

www.ichsnetwork.eu



Centralt hypoventilationssyndrom

Informationsbroschyr för patient och vårdgivare

version 1.2 - november 2012

Syftet med denna broschyr är att ge patienter och vårdgivare grundläggande information om hur läkare diagnostiserar och behandlar CHS, inklusive dess vanligaste form kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom (CCHS). Broschyren innehåller även information om hur man lever med CHS. Den går att ladda ned från www.ichsnetwork.eu

INNEHÅLL

Kapitelnr	Kapitelrubrik	Sid.
	Introduktion och diagnos	
1	Förord	
2	Introduktion	
3	Att förstå andning	
4	Klinisk presentation av CHS	
5	CCHS - översikt	
6	ROHHAD - översikt	
7	CHS och genetik	
	Vård av patienten	
8	CHS och ventilationsstöd	
9	Ventilation via trakeostomi	
10	Ventilation med mask	
11	Diafragmapacing	
12	Byte av andningsstöd	
13	Övervakning i hemmet	
14	Tjänster och uppföljning	
15	Dagligt liv	
16	Bli oberoende	
17	Anestesi, läkemedel och vaccinationer	
18	Nödsituationer: Igenkänning och respons	
	Övriga problem	
19	CHS och hjärnan	
20	CHS och magen	
21	CHS och hjärtat	
22	CHS och tumörer	
23	Förkortningar och ordlista	

1. FÖRORD



Centralt hypoventilationssyndrom (CHS) är en sällsynt åkomma som upptäcktes i början av 1970-talet. De flesta som arbetar inom vården ställs aldrig inför CHS och t.o.m. läkare som behandlar patienter som är drabbade av CHS har ofta endast behandlat en eller två patienter. Efter hand som läkarvetenskapen går framåt blir undersökningar och behandlingsfärdigheter allt mer komplicerade. Det blir därmed svårare för dessa läkare att hålla sig uppdaterade om de specifika problemen vid sällsynta åkommor. Kliniska nätverk har bildats där ett mindre antal läkare intresserar sig specifikt för ett större antal av dessa fall.

Läkare i Frankrike startade det första nationella nätverket för CHS och började därefter att upprätta förbindelser med läkare i andra europeiska länder. Det europeiska nätverket för CHS (European CHS Network) började med en handfull läkare 2004 och säkrade 2009 finansieringen av ett europeiskt utvecklingsprojekt för att upprätta ett CHS-register, kartlägga tjänsteutbudet inom EU, upprätta kliniska riktlinjer, en hemsida och information för patient och vårdgivare. Denna broschyr representerar ett av de första resultaten av detta alleuropeiska samarbete och vi hoppas att den tjänar sitt syfte. Det är viktigt att läkarna får ett erkännande och de listas därför nedan. Vi tackar familjerna och familjestödgrupperna för deras kommentarer.

Läkare

Isabella Ceccherini, Genua, Italien
Helena Estevao, Coimbra, Portugal
Matthias Frerick, München, Tyskland
Angeles Garcia, Madrid, Spanien
Barbara Gnidovec, Ljubljana, Slovenien
Miriam Katz-Salamon, Stockholm, Sverige
David Kilner, London, England

Familjestödgrupper

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

Agneta Markström, Stockholm, Sverige
Marek Migdal, Warszawa, Polen
Francesco Morandi, Erba, Italien
Giancarlo Ottonello, Genua, Italien
Jochen Peters, München, Tyskland
Andreas Pflieger, Graz, Österrike
Raffaele Piumelli, Florens, Italien

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

Raquel Porto, Madrid, Spanien
Moritz Rohrbach, München, Tyskland
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, England
Johannes Schoeber, München, Tyskland
Irena Senecic, Zagreb, Kroatien
Ha Trang, Paris, Frankrike

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

Martin Samuels, samarbetspartner i England för det europeiska nätverket för CHS, april 2012

2. INTRODUKTION

Centralt hypoventilationssyndrom (CHS) är en grupp av störningar som omfattar underandning och beror på att hjärnan har problem med att behandla och sända ut meddelanden till diafragman och bröstkorgsväggens andningsmuskler. Den vanligaste formen är kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom (CCHS) och uppträder under den första levnadsmånaden, ofta kort efter födseln. Lindrigare former av CHS kan uppträda senare i barndomen eller t.o.m. i vuxen ålder (sent uppkommet CCHS eller LO-CCHS). Det finns också en form av hypoventilation som är förknippad med hormonella störningar i 7-12-årsåldern, en åkomma som kallas för snabbt uppkommen övervikt med hypotalamisk och autonom dysfunktion (Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic and Autonomic Dysfunction - ROHHAD). Alla former omfattar i viss utsträckning problem i andra delar av kroppens autonoma nervsystem.

Det är okänt hur många patienter det finns med CHS. Det uppskattade antalet ligger någonstans på ett drabbat spädbarn per 50 000 - 200 000 levande födda, vilket gör det till en sällsynt åkomma. Det finns antagligen mellan 50 och 100 drabbade individer i de större europeiska länderna. Det finns ingen fullständig information om var barn och vuxna med CHS bor i de flesta länder även om ett alleuropeiskt CHS-register, likt det i Frankrike, håller på att upprättas.

CHS har kallats för Ondines förbannelse, ett olyckligt namn som åkomman fick 1962. Detta namn på åkomman kommer från en tysk legend där nymfen Ondine la en förbannelse över sin otrogne jordiske make vilket gjorde att alla hans automatiska kroppsfunktioner försvann och att han därför var tvungen att komma ihåg att andas. När han somnade slutade han att andas. De flesta individer med CHS slutar dock inte att andas helt men andas inte tillräckligt djupt.



3. ATT FÖRSTÅ ANDNING

VARFÖR ÄR ANDNING ABSOLUT NÖDVÄNDIG?

Respiration (eller andning) är en livsviktig process med vilken syre tillförs till blodet medan koldioxid, en restprodukt från ämnesomsättningen, elimineras från vår kropp. I lungorna binds syret från den inandade luften till de röda blodcellerna och transporteras i blodomloppet till alla celler i kroppen. Cellernas funktion och överlevnad är beroende av den kontinuerliga tillförseln av biokemisk energi (bränsle) genom en process vid vilken socker (glukos) och syre förbrukas, medan koldioxid och vatten produceras. Medan kroppen har stora reserver av glukos för att klara perioder av fasta finns inga lager av syre. Vänadsskada kan därför uppstå några få minuter från det att andningen upphör.

HUR FUNGERAR ANDNING?

Vårt andningssystem består av luftvägarna (näsan, halsen, trakean och bronkialträdet), den beniga bröstkorgen, andningsmusklerna (diafragman och bröstkorgsväggens muskler) och de två lungorna. Andningen styrs av hjärnan som sänder regelbundna pulser via ryggraden och de perifera nerverna till diafragman. Diafragmans sammandragning ökar och minskar bröstkorgens volym och för luften in i och ut ur lungorna. Gasutbytet inträffar när lungorna är fyllda och syre diffunderas från luftutrymmet in i blodet och koldioxid rör sig åt motsatt håll.

HUR STYRS VENTILATIONEN?

Både koncentrationen av syre och koncentrationen av koldioxid i blodet övervakas noggrant av specifika nervvävnadssensorer, huvudsakligen i hjärnan. Det normala syretrycket i arteriellt blod (PO_2) är 70 - 100 mmHg (9,7 - 13,3 kPa) och syremättnaden (SpO_2), som kan mätas lättare med pulsoximetri, är 95 - 100 %. Det normala koldioxidtrycket (pCO_2) är 35 - 45 mmHg.

Mängden luft som andas in vid varje andetag kallas för tidalvolym (TV). Andningsfrekvensen (RR) och tidalvolymen bestämmer minutventilationen (MV).

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

När metaboliska behov och därmed behovet av syreupptagning och koldioxideliminering ökar, som vid träning eller feber, ökar andningsreflexen andningens frekvens och djup för att reglera minutventilationen.

HUR FÖRÄNDRAS ANDNINGEN MED ÅLDERN?

Den unga och växande organismen har ett större energi- och syrebehov. Minutventilationen regleras utifrån dessa behov huvudsakligen genom andningsfrekvensen som ligger mellan 40 andetag per minut under nyföddperioden och en frekvens på 12 till 18 andetag per minut i vuxen ålder. Tidalvolymerna (ca 7 - 10 ml per kg kroppsvikt) förblir däremot relativt konstanta med tiden.

VAD ÄR HYPOVENTILATION?

