это медикамент, часто используемый при общей анестезии, вводимый пациенту через вену. Пропофол может вызвать сердечную аритмию и очень сильное замедление сердцебиения. Поэтому пациентам с CHS нужно избегать приёма пропофола.

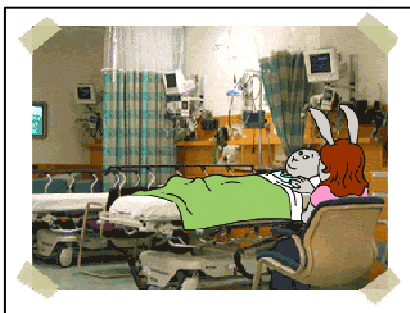
Необходимо ли проводить определённые обследования перед наркозом?

Все обычные обследования, как и в случае с другими пациентами, должны быть проведены перед наркозом. Во время подробного предварительно разговора анестезист осведомляется у пациента о методе искусственной вентиляции лёгких, настройках ИВЛ, типе трахеостомической трубки или о типе респираторной маски, а также о том, затронуты ли заболеванием CHS другие отделы вегетативной нервной системы, как например, сердечный ритм, артериальное давление, кровообращение и температура тела. В случае необходимости нужно провести 48-ми или 72-х часовую ЭКГ, чтобы выяснить: имеется ли у пациента сердечная аритмия.

Необходимо ли выбрать определённую больницу для проведения операции и наркоза для пациентов с CHS?

Общий наркоз и операции должны выполняться хирургами и анестезистами, которые имеют опыт в лечении пациентов с заболеваниями регуляции дыхания или вегетативной нервной системы. Кроме того, обязательно необходима палата пробуждения после наркоза, где за пациентом будет проводиться тщательное наблюдение, пока он окончательно не придёт в себя после наркоза. Во время этой фазы пациент может быть снова подключён к своему домашнему аппарату ИВЛ до тех пор, пока он не проснётся. Лучше выбирать больницу, где часто проводится лечение пациентов с центральным синдромом гиповентиляции.

Какой уход необходим после операции / наркоза?



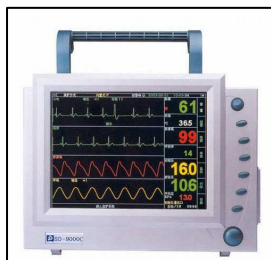
После наркоза пациенты с центральным синдромом гиповентиляции должны находиться под наблюдением в палате пробуждения. Наблюдение за пациентом осуществляется с помощью пульсоксиметрии и монитора ЭКГ. SpO₂, частота сердечных сокращений, частота дыхания, артериальное давление, температура тела и уровень сахара в крови должны регулярно контролироваться. Анестезист решает, как долго пациент должен находиться под наблюдением в палате пробуждения после наркоза, прежде чем пациента переведут из неё. Это может занять несколько часов. Если в дальнейшем будет необходимо наблюдение за пациентом, то пациента можно перевести для наблюдения в отделение интенсивной терапии.

Можно ли выписать пациента с центральным синдромом гиповентиляции после общего наркоза в тот же день домой?

Это было бы возможным, если бы пациент пришёл полностью в сознание и измеряемые контрольными приборами показатели находились неоднократно в норме. Более безопасно наблюдение за пациентом в больнице по крайней мере в течение 24 -х часов.

КАК НЕОБХОДИМО НАБЛЮДАТЬ ЗА ПАЦИЕНТОМ С CHS ПОСЛЕ ПРЕМЕДИКАЦИИ?

Премедикацией называют те лекарства, которые пациент получает перед операцией или наркозом. Успокаивающие средства не должны использоваться за исключением того случая, когда пациент полностью подключён к прибору ИВЛ. Кроме того, после премедикации пациент не должен больше оставаться в одиночестве. Медсестра или анестезист должны находиться поблизости, и показатели SpO2 и CO2 должны контролироваться и измеряться. Домашний аппарат ИВЛ должен находиться наготове. Когда насыщение крови кислородом уменьшается или CO2 повышается, следует начинать проводить искусственную вентиляцию лёгких.



