

Główne aspekty opieki nad dzieckiem z zespołem wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji

Ela Piskrzyńska

Zespół wrodzonej ośrodkowej wentylacji (CCHS) – to rzadka genetycznie uwarunkowana choroba, będąca stanem zagrażającym życiu. Objawia się ona niewydolnością oddechową podczas snu. U pacjentów obserwowana jest upośledzona odpowiedź na hiperkapnię i hipoksję. Chorzy wymagają okresowej bądź stałej wentylacji mechanicznej.

Do niedawna dużym problemem było zdiagnozowanie choroby, diagnozę stawiano na podstawie obrazu klinicznego poprzez wykluczenie innych chorób mogących dawać podobne objawy. Pacjenci przechodzą szereg szczegółowych badań oraz konsultacji. Diagnoza stawiana jest na podstawie badań genetycznych, które są wykonywane we Francji lub USA. Genem odpowiedzialnym za CCHS jest gen PHOX2B, w zależności od rodzaju mutacji istnieje różny przebieg choroby oraz zależność od wentylacji mechanicznej. U ok 20% chorych obserwowane jest współistnienie choroby Hirschsprunga z CCHS, określane mianem zespołu Haddada, obserwowane są również neuroblastoma, nieprawidłowa motoryka żołądka, zaburzenia rytmu serca mogące prowadzić do omdleń, napady drgawkowe, incydenty zlewnych potów, zaburzenia temperatury ciała.

U pacjentów u których rozpoznany zostaje CCHS, wykonywany jest zabieg tracheostomii, dzięki której mogą być wentylowani również w warunkach domowych, sama tlenoterapia nie jest wystarczająca.

Rodzice po przeszkoleniu w obsłudze respiratora, pielęgnacji rurki tracheotomijnej łącznie z jej wymianą, odsysaniu, wentylacji workiem samorozprężalnym, są wypisywani do domu, pod opieką zespołu wentylacji domowej. Muszą być zaopatrzeni w cały sprzęt niezbędny do opieki nad dzieckiem w domu (respirator, ssak, pulsoksymetr, idealnie kiedy rodzice posiadają również kapnometr, worek samorozprężalny, środki do pielęgnacji).

Niestety jest to bardzo ciężka choroba, a chorzy wymagają stałej opieki, często jeden z opiekunów musi zrezygnować z pracy, aby zająć się chorym dzieckiem.

Rozwój medycyny nie daje szans na wyzdrowienie ale na ułatwienie życia chorym z CCHS, jedną z opcji jest wszczepienie stymulatora nerwów przeponowych, niestety jest to zabieg dość drogi i na dzień dzisiejszy nie wykonywany w Polsce. Trwają również badania nad lekiem na CCHS jest to jednak wciąż kwestia otwarta.