Hypo betyder *under* och *ventilation* betyder *andning* inom medicinen. Hypoventilation betyder alltså underandning. Den uppstår när andningen inte klarar att föra tillräckligt med syre till lungorna och andas ut tillräckligt med koldioxid. Syrenivåerna i blodet är därför låga (hypoxemi) och koldioxidnivåerna höjs (hyperkapni eller hyperkarbi).

Hypoventilation kan orsakas av sjukdomar hos musklerna, lungorna, de övre luftvägarna och hjärnan, i synnerhet i de djupa hjärnstrukturerna (s.k. hjärnstammen). Detta omfattar nedsatta medvetandetillstånd och centralt hypoventilationssyndrom. Beroende på minskningen i minutventilation, sjunker den arteriella syremättnaden och koldioxidkoncentrationen stiger. Även om det finns några kompenserande mekanismer för att bibehålla syretillförseln till vävnaderna vid akuta sjukdomstillstånd, är även lindriga grader av kronisk hypoventilation skadliga för hjärnan som utvecklas, hjärtat och lungorna.

4. KLINISK PRESENTATION AV CHS

VAD ÄR CENTRAL HYPOVENTILATION?

Central hypoventilation betyder att hypoventilationen beror på en störning i hjärnan som inte klarar att skicka meddelanden för att starta sammandragningen av diafragman och därmed starta andningen.

Patienter med CHS reagerar inte på förändringar i syre och koldioxid i blodet. Detta beror på att sensorerna i blodkärlen i halsen och hjärnan inte skickar meddelanden korrekt till hjärnstammen. Hjärnstammen svarar inte med en ökad andning när det behövs. Den drabbade individen känner inte av att den egna andningen är bristfällig, varken medvetet eller omedvetet. Han/hon har därför ytlig andning med låg andningsfrekvens och andas inte in tillräckligt med syre eller andas ut tillräckligt med koldioxid.

VAD ÄR KONGENITALT CENTRALT HYPOVENTILATIONSSYNDROM?

Kongenital betyder att du föds med åkomman. Symtomen finns antingen omedelbart eller kort efter födseln, eller så finns den genetiska avvikelserna men visar sig inte på flera månader eller år p.g.a. av en lindrigare form av åkomman. Om symtomen uppträder efter den första levnadsmånaden eller senare, kallas sjukdomen ibland för sent uppkommet CCHS (LO-CCHS).

Om central hypoventilation antingen är förknippad med att det saknas någon diagnostiserad störning hos hjärnan, nerverna, musklerna eller ämnesomsättningen och inget annat genetiskt syndrom eller att det upptäcks en specifik genetisk mutation (*PHOX2B*), kallas det för centralt hypoventilationssyndrom.

FINNS DET ANDRA TYPER AV CENTRALT HYPOVENTILATIONSSYNDROM?

Hypoventilation som uppträder senare i barndomen och är förknippad med en snabb viktökning och hormonella störningar kallas för ROHHAD.

HUR VISAR SIG CHS?

Hypoventilation kan uppstå endast under djup sömn med normal andning i vaket tillstånd. I andra fall upphör andningen helt under sömnen med allvarlig hypoventilation i vaket tillstånd. Detta visar sig på följande sätt:

- behov av mekanisk (assisterad) ventilation från födseln
- episoder av att bli blå, mycket blek eller grå
- uppenbara livshotande händelser
- allvarliga bröstkorgsinfektioner
- dålig viktuppgång eller tillväxt
- långsam utveckling
- hjärtfel
- attacker (anfall eller konvulsioner).

Hos barn övervägs även CHS om de har ett av ovanstående och ett av följande:

- snabbt uppkommen övervikt
- beteendestörningar
- överdriven törst
- hormonella störningar.

CHS ska även övervägas hos barn och vuxna som har följande:

- allvarlig sömnapné
- dåliga reaktioner på anestesi
- allvarliga bröstkorgsinfektioner som kräver långvarig ventilation.

Ibland ställs diagnosen efter en genetisk studie som utförs på släktingar till en patient med CHS.

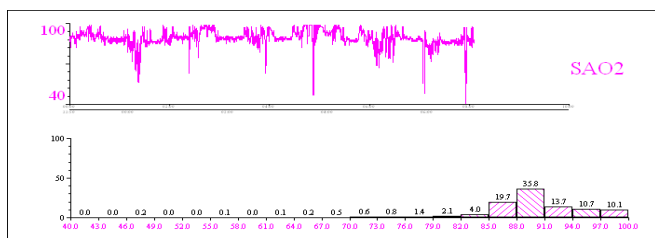
HUR DIAGNOSTISERAS HYPOVENTILATION?

Hypoventilation diagnostiseras genom att koldioxidnivåerna i blodet mäts och mätvärdena visar över 50 mmHg (millimeter kvicksilver) eller 6,7 kPa (kilopascal). De är tryckmätningar och utförs antingen genom att det tas ett blodprov med hjälp av en självhäftande sensor på huden (transkutan koldioxid) eller från utandad andedräkt (sluttidal koldioxid).

Hypoventilation är mer markant och koldioxiden är högst under sömnen, och i synnerhet under ett sömnstadie som är känt som sömn utan snabba ögonrörelser (NREM-sömn). Ett blodprov kan ge missvisande resultat eftersom nålpunktionen av huden ofta orsakar oro, väcker barnet och ökar andningen.

Hypoventilation kan diagnostiseras med olika tekniker:

Sömnoximetriregistrering. Den detekterar sjunkande syrenivåer i blodet men klarar inte att detektera mindre allvarliga problem såsom andningspauser (apné) utan syrenedsättningar. Eftersom apnoiska pauser kan vara normala, krävs vanligtvis andra typer av registreringar.



Sömnoximetri

Kardiorespiratorisk sömnregistrering. Denna studie detekterar apnoiska pauser, men saknar information om sömnkvaliteten. Det kan hända att en patient inte har några andningsstillestånd eftersom han/hon inte har sovit tillräckligt djupt för att visa störningen.

Polysomnografi. Det är den bästa undersökning som kan utföras eftersom den ger all information som behövs för att bedöma andningen under sömnen.

Daglig (dagtid) hypoventilation kan diagnostiseras genom att SpO₂- och CO₂-nivåerna övervakas under dagen. Detektering av SpO₂ < 95 % och CO₂ > 50 mmHg (6,7 kPa) medger diagnos av hypoventilation i vaket tillstånd.

LIDER PATIENTER MED CHS AV ANDRA SYMPTOM ÄN HYPOVENTILATION?

CCHS och LO-CCHS är genetiska störningar som orsakas av mutationer i genen [PHOX2B](#). Denna [gen](#) är viktig för den normala utvecklingen av det [autonoma nervsystemet](#) som styr många organ och muskler i kroppen. Mutationer i [PHOX2B](#) påverkar därför många kroppsfunktioner.

Ca 20 % av patienterna lider av att det saknas nerver i tjocktarmen (Hirschsprungs sjukdom). Andra erfar svårighet att inta föda i kombination med sur uppstötning, matsmältningsbesvär och svårighet att svälja fast föda.

En del patienter med CHS riskerar att utveckla tumörer i nervvävnaden (neuroblastom) i binjurarna (ovanför njurarna), halsen, bröstkorgen eller ryggraden. De kan vara elakartade eller godartade utväxter. Patienter med CHS har också andra symptom som beror på avvikelser i det autonoma nervsystemet, såsom avvikande reaktioner av pupillerna på ljus, sporadiska episoder med riklig svettning, törst och avvikande reglering av blodtryck, hjärtrytm och kroppstemperatur.

5. CCHS - ÖVERSIKT

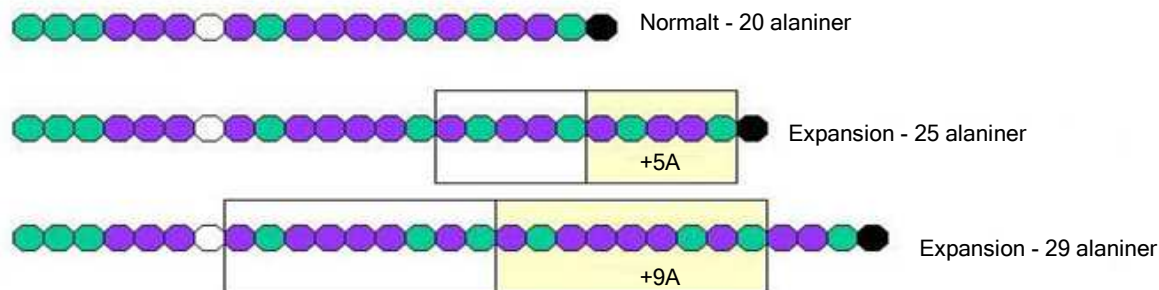
VAD ÄR CCHS?

Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom (CCHS; Ondines förbannelse) är en genetisk åkomma som omfattar det autonoma nervsystemet som styr de automatiska kroppsfunktionerna, inklusive andningen. Det är **kongenitalt** eftersom spädbarn verkar födas med denna åkomma även om vissa inte har problem omedelbart efter födseln. Det är **centralt** eftersom det omfattar det centrala nervsystemet, d.v.s. hjärnan. Andningscentrana sitter vid basen av hjärnan (hjärnstammen), precis ovanför den punkt där ryggraden går in i skallen. **Hypoventilation** är allvarligast under sömnen.

Problem med andningen kan även inträffa i vaket tillstånd, dock vanligtvis i lindrigare grad. Det innebär att andningsstörningen har en allvarlighetsgrad från relativt lindrig underandning endast under delar av sömnen och normal andning i vaket tillstånd, till ett fullständigt andningsstillestånd under sömnen och allvarlig underandning i vaket tillstånd. Detta kan speciellt visa sig vid intag av föda (i synnerhet i spädbarnsåldern) eller koncentration.

VAD ORSAKAR CCHS?

De senaste åren har vi lärt oss att CCHS beror på ett problem med en specifik gen som påverkar hur nervvävnaden i hjärnan utvecklas tidigt i fosterlivet. Denna avvikelse tros i de flesta fall uppträda spontant när ett nytt embryo bildas. En situation som är känd som spontan mutation. Alla celler hos det drabbade spädbarnet kommer att ha den avvikande genen och föräldrarna är vanligtvis inte drabbade. Vid vet dock att en förälder i 5 - 10 % av fallen kan bära på den genetiska avvikelsen. Dessa föräldrar kan ha denna genetiska avvikelse i alla sina kroppsceller eller endast i vissa. Det förklarar delvis varför vissa föräldrar har visat sig ha hypoventilation efter genetisk testning med positivt testresultat, medan de flesta inte har det.

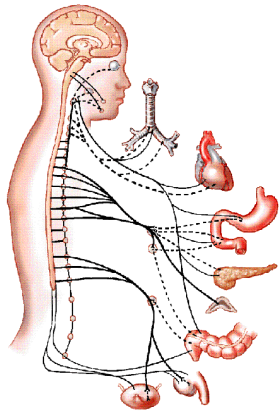


Skillnader i genen normalt och vid CCHS

Den genetiska avvikelser påverkar styrregionen, kallad *PHOX2B*, i ett genpar på kromosom nr 4 (det finns 23 kromosompar i varje kroppscell). Genen *PHOX2B* är ansvarig för utvecklingen av hjärnvävnad i det tidiga embryot, d.v.s. före den åttonde graviditetsveckan. I en punkt hos genen finns en serie av 20 proteiner, kallad alanin, men den drabbade genen har mellan 25 och 33 alaniner. Detta kallas för en *upprepad polyalaninexpansion*. Denna avvikelse påträffas inte hos icke-drabbade individer. *PHOX2B* har därför beskrivits som en sjukdomsdefinierande gen. Experiment på möss har visat att fostret inte överlever graviditeten om båda generna är drabbade.

Hos de barn där genmutationen *PHOX2B* inte påträffas finns det ibland andra genetiska upptäckter i genen *PHOX2B*.

Om en individ med mutationen *PHOX2B* får barn löper de en 50 % risk att föra vidare den drabbade genen. Om en individ bär på genen drabbas individen i någon grad, d.v.s. det finns ingen tyst bärarstatus. Vi upptäcker nu alltså på senare tid några vuxna med åkomman hos vilka den aldrig misstänkts tidigare i livet. Om en vuxen med *PHOX2B* får ett barn kan avvikelserna detekteras i det drabbade fostret tidigt i graviditeten.



VAD DRABBAS VID CCHS?

Huvudproblemet drabbar andningen, men alla kroppsdelar som styrs automatiskt kan drabbas.

Detta omfattar hjärta, ögon, mage, hjärna och hud.

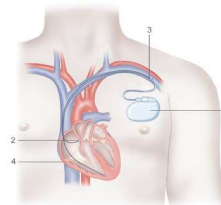
ANDNING

Enligt beskrivningen i kapitlet ovan utvecklar drabbade individer hypoventilation som är mer markant under sömnen än i vaket tillstånd.

De känner inte av och svarar inte automatiskt på förändringar i syre och koldioxid vilket är fallet hos icke-drabbade individer. Detta kan leda till dåligt fyllda lungor, dålig tillväxt och utveckling, allvarlig lunginflammation, hjärtpåfrestning, anfall, hjärnskada och död.

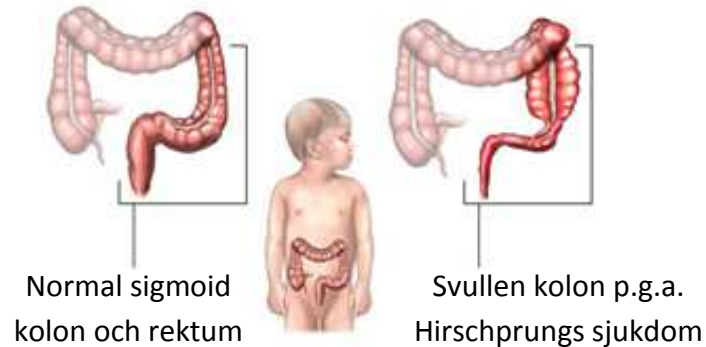
HJÄRTA

Individer som är drabbade av CCHS kan ha uppehåll i hjärtrytmen (sinusarrest). Det kan visa sig som episoder med yrsel, kollaps eller attacker. I vissa fall behövs en hjärtpacemaker. Lindriga fall har sällan denna komplikation.



FÖDOINTAG OCH TARMAR

Nervstyrningen till matstrupen, buken och tarmarna kan drabbas. Om tjocktarmen är drabbad kan det visa sig som allvarlig förstoppning eller utspänd buk (känd som Hirschsprungs sjukdom) och kräver tarmkirurgi. Om matstrupen och buken är drabbade, kan det vara förknippat med matsmältningsbesvär, svårighet att svälja och dålig aptit.



HJÄRNA OCH NERVSYSTEM

Vissa individer kan visa tecken på andra problem som drabbar hjärnan och utvecklingen. Det kan visa sig som inlärningssvårigheter, epilepsi eller syn- och hörselproblem. Även episoder med andningsuppehåll tills ansiktet blir blått, som utlöses av ilska, smärta eller rädsla, är vanligare tidigt i livet än hos icke-drabbade barn.

Individer med allvarligare former av CHS riskerar även att utveckla avvikande utväxter av nervceller (nervcellstumörer) som är en del av de autonoma nervsystemet. Dessa kan antingen vara benigna (godartade) eller maligna (elakartade).

Foton på individer med CCHS



6. ROHHAD - översikt

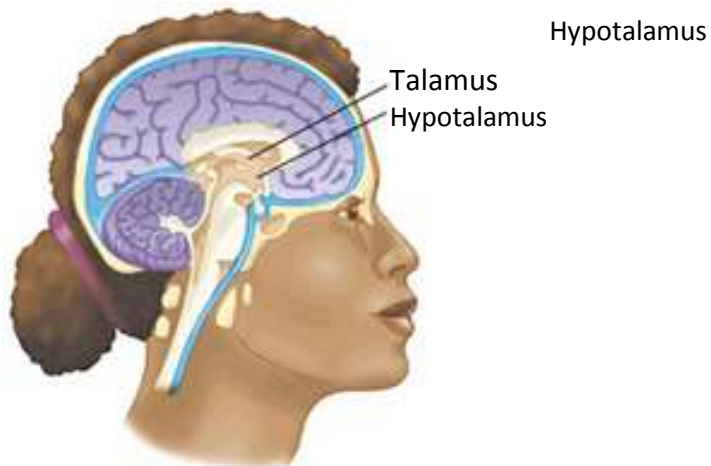
VAD ÄR ROHHAD?

Namnet är en förkortning av: Snabbt uppkommen övervikt med hypoventilation, hypotalamisk och autonom dysfunktion (Rapid-onset Obesity with Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction).

Det är en mycket sällsynt sjukdom med flera förknippade problem såsom övervikt, hypoventilation, hormonella problem, problem avseende den automatiska styrningen av kroppstemperaturen, svettning samt förändringar i hjärtrytm och blodtryck. Patienter kan även ha förändringar i beteende, såsom aggression eller överdriven hunger eller törst. Andningssymtomen kan vara allvarliga, även så till den grad att det uppstår andningsstillestånd som kräver återupplivning. Patienter kan även ha ögonstörningar såsom strabism (skelning) eller skillnader i pupillstorlek. Övervikt är ett stort problem och har t.o.m. misstagits som orsak till hypoventilation så att man har missat att ställa diagnosen ROHHAD.