А ВО ВРЕМЯ НАРКОЗА?

Насыщение крови кислородом, частота сердечных сокращений, сердечный ритм (ЭКГ), CO2 (в конце выдоха или чрескожно), кровяное давление и температура тела должны постоянно контролироваться. При более сложных хирургических вмешательствах необходимо более обширное и, возможно, также инвазивное наблюдение.

А ПОСЛЕ НАРКОЗА?

За пациентом проводится наблюдение во время наркоза, а также пока он полностью не проснётся или снова не будет подключён к домашнему аппарату ИВЛ. В конечном счёте это зависит от состояния пациента, от типа хирургического вмешательства, окончательное решение принимается анестезистом.

МОЖЕТ ЛИ ПРИМЕНЯТЬСЯ ДОМАШНИЙ АППАРАТ ИВЛ У ПАЦИЕНТА С CHS?

Во время наркоза используется специальный прибор искусственного дыхания. Но до наркоза и во время фазы пробуждения может использоваться домашний аппарат ИВЛ. Поэтому следует обязательно принести с собой домашний аппарат ИВЛ в больницу.

ЗАМЕНЯЕТСЯ ЛИ ВО ВРЕМЯ НАРКОЗА ТРАХЕОСТОМИЧЕСКАЯ ТРУБКА ?

Неблокированные трубки часто не являются оптимальными, так как усложняют искусственную вентиляцию лёгких во время общего наркоза. Поэтому во время анестезии возможна замена трубки на блокированную модель. Когда пациент приходит в себя после наркоза, ему можно снова установить неблокированную трахеостомическую трубку.

БЫВАЮТ ЛИ ПРОБЛЕМЫ ПРИ ПРИЁМЕ ЛЕКАРСТВ?

Успокоительные лекарства вообще не должны применяться у пациентов с центральным синдромом гиповентиляции, если только они не были настоятельно предписаны врачом, имеющим опыт лечения подобных пациентов, или если пациент находится под наблюдением и при необходимости ему проведут ИВЛ. Большинство других лекарств, используемых для детей, не вызывают проблем. Если Вы сомневаетесь, обратитесь за советом к Вашему лечащему врачу.

Можно ли делать прививки пациентам с CHS и нуждаются ли они в особых прививках?

Все обычные прививки должны быть выполнены. Дополнительно можно ежегодно проводить вакцинацию против гриппа, чтобы снизить риск респираторных инфекций. Также вакцинация против пневмококковой инфекции поможет защитить пациента от некоторых видов бактериальной (пневмококковой) пневмонии. В большинстве случаев она входит в число рекомендуемых для детей прививок.

Существует ещё прививка Palivizumab - это антропогенные антитела к респираторно-синцитиальному вирусу (РСВ). Вирус, который может вызвать серьезные заболевания дыхательных путей у младенцев и детей ясельного возраста, находящихся на ИВЛ. Инъекции этого препарата рекомендуется проводить детям, находящимся на постоянной ИВЛ, и возраст которых меньше 24 месяцев перед наступлением сезона РСВ.

18. НЕОТЛОЖНЫЕ СЛУЧАИ – ВЫЯВЛЕНИЕ И ЛЕЧЕНИЕ

КАКИЕ ЧРЕЗВЫЧАЙНЫЕ СИТУАЦИИ МОГУТ ПРОИЗОЙТИ?

пациентов с центральным синдромом гиповентиляции чрезвычайные ситуации происходят чаще, чем у здоровых людей. Причина этого кроется в самом заболевании и в необходимом лечении. Зная критические ситуации и внимательно следя за оптимальной вентиляцией лёгких, можно значительно уменьшить вероятность наступления чрезвычайных ситуаций, можно быстрее реагировать и таким образом предотвратить самое худшее.

Основными опасностями для пациентов с центральным синдромом гиповентиляции являются проблемы с дыханием и связанные с ними кардио-респираторные остановки. Наиболее частыми источниками опасности являются:

- проблемы с дыхательными путями или трахеостомой
- обмороки и коллапсы (глубокие обмороки)
- судороги, связанные с аффектом у грудных и маленьких детей
- судорожные припадки
- о остановки работы приборов из-за сбоев в электропитании или технических проблем

Как я могу диагностировать проблемы с дыханием?

Дыхание является основной проблемой при центральном синдроме гиповентиляции. Так как дыхание является жизненно необходимым, то важно уметь выявлять проблемы с дыханием вовремя.

У людей **без CHS** проблемы с дыханием могут вызвать болезненность при дыхании, чувство стеснения в груди или удушье (см. фото).



Втяжение на грудной клетке необязательно появляется у пациентов с центральным синдромом гиповентиляции при удушье.

У пациентов с центральным синдромом гиповентиляции эти признаки могут либо полностью отсутствовать или же появиться уже на далеко зашедшей проблематичной стадии. Так что нельзя полагаться на эти симптомы. Также и медицинский персонал часто не может полагаться на такие типичные признаки кислородного голодания, как учащённое дыхание, втяжение на грудной клетке, раздутые ноздри, дыхательные шумы или использование дыхательных мышц.

Признаками кислородного голодания при центральном синдроме гиповентиляции могут быть:

- бледный, серый или голубоватый цвет лица
- потение
- большая усталость
- любое необычное ощущение при дыхании
- падение уровня насыщения крови кислородом
- повышение уровня углекислого газа CO₂

Важно при простудах или других симптомах затруднённого дыхания контролировать показатели насыщения кислородом (нормальный уровень SpO₂ 95-100%) и, при необходимости, уровень CO₂.

ЧТО МНЕ ДЕЛАТЬ ПРИ ПРОБЛЕМАХ С ДЫХАНИЕМ?

Если пациент с центральным синдромом гиповентиляции обнаруживает один из выше перечисленных симптомов или изменённые показатели кислорода или CO₂, то действуйте согласно Вашему плану чрезвычайной ситуации или срочно свяжитесь с Вашим врачом.



Давать кислород пациенту с центральным синдромом гиповентиляции без аппаратного искусственного дыхания опасно. Так как это не решает проблемы недостаточности собственного дыхания пациента. Это очевидно, так как уровень углекислого газа остаётся в этом случае по-прежнему высоким. Напротив, введение кислорода может ещё больше подавить дыхание пациента, так что уровень CO₂ будет подниматься дальше и, в конце концов, пациент потеряет сознание. При подаче кислорода пациенту должна проводиться оптимальная искусственная вентиляция, причём уровень CO₂ должен постоянно контролироваться.

Когда дыхание и какие-либо признаки жизни у пациента уже невозможно установить, то следует немедленно начать меры реанимации. Вызовите службу скорой помощи. Вы должны обязательно время от времени обновлять Ваши знания мерах реанимации и тренировать Ваши навыки на манекене.

КАК ДЕЙСТВОВАТЬ ПРИ ПРОБЛЕМАХ С ТРАХЕОСТОМОЙ?

После проведения трахеостомии больничным персоналом продемонстрируют Вам, как обращаться с трахеостомой и как реагировать в сложных ситуациях, как например, когда трахеостомическая трубка сдвинулась или закупорилась. Меры реанимации пациентов с трахеостомой несколько другие, чем обычные меры реанимации. Нужно, чтобы Вам их продемонстрировали и объяснили.

КАК Я РЕАГИРУЮ ПРИ КОЛЛАПСЕ?

Коллапс часто случается при центральном синдроме гиповентиляции. Меры, предпринимаемые при коллапсе, такие же, как и при других проблемах. Убедитесь, что человек дышит в достаточной мере сам или подключен к аппарату ИВЛ. Первая мера помощи: расположите пациента так, чтобы он не мог получить повреждения. Кроме того, необходимо убедиться, что дыхательные пути свободны, и поместить пациента в стабильное положение на боку.