VAD ORSAKAR ROHHAD?

Orsaken till ROHHAD är okänd. Sjukdomen omfattar en störning hos hypotalamus, en del av hjärnan som styr några viktiga basfunktioner såsom temperatur, sömn, hunger, törst, tillväxt, sexuell utveckling, sköldkörtelfunktion, andning och beteende.



HUR VISAR SIG HYPOVENTILATION?

Hypoventilation kan uppträda plötsligt, ibland efter en infektionsepisod eller efter anestesi. Hypoventilation kan också leda till plötsligt andningsstillestånd. Det kan förhindras genom att det utförs en sömnstudie av barn som plötsligt blir överviktiga eftersom detta tecken ofta kommer före hypoventilation.

HANTERAS HYPOVENTILATION ANNORLUNDA MOT CCHS?

Hypoventilation kan ha olika allvarlighetsgrad. Vissa patienter kan ha hypoventilation endast nattetid, andra hypoventilation dygnet runt. De patienter som behöver mekanisk ventilation endast under sömnen hanteras ofta med ventilation med mask, medan de som behöver ventilation dygnet runt behandlas med ventilation via trakeostomi.

VAD ÄR DET FÖR FEL PÅ HORMONERNA?

Flera hormonella störningar uppträder tillsammans med ROHHAD. Det kan förekomma en bristfällig produktion av hormoner så att det krävs tillsatser, inklusive från följande: 1) sköldkörteln i halsen så att det krävs tyroxin, 2) binjurarna ovanför njurarna så att det krävs kortisol och 3) äggstockarna eller testiklarna så att det krävs könshormoner såsom östrogener eller testosteroner. Regleringen av törst och hunger beror också delvis på hormonell styrning och kan vara defekt vid ROHHAD.

VAD HÄNDER I PUBERTETEN?

Eftersom det saknas några hormoner som behövs under puberteten för att gynna tillväxten och den sexuella utvecklingen, kan puberteten försenas och extra hormonbehandling ska övervägas.

VAD ÄR DET FÖR FEL PÅ NERVSYSTEMET?

Människor med ROHHAD har normala kroppsrörelser och tankeverksamhet och uppnår normala intellektuella funktioner precis som andra människor. De kan ha störningar hos det autonoma (automatiska) nervsystemet som likväl styr hjärtrytm, blodtryck, andning, svettning, kroppstemperatur, tarmtömning o.s.v. Drabbade pojkar och flickor kan påvisa förändringar i den normala funktionen hos dessa kroppsfunktioner.

HUR BEHANDLAS ÖVERVIKTEN?

Övervikt kan behandlas genom diet. Den kan förvärra eventuella andningsproblem under sömnen och behöver behandlas så att kroppsvikten minskas.

FINNS DET RISK FÖR TUMÖRER?

Tumörer har påträffats hos patienter med ROHHAD. De är huvudsakligen tumörer i buken som härstammar från nervcellerna. Det ska screenas för dessa tumörer hos patienter med ROHHAD så att de upptäckts tidigt och kan avlägsnas om det behövs.

FÖRÄNDRAS ÅKOMMAN MED TIDEN?

Eftersom så få patienter har beskrivits fram tills nu är kunskapen om sjukdomen begränsad. En avhandling om ROHHAD rapporterar att patienter vanligtvis påvisar sjukdomen de första levnadsåren, där det första tecknet ofta är övervikt. Övervikt kan vara förknippad med utvecklingen av hormonella störningar såsom en ökning i prolaktinnivåerna (från hypofysen i hjärnan), binjure- och sköldkörtelinsufficiens. Hypoventilation kan uppträda efter flera år. Sjukdomen förbättras inte med tiden.

VAD MER KOMMER VI ATT LÄRA OSS OM SJUKDOMEN ROHHAD?

Källan till sjukdomen är fortfarande okänd.

Ett europeiskt register över patienter med CHS, inklusive de med ROHHAD, kommer att hjälpa till att bättre definiera denna mycket sällsynta sjukdom. Mer patientdata kommer att hjälpa oss att både diagnostisera och behandla åkomsten.

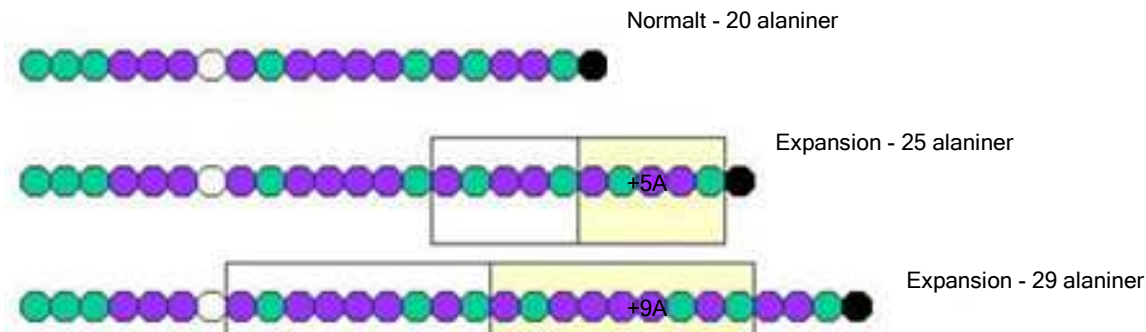
7. CHS och genetik

FINNS DET ETT GENETISKT TEST?

Det finns ett genetiskt test för diagnostisering av CCHS sedan 2003. Testet hittar en avvikelse i varje kroppscell hos drabbade individer som aldrig påträffas i icke-drabbade individer. Det finns 23 kromosompar (det genetiska materialet i varje cell) och testet hittar en avvikelse (mutation) i kromosom nr 4. Den del av kromosomen där den genetiska mutationen förekommer kallas *PHOX2B*.

VAD HITTAR DET GENETISKA TESTET?

Den vanligaste mutationen, som påträffas i 90 % av patienterna, består av en längre serie med alaniner, en av aminosyrorna, eller byggblock i DNA-spiralen. Antalet alaniner ökar från 20 (normalt) upp till mellan 24 och 39 alaniner på ett av kromosomparen. Det är känt som en upprepad polyalaninmutation (PARM). Den producerar kromosompar med 20/24 till 20/39 alaniner (det normala är genotyp 20/20).



Det finns andra mutationer som påträffas i färre än 10 % av patienterna som är kända som missens-, nonsens- eller frameshiftmutationer av genen.

FÖRUTSÄGER DENNA TYP AV MUTATION HUR PATIENTEN KOMMER ATT DRABBAS?

Det verkar finnas ett samband mellan några aspekter av den kliniska presentationen och typen av mutation, inklusive följande: 1) risken för nervcellstumörer såsom neuroblastom eller ganglioneurom; 2) risken för Hirschsprungs sjukdom; 3) hypoventilationens allvarlighetsgrad och sannolikheten för behov av mekanisk ventilation dygnet runt; och 4) närvaron av en störning i hjärtrytmen, en möjlig orsak till plötslig död.

Patienter med genotyp 20/25 kräver t.ex. sannolikt inte ventilation dygnet runt medan individer som bär på längre mutationer har allvarlig hypoventilation även i vaket tillstånd.

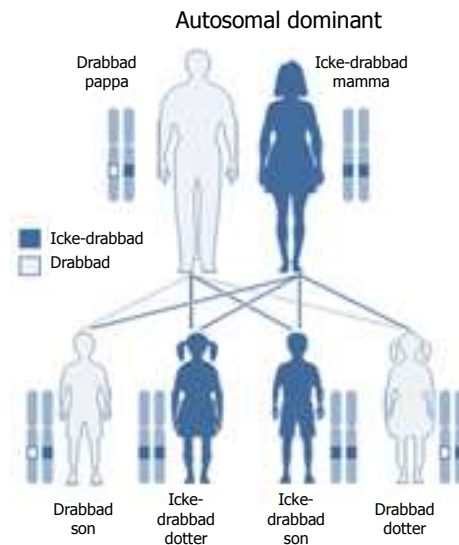
Förekomsten av de andra typerna av mutationer (inte PARM) kan vara förknippad med allvarliga former av CCHS, med både Hirschsprungs sjukdom (med omfattande bukpåverkan) och fler upptäckter av tumörer i neurallisten.

PÅ VILKET ANNAT SÄTT ÄR DET GENETISKA TESTET TILL HJÄLP?