Стабильное положение на боку



Если человек недостаточно дышит, т. е. его грудная клетка поднимается еле-еле или совсем не поднимается, или его губы, язык или дёсны синего цвета, то нужно начать искусственную вентиляцию лёгких. Если аппарат ИВЛ находится вне доступности, то Вы должны:

- использовать дыхательный мешок
- провести искусственное дыхание по способу «рот в рот» или искусственное дыхание по способу «рот-трахеостома»

Вы можете попытаться разбудить пациента, что также может улучшить дыхание.

дыхательный мешок



КАК Я РЕАГИРУЮ ПРИ СУДОРОГАХ, СВЯЗАННЫХ С АФФЕКТОМ?

Судороги, связанные с аффектом, часто случаются у маленьких детей. Как правило, они вызываются неприятными событиями, такими как боль, страх или припадок ярости. Обычно они длятся недолго и заканчиваются сами по себе. Однако у некоторых детей во время судорог падает уровень насыщения крови кислородом, губы становятся синего цвета, и замедляется частота сердечных сокращений, что приводит к потере сознания. Меры первой помощи очень просты: поместить ребёнка в безопасное положение. Если дыхание слишком поверхностное, то необходимо начать меры реанимации.



„Синяя“ судорога, связанная с аффектом, с синими губами и слишком выгнутым позвоночником.

ЧТО ДЕЛАТЬ ПРИ ОСТАНОВКЕ РАБОТЫ ПРИБОРОВ?

Ваше техническое оборудование будет регулярно контролироваться. Несмотря на это Вы должны быть готовы к возможной остановке работы приборов.

Большинству ваших приборов необходима электроэнергия. Каждый прибор должен быть оснащён аккумулятором на случай сбоя в электроснабжении. Особенно важно это для:

- аппарата искусственной вентиляции лёгких
- пульсоксиметра
- отсасывающего аппарата (пациенты с трахеостомой)

Если аккумулятор выйдет из строя, то Вам нужна ещё одна возможность для искусственной вентиляции лёгких и для отсасывания секрета, так что Вам обязательно необходимо иметь дыхательный мешок и механическое отсасывающее устройство.

Как правило, медицинские аппараты имеют 24-х часовое обслуживание. Вы должны обсудить это с Вашим врачом или фирмой медицинской техники.

Если вы вспомните другие чрезвычайные ситуации, обговорите их с Вашим лечащим врачом. Так Вы будете ко всему готовы.

Что можно и что нельзя делать

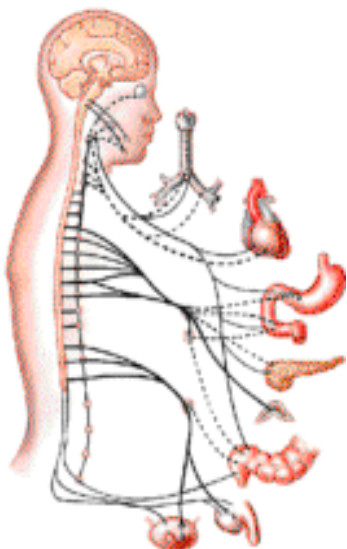
- ✓ Пациенты с с центральным синдромом гиповентиляции не должны принимать успокоительные средства, даже как премедикацию перед операцией. Исключением является случай, когда рядом с пациентом находится наготове аппарат ИВЛ.
- ✓ Алкоголь необходимо исключить полностью или же употреблять в очень незначительном количестве, так как он может вызвать внезапную смерть пациента.
- ✓ Люди с центральным синдромом гиповентиляции не ощущают удушье или недостаток кислорода, поэтому необходимо внимательно наблюдать за ними во время плавания. Нырять этим пациентам запрещено.

19. CHS И НЕРВНАЯ СИСТЕМА

ПОЧЕМУ ПАЦИЕНТЫ С CHS МОГУТ ИМЕТЬ НЕВРОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОБЛЕМЫ?

Центральный синдром гиповентиляции — генетическое заболевание, оказывающее влияние на развитие вегетативной нервной системы (ВНС) уже в раннем фетальном периоде. Вегетативная нервная система контролирует «автоматические функции» организма, как например: дыхание, кровообращение, сердечный ритм, деятельность кишечника, температуру тела или потение. ВНС тесно связана с активностью мозга.

Основным нарушением при центральном синдроме гиповентиляции является сниженная способность регулировать дыхание в соответствии с изменением концентрации кислорода и углекислого газа в крови. Таким образом, содержание кислорода в крови может снизиться или содержание углекислого газа — повыситься, что наносит вред, в первую очередь, головному мозгу и сердцу. В отдельных случаях это может привести к повреждениям головного мозга или нарушениям развития, вызванным непосредственно основным заболеванием CHS, а не нехваткой кислорода в головном мозге.



Что такое судорожный припадок?

Судорожные припадки — это проявление нарушений в головном мозге. Возбудителем судорог является чрезмерная синхронная активность нервных клеток головного мозга.

Как выглядит судорожный припадок?

Во время судорожного припадка возникают внезапные непроизвольные движения, ощущения или изменения восприятия. Очень часто можно наблюдать непроизвольные сокращения мышц, сопровождаемые часто потерей сознания.

Острая нехватка кислорода может спровоцировать судорожный припадок. Судорожные припадки возможны при центральном синдроме гиповентиляции и без этого фактора.

Оптимальная искусственная вентиляция лёгких, обеспечивающая оптимальное снабжение кислородом, снижает риск кислородной недостаточности у пациентов с центральным синдромом гиповентиляции. Однако некоторые пациенты с CHS нуждаются в лекарственном лечении эпилепсии.

НЕЙРОКОГНИТИВНОЕ РАЗВИТИЕ ДЕТЕЙ С CHS.

МОЙ РЕБЁНОК БУДЕТ РАЗВИВАТЬСЯ НОРМАЛЬНО?

Большинство детей с центральным синдромом гиповентиляции посещают общеобразовательную школу. Но некоторые дети с CHS из-за задержек в процессе обучения посещают специальные школы.

В целом дети с центральным синдромом гиповентиляции обучаются скорее несколько медленнее, поэтому их успехи и оценки в школе иногда ниже среднего уровня. Интеллектуальное развитие тесно связано с оптимальной вентиляцией лёгких и степенью тяжести заболевания. По всей видимости, чем раньше была выявлена болезнь и чем раньше начали проводить оптимальную ИВЛ, тем лучше развивается ребёнок.

ИНТЕЛЛЕКТУАЛЬНОЕ РАЗВИТИЕ РЕБЁНКА С CHS?

Регулярно проводя тщательное тестирование интеллекта и уровня развития ребёнка, можно заблаговременно выявить слабые места и способствовать оптимальному развитию ребёнка в этих областях, чтобы обеспечить наилучшее интеллектуальное развитие.

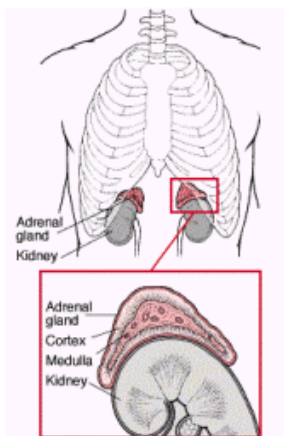
КАК РАЗВИВАЕТСЯ МОТОРИКА?

Что касается развития моторики, то у Вашего ребёнка неплохие шансы на достижение соответствующих этапов развития моторики одновременно со здоровыми детьми. Но некоторые дети с центральным синдромом гиповентиляции имеют сниженный тонус мышц и / или обнаруживают задержку развития моторики. В этом случае можно провести лечение на нейрофизиологической основе.