Kunskap om mutationen PHOX2B medger även identifikation av antingen symtomfria föräldrar som bär på mutationen, som löper en större risk för upprepning i efterföljande graviditeter, eller vuxna med lindrig hypoventilation som inte tidigare har noterats eller diagnostiserats.

GÅR DET ATT STÄLLA EN DIAGNOS UNDER GRAVIDITETEN?

Det går att utföra en genetisk testning av fostret under graviditeten för att ge en prenatal diagnos. Varje drabbad individ löper en 50 % risk att överföra avvikelser till varje barn de får (autosomal dominant nedärvning). Följaktligen är en enkel mutation hos en av de två tillräcklig för att orsaka sjukdomen.



Nedärvning av genmutation *PHOX2B*

BÄR FÖRÄLDRAR PÅ DEN GENETISKA MUTATIONEN?

Mer än 90 % av föräldrarna bär inte på den genetiska mutationen. Den genetiska mutationen kan dock uppstå spontant mycket tidigt i graviditeten när embryot först bildas. Eftersom 5 - 10 % av föräldrarna kan bära på genen, rekommenderas det att föräldrarna testas när den genetiska mutationen påträffas hos en drabbad individ.

De flesta föräldrar som bär på mutationen har inte vetat om att de är drabbade av den genetiska avvikelser. En del bär endast avvikelser i några kroppsceller, ett fenomen som är känt som mosaicism.

VEM MER BEHÖVER GENETISK TESTNING?

I nuläget ska endast föräldrar till drabbade eller *PHOX2B*-positiva individer testas. Föräldrar och drabbade ungdomar ska få genetisk rådgivning för att bestämma vem som ska genomgå ytterligare testning av *PHOX2B*.

VAD OMFATTAR DET GENETISKA TESTET?

För att utföra analysen av genen *PHOX2B* måste ett blodprov skickas till ett av de genlaboratorier som finns i Europa (länk till kartan). Sådan testning ska utföras med en remitterande läkare så att all klinisk information ges.

KAN DET GENETISKA TESTET IDENTIFIERA PATIENTER SENT I BARNDOMEN ELLER I VUXEN ÅLDER?

I och med introduktionen av genetisk testning har det varit möjligt att diagnostisera några vuxna patienter med hypoventilation p.g.a. CCHS.

Några vuxna med kronisk hypoventilation eller sent uppkommen hypoventilation har visat sig ha en mutation i *PHOX2B*. Dessutom har några vuxna med obstruktiv sömnapné visat sig ha mutationer i *PHOX2B*. Den mutation som vanligtvis rapporteras i sådana patienter är (kortare) expansion av alaniner med genotyp 20/25. Den lindriga åkomma som är förknippad med denna mutation förklarar varför sjukdomen uppträder i vuxen ålder och förblir oupptäckt före det. Ibland belyser påskyndande händelser såsom användning av lugnande medel eller akut försämrade andning uppkomsten av hypoventilation.

ÄR DET GENETISKA TESTET ALLTID POSITIVT?

PHOX2B-studien kan vara negativ hos patienter med misstänkt CHS. I detta fall kan diagnosen vara osäker och man behöver leta efter andra förklaringar.

Inget genetiskt test finns för tillfället för att diagnostisera ROHHAD. Patienter med ROHHAD har inga avvikelser i *PHOX2B*.

8. CHS och ventilationsstöd

VARFÖR BEHÖVS VENTILATIONSSTÖD?

Patienter med CHS kan inte andas spontant under sömnen och ibland inte heller i vaket tillstånd. CHS försvinner inte av sig självt, svarar inte på stimulerande läkemedel och förbättras inte med stigande ålder. Därför måste andningen hos patienter med CHS stödjas **med en andningsapparat**. Det finns inget förstahandsval avseende ventilationsstrategin. Ventilations sättet måste bestämmas utifrån ***åldern, sjukdomens allvarlighetsgrad, föräldrarnas preferenser och specialistklinikens erfarenhet.***

VILKA TYPER AV VENTILATIONSSTÖD FINNS?

Det finns i nuläget fyra typer av ventilationsstöd.

- **Ventilation via en trakeostomi.** Den vanligaste metoden att ge mekanisk ventilation, i synnerhet vid spädbarn och småbarn, är via en trakeostomi, d.v.s. en kirurgisk öppning i trakea. En trakealtub förs in och ansluts till ventilatorn via ett speciellt tubsystem.
- **Ventilation med mask - även kallad icke-invasiv ventilation.** Andningsstöd från en ventilator ges via näsgrimpa, näs- eller helmask.
- **Diafragmapacing (DP).** DP kräver en kirurgisk procedur där två elektroder placeras i bröstkorgen på mellangärdesnerverna och två radiomottagare under huden. En elektrisk stimulering av mellangärdesnerverna medför sammandragning av den största och viktigaste andningsmuskeln, diafragman. När den utvändiga sändaren slutar att sända signalerna slappnar diafragman av och passiv utandning börjar. Nyare procedurer för direkt diafragmapacing har tagits fram och använts i ett fåtal patienter.
- **Undertrycksventilation (NPV).** Det finns tre metoder för att ge ett undertryck för att utföra andning: sköld (kyrass), väst, järnlunga. Vid alla tre typerna av NPV ges undertrycket till bröstkorgen och buken för att framkalla en inandning där undertrycket gör att luften sugts in i lungorna.

VILKA ÄR DE VANLIGASTE RISKERNA MED OLIKA VENTILATIONSSTÖD?

- **Infektion:** Trakeostomituben kan leda till bakterie- och virusinfektioner som kan sprida sig till lungorna. Till följd av detta kan en ökad mängd sekret täppa till luftvägarna eller leda till lunginflammation. **Därför** ska barn med trakeostomi stå under ständig övervakning. Infektion kan också uppstå vid pacing av mellangärdesnerverna och NIV.
- **Läckage:** Ett lämpligt ventilationsstöd är avgörande för att bibehålla optimal hälsa hos barn som är beroende av ventilationsstöd. Därför måste läckage runt masken reduceras till ett minimum genom att patienterna utrustas med välsittande mask/grimma. På samma sätt är en väl förseglad sköld eller omlindning nödvändig vid undertrycksventilatorer.
- **Felfunktion:** Andningsstödet via DP kan äventyras av en defekt (trasig) antenn och kabeln mellan mottagaren och elektroden eller av en dålig pacemakerfunktion på ena sidan av bröstkorget.
- **Tilltäppning av luftvägen:** Kan inträffa när andetaget skapas av ett undertryck eller av pacing av mellangärdesnerverna utan trakeostomi.

HUR KÄNNS DET ATT ANVÄNDA VENTILATIONSSTÖD?

Ventilationsstödet i sig orsakar ingen smärta och stör därför inte sömnen. Optimala inställningar av ventilatorn är viktiga för att undvika dålig synkronisering mellan patientens andningsrytm och ventilatorinställningarna. Det rekommenderas att en person som är vaken finns i rummet när patienten sover för att hantera larmorsaker såsom att tuber lossnar, en antenn går sönder eller läckage.

KAN BARNET PRATA TROTS SIN TRAKEOSTOMI?

Under spontan andning placeras en speciell adapter, en s.k. talventil, på tuben för att barnet ska kunna prata. Det går även att prata under mekanisk ventilation.

KAN BARNET RESA MED EN VENTILATOR?

De flesta ventilatorer som finns i nuläget är bärbara och har ett invändigt och utvändigt batteri.

9. VENTILATION VIA TRAKEOSTOMI

VAD ÄR TRAKEOSTOMI?

En öppen anslutning fram på halsen som leder direkt till luftstrupen (trakea), en s.k. stoma i trakea, därav trakeostomi. Den skapas av en öron-, näsa- och halskirurg under allmän anestesi specifikt för att medge assisterad långvarig ventilation vid CHS. Den utförs även vid andra medicinska åkommor där luftvägen är bristfällig i eller ovanför trakea, d.v.s. vid larynx (stämband) eller farynx (svalg).

VILKA ÄR FÖRDELARNA MED VENTILATION VIA TRAKEOSTOMI?

Ventilation via trakeostomi ger effektiv ventilation, i synnerhet när luftvägen ovanför stoma har benägenhet att kollapsa eller smalna av. Vid CHS klarar hjärnan inte att sända tillräckligt med signaler för att röra på andningsmusklerna tillräckligt mycket vilket leder till att inte tillräckligt med luft kommer in i lungorna. Dessa signaler skickas också till halsmusklerna som inte öppnas lika mycket som hos normala individer. Även om detta kan hanteras genom att det blåses ned luft i luftvägen under tryck, som vid ventilation med mask, förhindrar det inte alltid att luftvägen smalnar av eller kollapsar. Det gäller i synnerhet hos spädbarn där luftvägen är mindre.