ЧТО С ОПУХОЛЯМИ МЕДУЛЛЯРНОГО ВАЛИКА?

Клетки медуллярного валика являются мигрирующими (= блуждающими) клетками, из которых во время раннего фетального периода образуются различные клетки вегетативной нервной системы. У пациентов с тяжёлыми формами CHS могут возникать опухоли медуллярного валика. Они могут появляться по обеим сторонам позвоночника, чаще всего в грудной или брюшной полостях или в надпочечниках.

Надпочечники:



ЗРЕНИЕ

Пациенты с центральным синдромом гиповентиляции часто имеют нарушения зрения, связанные с нервным контролем функций глаз. Большинство пациентов CHS имеют скорее суженные зрачки, слабо реагирующие на свет. Также у них чаще встречается косоглазие, при этом конвергенция глаз при восприятии объекта вблизи нарушена.

Слух

Некоторые пациенты с CHS имеют также проблемы со слухом, связанные в основном с нарушениями периферического или центрального слухового пути. Для нормального развития речи очень важно, как можно раньше, выявить нарушения слуха, тем более что дети с трахеостомой и без того несколько позже начинают учиться разговаривать.

Многие дети с CHS имеют трудности с глотанием, поэтому некоторым из них необходим желудочный зонд для обеспечения достаточного питания. Как правило, желудочный зонд можно удалить спустя некоторое время.

20. CHS и ОРГАНЫ ПИЩЕВАРЕНИЯ

ПОЧЕМУ ПРИ CHS ЗАТРОНУТЫ ОРГАНЫ ПИЩЕВАРЕНИЯ?

Причина в том, что при центральном синдроме гиповентиляции речь идёт о нарушении вегетативной нервной системы (ВНС), а ВНС управляет пищеварением.

КАКОВЫ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЁННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ?

Болезнь Гиршпрунга, желудочно-пищеводный рефлюкс и другие нарушения деятельности органов пищеварения, например, диарея без инфекции или нарушения глотательного рефлекса являются частыми заболеваниями.

ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ ГИРШПРУНГА?

У пациентов с врождённым центральным синдромом гиповентиляции может быть болезнь Гиршпрунга. Другое название этого заболевания «megacolon congenitum» (= врождённое расширение толстой кишки) или аганглионарный мегаколон. Причиной болезни Гиршпрунга является отсутствие нервных клеток ВНС в стенках кишки. Длина затронутого болезнью участка кишечника может быть очень разной. На данном участке кишки отсутствуют нервы, так что кишка в этом отделе неподвижна и постоянно сужена.

Симптомом этого заболевания может быть задержка или отсутствие стула (мекония) у новорождённого. Также очень сильно вздутый живот или выраженный запор могут указывать на заболевание Гиршпрунга. Тяжёлая форма этого заболевания может вызвать даже непроходимость кишечника.

Лечение болезни Гиршпрунга проводится хирургическим путём. При этом поражённый сегмент кишки удаляется, и кишечник снова сшивается. Обычно эту операцию проводят в младенческом возрасте. В некоторых случаях концы кишки не соединяют сразу друг с другом. В этом случае временно формируют колостому, спустя несколько недель / месяцев вновь соединяют концы кишечника и восстанавливают нормальное движение каловых масс.

ЧТО ТАКОЕ ЖЕЛУДОЧНО-ПИЩЕВОДНЫЙ РЕФЛЮКС?

Причиной гастроэзофагеальной рефлюксной болезни (ГЭРБ) у детей с CCHS является слабость нижнего пищеводного сфинктера. Нижний пищеводный сфинктер — это кольцевидная мышца, расположенная на стыке пищевода и желудка. Она предотвращает обратное попадание кислого содержания желудка в пищевод (рефлюкс). Таким образом, предотвращается воспаление пищевода, гортани или голосовых связок.

Симптомами этого заболевания могут быть частая рвота или такие респираторные симптомы, как кашель. Также боли, беспокойство или изжога могут быть симптомами заболевания. В качестве лечения могут быть выписаны лекарства, подавляющие выработку кислоты в желудке. Если лекарственные препараты не улучшат состояние, то можно провести хирургическое лечение.

ЧТО ТАКОЕ НАРУШЕНИЕ ПОДВИЖНОСТИ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ?

Даже и без болезни Гиршпрунга у пациентов с врождённым центральным синдромом гиповентиляции (CCHS) могут быть нарушения подвижности органов пищеварения. Обычно пища продвигается по желудочно-кишечному тракту с помощью ритмических сокращений (перистальтики). При нарушениях перистальтики эти движения не скоординированы. Признаками могут быть дисфагия, рвота, тошнота, запоры и понос.

В большинстве случаев эти симптомы можно успешно лечить лекарствами, специальной пищей и упражнениями. В некоторых случаях может временно стать необходимым желудочный зонд для приёма пищи. Большинство детей с течением времени обучаются процессу глотания.

21. CHS И СЕРДЦЕ

КАКОВЫ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЁННЫЕ ПРОБЛЕМЫ У ПАЦИЕНТОВ С ВРОЖДЁННЫМ ЦЕНТРАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ ГИПОВЕНТИЛЯЦИИ (CCHS)?

Чаще всего у пациентов с ССНС бывают аритмии и лёгочная гипертензия (высокое кровяное давление в малом круге кровообращения).

Что такое аритмия?

Аритмия — это любая форма нерегулярного, слишком медленного или слишком быстрого сердцебиения. При ССНС чаще всего у пациентов бывает брадикардия. Это значит, что сердце бьётся слишком медленно, иногда пауза между двумя ударами сердца длится несколько секунд.

Это нарушение может быть полностью бессимптомным или может возникать синкопе (обморок). Синкопе представляет собой кратковременную потерю сознания, в большинстве случаев сознание восстанавливается самостоятельно. Если паузы между ударами сердца слишком длинные, то это может привести к остановке сердца и даже к внезапной смерти.



Как диагностируют аритмию?

С помощью длительной ЭКГ в течение 24 - 72 часов. С этой целью пациент носит на теле небольшое устройство. В дополнение к продолжительности подобное ЭКГ имеет ещё одно преимущество: исследование проводится в условиях естественного образа жизни пациента.

КАК ЛЕЧАТ БРАДИКАРДИЮ?

В зависимости от результата длительной ЭКГ и симптомов кардиолог решает: необходимо ли лекарственное лечение или электрокардиостимулятор. Электрокардиостимулятор представляет собой небольшой прибор, имплантируемый подкожно, чьи электроды в сердце анализируют сердечный ритм, и в случае недостаточной частоты сердечных сокращений он подаёт импульсы, чтобы вызвать сердечную деятельность.

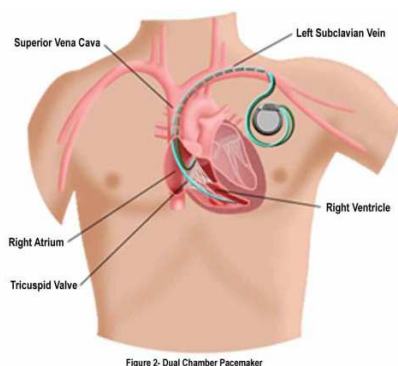
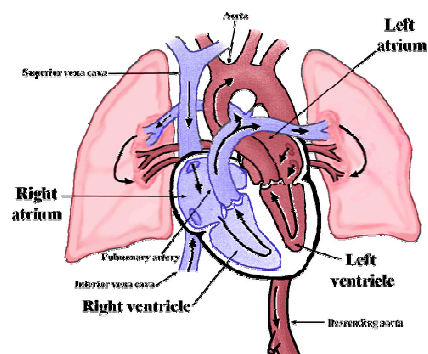


Figure 2- Dual Chamber Pacemaker

ЧТО ТАКОЕ ЛЁГОЧНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ ИЛИ ЛЁГОЧНОЕ СЕРДЦЕ?