NÄR ÖVERVÄGS TRAKEOSTOMI?

Ventilation via trakeostomi anses vara den normala metoden för andningsstöd för de flesta spädbarn med CHS. Det är speciellt fallet om ventilation behövs under den större delen av spädbarnets dygn, d.v.s. 12 timmar eller mer, om den behövs under vakna perioder och där cykler med sömn/vakenhet ännu inte har etablerats. Äldre barn får också ventilation via trakeostomi om de behöver ventilation i vaket tillstånd under en period eller då ventilation med mask anses vara bristfällig eller osäker, t.ex. när den övre luftvägen inte medger effektiv ventilation. För det mesta används kanyler utan kuff. Vissa vuxna med CHS kan använda ventilation via trakeostomi via kanyler med kuff.

GÄLLER DET HELA LIVET?

En gång i tiden ansågs ventilation via trakeostomi vara nödvändig hela livet. Hos några patienter är detta fortfarande fallet, t.ex. när det förekommer hypoventilation i vaket tillstånd. En del patienter med en trakeostomi kan dock nu få denna avlägsnad när andra

ventilationsmetoder har visat sig vara effektiva. Permanent avlägsning av trakeostomituben (dekanylering) utförs när en patient övergår till ventilation med mask och i några fall till pacing av mellangärdesnerverna.

HUR SKÖTER JAG TRAKEOSTOMIN?

Trakeostomipatienter har en tub placerad inuti sig för att säkerställa att stoma förblir öppen. Trakeostomituben kräver regelbunden skötsel, inklusive rensugning, rengöring och byte. Dessa procedurer lärs ut till föräldrar, vårdgivare och patienter och deras förmåga att utföra dessa procedurer kontrolleras av erfaren vård-/terapipersonal. När föräldrar och vårdgivare har visat att de klarar av det, ska de regelbundet suga rent och byta ut trakeostomituben. Tuben behöver normalt bytas ut med tidsintervall utifrån tubens fabrikat, mängden och typen av sekret och andra kliniska faktorer.

VILKEN UTRUSTNING BEHÖVER JAG FÖR ATT SKÖTA TRAKEOSTOMIN?

Alla patienter med en trakeostomi behöver utrustning för att suga rent och byta ut tuben. För att kunna vara mobil förbereds en trakeostomisats som specifikt innehåller reservtuber av samma och mindre storlek, sugkatetrar, peang och suganordning.

VILKA VÅRDGIVARE BEHÖVS OCH NÄR?

Patienter med CHS behöver vårdgivare som övervakar och svarar på förändrade ventilationsbehov, oavsett om de har en trakeostomi eller annat ventilationssätt. Vårdinsatsernas varaktighet och typ varierar beroende på många faktorer såsom den kliniska åkommans allvarlighetsgrad, stabilitet, ålder och tillgänglighet. Det finns familjer där minimalt med vård ges eller är tillgänglig. Detta är ovanligt eftersom de flesta familjer har övernattande vårdgivare åtminstone några eller alla nätter i veckan.

VILKA PROBLEM KAN UPPSTÅ?

Trakeostomituber kan bli tilltäppta och ramla ut. De kan sättas tillbaka i fel passage och vara svåra att suga rent från sekret. Det kan öka sannolikheten för att bakterier kommer in i trakea eller lungorna. Det kan i sin tur leda till allvarliga infektioner såsom trakeit, bronkit och lunginflammation.

Trakeostomituber påverkar oundvikligen talet, i synnerhet de perioder då ventilation pågår. Det är oklart om trakeostomituber har negativ inverkan på lungornas eller luftvägarnas tillväxt, även om detta troligtvis är mer beroende av att ventilationen är korrekt. Trakeostomituber är normalt förknippade med en ökad risk för plötslig död.

HUR HANTERAR JAG DEM?

God skötsel kan minimera dessa problem. Skötselprocedurer ska t.ex. utföras som rena procedurer. Var uppmärksam på sekretförändringar vid rensugning. Regelbunden övervakning under sömnen med pulsoximetri och användning av en talventil minimerar också riskerna.

GÅR DET ATT PRATA MED EN TRAKEOSTOMI?

Nästan alla patienter med en trakeostomi lär sig att skapa ljud och prata även om det kan komma senare jämfört med andra barn.

FÖREKOMMER DET NÅGRA PROBLEM MED ATT SVÄLJA ELLER SVÅRIGHET ATT ÄTA?

Dessa kan vara förknippade problem i synnerhet hos spädbarn och småbarn med CHS och trakeostomi. De övervinns ibland genom en gastrostomi - en stomi som skapas in i magen genom bukväggen.

VAD GÄLLER FÖR SIMNING?

Simning ska inte utövas av patienter med CHS och en trakeostomi. Andra individer med CHS får simma men dykning ska undvikas eftersom nedsatt känsel av asfyxi kan leda till farligt långvariga andningsuppehåll.

VILKA VENTILATORER ANVÄNDS MED TRAKEOSTOMIN?

Det finns flera olika anordningar som används för ventilation via trakeostomi. Olika länder har distributörer av medicinsk utrustning som levererar ventilatorer från specifika företag. Det är därför svårt att föreskriva vilka anordningar som ska användas hos patienter med CHS. Det är viktigt att läkaren som remitterar och hanterar ventilatorn har erfarenhet av långvarig ventilation.

UPPSTÅR LÄCKAGE MED TRAKEOSTOMIN?

Läckage uppstår med trakeostomin och är vanligast runt trakeostomituben och upp genom struphuvudet och svalget. Det kan hjälpa till vid utveckling av ljudskapande och talförmåga. Ett överdrivet läckage kan dock förhindra korrekt ventilation. Ett läckage kan därför vara välgörande eller skadligt beroende på sin allvarlighetsgrad. Utvecklingen av ett ökande läckage under flera veckor eller månader kan vara en indikation på att tubstorleken behöver ökas.

HUR KÄNNER BARNET SIG MED EN TRAKEOSTOMI?

Det ska inte vara någon smärta förknippad med trakeostomin. De flesta barn tycker dock illa om rensugningen men det är en nödvändig procedur för skötseln av en trakeostomi.

VAD HÄNDER MED TRAKEOSTOMIN NÄR BARNET VÄXER?

Ett ökande läckage utvecklas och trakeostomituben behöver bytas ut mot en med större storlek.

VILKA TYPER AV TRAKEOSTOMITUBER (KANYL) ANVÄNDS?

Det används olika typer av plasttuber. Tillverkarens riktlinjer ska normalt följas för byte och skötsel av tuberna. Tuber som kan användas under lång tid är att föredra. Hos spädbarn och småbarn är **kanyler utan kuff** att föredra.

LÄMNAS TRAKEOSTOMITUBER ÖPPNA - BEHÖVER JAG FUKT, TALVENTIL?

Trakeostomituber har ett varierande behov av fukt - ibland ges detta endast under ventilation. Elektriskt uppvärmd fukt är effektivast men det finns anordningar som liknar sofistikerade filterpapper som fångar in utandad (fuktig) luft och befuktar inandad luft (fukt- och värmeväxlare, HME-anordningar). Vissa barn behöver ingen extra fukt.

Talventiler behövs ofta under icke-ventilerade perioder för att medge verbal kommunikation.

10. VENTILATION MED MASK (NÄSMASK)

VAD ÄR VENTILATION MED MASK?

Ventilation med mask kan använda ett av flera olika hjälpmedel såsom näsmask, näsgrimma, hjälm- eller helmask (figur). Det avser ventilation utan behov av en trakeostomi. Det kallas ibland också för icke-invasiv ventilation.

VILKA ÄR FÖRDELARNA MED VENTILATION MED MASK?

- Det behövs ingen kirurgisk procedur.
- Det finns ingen risk för att påverka tal- och språkutvecklingen.
- Det förekommer färre andningsinfektioner.

NÄR SKA VENTILATION MED MASK ÖVERVÄGAS?

En del rekommenderar ventilation via trakeostomi under de första levnadsåren, medan andra förespråkar icke-invasiv ventilation. Om ventilation behövs dygnet runt är trakeostomi att föredra.

Om hypoventilationen är mindre allvarlig kan icke-invasiv ventilation med en mask vara ett alternativ. Efter en diskussion med familjen beror beslutet på det kliniska tillståndet och läkarens erfarenhet.

I vissa fall har ventilation med mask påbörjats mycket tidigt. Alternering mellan näsmask och näs-/munmask, och på senare tid användning av komplett ansiktsmask, kan minimera hypoplasi hos mellanansiktet. För att minska risken är det viktigt att inte spänna fast masken för hårt. Personanpassade silikonmasker kan vara till hjälp. Ansiktsmasker ska undvikas så länge som möjligt hos barn p.g.a. den potentiella risken för aspiration.