При лёгочной гипертензии давление в артериях малого круга кровообращения, по которому кровь поступает от сердца в лёгкие для обогащения крови кислородом, слишком высокое. Причина кроется в хронически низком насыщении крови кислородом или в хронически высокой концентрации углекислого газа в крови. Из-за этого сокращается мускулатура сосудов, сосуды сужаются, и сердце вынуждено перекачивать кровь в лёгкие под повышенным давлением. Однако правый желудочек сердца предназначен только для низкого давления. Постоянная перегрузка правого желудочка приводит к расширению сердечной мышцы и к правой сердечной недостаточности. Это заболевание известно под названием лёгочное сердце (cor pulmonale).



Каковы признаки лёгочной гипертензии?

Мягкая форма лёгочной гипертензии может быть полностью бессимптомной или проявляться в виде небольшого посинения губ и кожи, небольшого утомления и одышки. При тяжёлой форме лёгочного сердца эти симптомы выражены сильнее, заболевание может также вызывать отёки лодыжек и ступ или отёки брюшной полости (асцит).



Как диагностируется лёгочная гипертензия?

Кардиолог может определить лёгочную гипертензию во время УЗИ сердца (эхокардиографии) или с помощью ЭКГ.

Можно ли предотвратить или лечить лёгочную гипертензию ?

Не допуская понижения уровня насыщения крови кислородом или повышения концентрации углекислого газа в крови, можно предотвратить лёгочное сердце. Оптимальная искусственная вентиляция лёгких с самого начала является лучшей защитой.

При уже имеющемся заболевании *лёгочное сердце* можно помочь пациенту, применяя подачу кислорода и

различные лекарства.

Все ли обмороки пациентов с CHS вызваны аритмией?

Нет, глубокие обмороки могут вызываться также так называемыми ортостатическими реакциями. При этом кровообращение не реагирует оптимально при вставании и кровяное давление не поднимается достаточно быстро. Симптомами могут быть головокружение или затуманивание зрения. Этот обморок называют также нейрокардиогенным обмороком.

22. CHS и опухоли

Возникают ли часто опухоли у пациентов с центральным синдромом гиповентиляции?

Нет. Но у некоторых пациентов с CHS образовались опухоли, однако не все эти опухоли опасны. В зависимости от типа мутации существует повышенный риск образования опухолей медуллярного валика. Особенно пациенты со значительно удлинённым полианиновым рядом (генотип от 20/28 до 20/33) или с миссенс- мутациями, нонсенс-мутациями и знаковыми мутациями должны регулярно проходить обследование по выявлению пухолей. По этой теме см. также главу «Генетика».

У пациентов с синдромом RONHAD возникновение опухолей вероятнее.

Опухоли медуллярного валика — это опухоли, которые образуются из предшественников нервных клеток. В большинстве случаев эти опухоли возникают в раннем детстве.

Каковы симптомы?

На ранней стадии опухоли чаще всего бессимптомны. При прогрессировании роста опухолей симптомы зависят от места расположения опухоли. Опухоли в брюшной полости могут проявляться как сильно выдающийся живот, запоры или даже понос. При росте опухоли в грудной клетке могут возникнуть проблемы с дыханием. Если опухоль будет оказывать давление на спинной мозг, то это может вызвать слабость, паралич или проблемы со стулом.

Как диагностируют опухоли?

Опухоли вырабатывают определённые продукты обмена, которые можно измерить в крови (нейроспецифическая энолаза) или в моче (катехоломины). Кроме того, различные методы диагностической визуализации могут выявить опухоли.

Как можно лечить опухоли?



С помощью хирургического вмешательства и / или химиотерапии. Лечение зависит от типа, стадии и места расположения опухоли и подбирается индивидуально для пациента.