Ventilation med mask är förstahandsalternativet hos vuxna med CHS.



FINNS DET OLIKA MASKSTORLEKAR OCH -FORMER?

Masker finns i olika former, material och storlekar. Utbudet är dock mindre för barn. Välj omsorgsfullt den mask som sitter bäst och ger bäst ventilation.



VILKA KOMPLIKATIONER FINNS DET?

- bindhinneinflammation
- muntorrhet
- utspänd buk
- hudsår i ansiktet

- ineffektiv ventilation p.g.a. felaktigt placerad mask och/eller luftläckage (huvudsakligen hos barn som rör sig mycket under sömnen); användning av en mjuk halskrage som stödjer ventilatortuben kan minska läckagen och förhindra desaturering och/eller hypoventilation.
- hypoplasi hos mellanansiktet är en allvarlig komplikation på lång sikt som är förknippad med dagligt tryck från masken mot ansiktet (se figur).



Figur. Barn med CCHS med näsmask och tre dagar senare med ansiktsmask.

Ansiktsmasken kan också förhindra luftläckage genom munnen när munnen öppnas under sömnen.

HUR SKA JAG SKÖTA HJÄLPMEDLEN?

Grimmor och masker behöver bytas ut regelbundet för att säkerställa att de är i bra skick och att storleken är korrekt.

Masken måste hållas ren genom att den tvättas varje dag.

Samarbete med vårdteamet hjälper till att säkerställa bäst användning och skötsel av masken.

11. DIAFRAGMAPACING

VAD INNEBÄR DIAFRAGMAPACING?

Normalt skickar hjärnan elektriska pulser via mellangärdesnerverna till diafragman för att starta muskelsammandragningen och producera andning.

Hos patienter med CHS klarar inte hjärnan att göra detta korrekt.

Det finns i nuläget några tekniker med s.k. diafragmapacing som använder implanterade anordningar för att skicka elektriska stimuleringar till diafragman så att den börjar sin sammandragning.

VILKA TYPER AV DIAFRAGMAPACING FINNS?

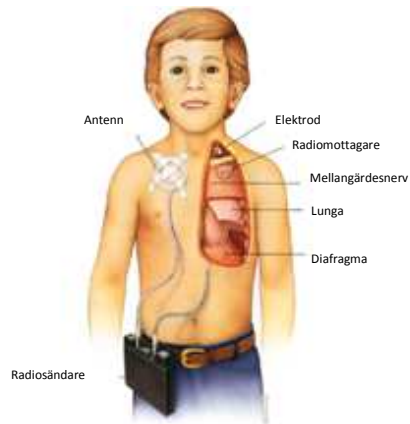
Det finns två sätt som diafragman kan ta emot elektrisk stimulering från en implanterad anordning.

- **Direkt diafragmapacing.** Den implanterade anordningen ansluts direkt till diafragman och skickar därmed elektriska stimuleringar direkt till den. Detta är en nyligen framtagen teknik som det finns lite erfarenhet av.
- **Pacing av mellangärdesnerver.** Den implanterade anordningen skickar elektriska stimuleringar till mellangärdesnerverna som i sin tur skickar stimuleringar till diafragman. Denna teknik har använts i årtionden och visat sig vara effektiv. Denna teknik beskrivs detaljerat nedan.

VILKA DELAR FINNS I SYSTEMET FÖR PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Systemet för pacing av mellangärdesnerverna består av tre utvändiga delar (en batteridriven sändare som är ansluten till två antenner, se figur) och av fyra implantat: två radiomottagare som implanteras subkutant på båda sidorna av bröstkorgen och två elektroder som sutureras till mellangärdesnerverna inuti bröstkorgen. Under aktiv pacing skapar sändaren en serie med radiofrekvenssignaler som omvandlas till elektriska pulser av mottagaren. Den elektriska stimuleringen av mellangärdesnerverna framkallar sammandragning av diafragman och

inandning. När sändaren slutar att sända signaler slappnar diafragman av och passiv utandning börjar. Hos barn rekommenderas bilateral, samtidig pacing av mellangärdesnerverna för att uppnå optimal ventilation.



VAD BEHÖVS FÖRE IMPLANTERING?

Före kirurgisk implantering ska följande diagnostiseringsprocedurer utföras: bröstkorgröntgen, trakeobronkoskopi, transkutan stimulering av mellangärdesnerven vid halsen tillsammans med ultraljud av diafragman för att säkerställa normal diafragmafunktion och slutligen noggrann undersökning för att utesluta neuromuskulära sjukdomar. Kontraindikationer mot diafragmapacing är allvarlig kronisk lungsjukdom, trakeobronkial stenosis, diafragmaparalys och myopati. En relativ kontraindikation är lägre ålder än ett år.

VILKA ÄR FÖRDELARNA MED PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Fördelen med pacing av mellangärdesnerverna är störst hos patienter som behöver ventilationsstöd dygnet runt. Hos dessa svårt drabbade patienter erbjuder andningspacemakern frihet från den mekaniska ventilatorn under dagen. De använder det lilla och lättburna pacingsystemet under dagen för att kunna vara mobila och delta i alla dagliga aktiviteter. Småbarn kan bära sändaren i en liten ryggsäck.

De ska fortsätta att använda en övertrycksventilation under natten. Pacing i mer än 12 - 15 timmar per dag rekommenderas inte p.g.a. risken för neuromuskulär utmattning.

Patienter som endast behöver ventilationsstöd under sömnen drar också nytta av den mindre pacinganordningen för att kunna vara mer mobila i samband med semestern, camping tillsammans med skolkamrater o.s.v.

GÅR DET ATT UTFÖRA PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA UTAN TRAKEOSTOMI?

Det går att avlägsna trakealkanylen på äldre barn. Hos unga patienter (yngre än sex år) producerar pacing i kombination med en trakeostomi större stabilitet hos tidalvolym, syremättnad och sluttidal pCO₂. Stängning av trakeostomin hos denna unga grupp kan kompliceras av en högre risk för kollaps av den övre luftvägen under sömnen. Mellan åldrarna 6 - 12 år är en lyckad avvänjning från trakealkanylen mer sannolik men det ska endast prövas under noggrann observation och övervakning av specialistkliniker.

VILKA RISKER ÄR KOPPLADE TILL SYSTEMET FÖR PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Implanteringen av pacingsystemet erfordrar bilateral torakotomi (öppning av bröstkorgen), allmän anestesi och postoperativ behandling vilket medför allmänna risker som är kopplade till dessa procedurer.

Felfunktion hos pacemakern är möjlig och orsakas huvudsakligen av en förhöjd pacingtröskel vilket kan uppstå under en infektion. I mycket sällsynta fall kan en lokal infektion runt det implanterade systemet uppstå.

VILKA ÄR DE VANLIGASTE TEKNISKA PROBLEMEN VID PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Den utvändiga antennen kan gå sönder inom ett år vilket åtgärdas genom att antennen byts ut. Det ska alltid finnas några nya reservantenner i hemmet.

Ett fel på implantaten kan uppstå tio till femton år efter implanteringen. Det vanligaste är att kabeln mellan mottagaren och elektroden går av eller isolerar dåligt. Detta problem kräver en reparation som bör utföras av en specialistklinik.

UTESLUTER ELLER STÖR MELLANGÄRDESPACEMAKERN EN HJÄRTPACEMAKER HOS SAMMA PATIENT?

En del patienter med CCHS kan erfordra en hjärtpacemaker utöver mellangärdespacemakern. I denna situation är det viktigt att implantera en tvåpolig hjärtpacemaker för att undvika att den störs av de enpoliga elektroderna för mellangärdesnerverna.

VAD ÄR GRUNDLÄGGANDE FÖR LYCKAD PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Grundläggande för lyckad pacing är en mycket kvalificerad kirurgisk teknik under implanteringen och noggrann inställning av pacingparametrarna. Operation och uppföljning ska därför endast utföras hos en klinik med erfarenhet av pacing av mellangärdesnerverna. Årliga sjukhuskontroller och utvärdering av pacingparametrarna rekommenderas.

Föräldrar, vårdgivare och patienten själv ska utbildas i användningen av pacingsystemet. De kan enkelt ändra andningsfrekvensen och tidalvolymen utifrån patientens aktuella behov.

Målet ska vara att minimera den elektriska stimuleringspåfrestningen på mellangärdesnerverna samtidigt som optimal ventilation ges.

12. BYTE AV ANDNINGSSTÖD

NÄR SKA TRAKEOSTOMIN STÄNGAS?

Övergång från ventilation via trakeostomi till ett annat ventilationsstöd utförs normalt inte före 6 års ålder hos barn som endast ventileras under sömnen. Hos patienter som är beroende av en ventilator dygnet runt ska en sådan övergång övervägas senare (10 - 12 års ålder) där stimulering av mellangärdesnerverna används i vaket tillstånd och ventilation med mask används under sömnen.



HUR BYTER MAN FRÅN VENTILATION VIA TRAKEOSTOMI TILL VENTILATION MED MASK?

Patienter med CHS som får sin trakeostomi avlägsnad påbörjar undantagslöst en annan sorts ventilationsstöd, vanligtvis ventilation med mask eller diafragmapacing. Undertrycksventilation används numera sällan.

Ventilation med mask är förstahandsvalet för ett antal patienter. Vissa patienter med CHS som är vana vid ventilation via trakeostomi tycker dock att användningen av mask är obekvämt och svår i början och kan vara rädda för att avlägsna sin trakeostomitub. Av denna anledning kan det användas en träningsperiod då trakeostomituben sitter kvar och är proppad. Eventuellt kan en mindre tub föras in och proppas vilket ökar andningsutrymmet runt tuben. När patienten har bedömts under sömnen, med både ventilation med näsmask och proppad kanyl, kan han/hon tryggt skickas hem. När barnet har vant sig vid masken och kan sova hela natten med den, utförs en andra sömnstudie. Om både andning och neurologiska mätningar är bra, kan kanylen avlägsnas. Vanligtvis stängs stomatan spontant efter ett par dagar till veckor. Ibland krävs kirurgi.

HUR BYTER MAN FRÅN VENTILATION VIA TRAKEOSTOMI TILL PACING AV MELLANGÄRDESNERVERNA?

Det har nyligen föreslagits att patienter kan byta från ventilation via trakeostomi till pacing av mellangärdesnerverna. Eftersom pacing av mellangärdesnerverna inte kan användas dygnet runt, kan denna endast vara lämplig för patienter som erfordrar ventilationsstöd under sömnen. När patienten börjar att använda pacing av mellangärdesnerverna krävs följande steg innan trakeostomin kan avlägsnas:

- Trakeostomituben ska sitta kvar de första månaderna enligt tidigare beskrivning om icke-invasiv ventilation.
- Ventilation med diafragmapacing etableras först med en öppen trakeostomitub i några månader.
- Efter att trakeostomituben har bytts ut mot en mindre storlek utförs en sömnstudie över natt med diafragmapacing och proppad trakeostomi. Om resultatet visar normala blodgasnivåer kan trakeostomituben avlägsnas. I samtliga dessa fall måste patienterna lära sig att använda icke-invasiv ventilation om pacemakern skulle krångla så att det finns ett reservventilationsstöd tills pacemakern byts ut.

13. ÖVERVAKNING I HEMMET

VAD ÄR ÖVERVAKNING?

Övervakning innebär kontinuerlig observation av mätningarna av kroppsfunktionerna, t.ex. andning och hjärtrytm. En del anordningar övervakar inte bara utan registrerar även mätningarna för senare studie. Vid CHS är den vanliga typen av övervakning pulsoximetri (även kallad övervakning av syremättnad, SpO₂).

VAD SKA ÖVERVAKAS HEMMA UNDER ASSISTERAD VENTILATION (ANVÄNDNING AV TRAKEOSTOMI ELLER NÄSMASK) OCH/ELLER PACING?

Kontinuerlig övervakning av syresättning (pulsoximetri, SpO₂) är obligatorisk under sömnen. Sluttidal eller transkutan pCO₂ ska också övervakas, i synnerhet i samband med luftvägsinfektion. Båda parametrarna ska ligga inom det normala intervallet (över 95 % SpO₂ och mellan 30 - 45 pCO₂ mmHg) med en nedre larmgräns för SpO₂ på 90 % och en övre larmgräns för pCO₂ på 50 mmHg.

Ännu viktigare än den tekniska övervakningen är närvaron av en vårdgivare (som kan vara en sjuksköterska, medicinstuderande eller en välutbildad icke-medicinsk person) som kan hjälpa till i en larmsituation.

Hos patienter som använder pacemaker dagtid ska en regelbunden kontroll av SpO₂ utföras under olika aktivitetstillstånd.

VARFÖR SKA SYRENIVÅERNA MÄTAS?

Syre krävs för att kroppen ska fungera. Det tas in genom lungorna från luften vi andas in och cirkuleras runt i kroppen i blodomloppet. Upprätthållning av korrekta syresättningsnivåer (SpO₂) är livsnödvändigt och krävs för korrekt tillväxt och inläring. Vid CHS är andningen inte tillräcklig för att upprätthålla normala syrenivåer. Övervakning informerar oss om vilka nivåer som nås vid valfri tidpunkt.

Övervakning utförs med hjälp av anordningar som kontinuerligt kan övervaka syrenivåerna i blodet utan att ta blodprov. Övervakning av syret berättar för oss om ventilationen inte är tillräcklig och varnar vårdgivare om det uppstår en livshotande händelse. Övervakningssystemet avger ett ljudlarm så att vårdgivarna kan vidta lämpliga åtgärder för att återställa normal ventilation och normala syrenivåer.

NÄR ÖVERVAKAR VI SYRE?

Övervakning av syrenivåer rekommenderas under ventilation och när barnet lämnas ensamt och sannolikt kommer att somna. Ibland utförs övervakning i vaket tillstånd på dagen. Din läkare bestämmer detta.

HUR FUNGERAR PULSOXIMETRAR?

Pulsoximetrar använder blodets färg för att berätta för oss hur mycket syre som transporteras. Blod som är syrerikt har en ljusare röd färg medan syrefattigt blod har en mörk färg. Sensorn på en pulsoximeter lyser rött ljus genom huden och detta överförs med olika våglängd till en sensor (sond) beroende på syrenivåerna. Mätningen är beroende av en bra puls i ljusets väg. Detta visas normalt fram på oximetern av ett hoppande ljusstreck eller en våg.

VILKA ÄR NORMALA SYRENIVÅER?

De är högre än 95 %.

NÄR ÄR LÅGA SYRENIVÅER FARLIGA?

Kortvariga syrenedsättningar kan inträffa i individer utan CHS när de har korta andningsuppehåll under sömnen. De är normalt inte farliga. Det finns bevis för att ju mer tid patienter tillbringar med låga syrenivåer (< 92 %), desto mer sannolikt är det att det påverkar deras tillväxt och inlärning. Exakta syrebortfall är inte lätta att definiera. Låga larminställningar på din pulsoximeter bestäms tillsammans med din läkare.

VAD KAN PÅVERKA SYREMÄTNINGEN?

Sonden kan inte känna av en puls i följande fall:

- det förekommer mycket rörelse
- foten eller handen är för kall
- sonden sitter för löst eller hårt
- det är mycket ljust

- sonden är för gammal eller felplacerad (lysdioden sitter inte mitt emot sensorn).

Du måste lära dig hur sonden sätts på korrekt samt hur du erhåller och läser av korrekta mätvärden.

VAD GÖR VI NÄR MONITORN AVGER ETT LARM?

Monitorer kan avge sanna larm när syrenivån är låg eller falska larm som identifierar att syrenivån inte mäts korrekt. Det är bra att lära sig att skilja dem åt, t.ex. genom att undersöka om pulsavkänningen är korrekt.

Om larmet beror på dålig pulsavkänning ska du kontrollera sonden eller placera om den. Om larmet upphör och de visade värdena på monitorn återgår till det normala betyder det att detta var ett falskt larm.

Om du inte är säker eller individen ser dålig ut på något sätt ska du bete dig som om syrenivån verkligen är låg. Kontrollera om bröstkorgen rör sig och om han/hon är vid medvetande. Detta kan indikera antingen ett andningsproblem eller hjärt- och andningsstillestånd. Se Nödsituationer.

FINNS DET NÅGRA RISKER MED SYREÖVERVAKNINGEN?

Du måste veta hur du sköter om huden för att undvika skada. En för hårt fastsatt sond kan påverka blodtillförseln eller bränna huden.

VAD MER KAN ÖVERVAKAS?

Ett annat tecken på bristfällig andning är en hög koldioxidnivå (CO_2), restgasen som vi normalt andas ut. När andningen är bristfällig kan koldioxiden öka och orsaka trötthet eller koma. :Det finns två sätt att mäta CO_2 :

- koldioxid mäts i den utandade luften från näsa eller trakeostomi (sluttidal CO_2), eller
- med en uppvärmd sond som placeras på huden (transkutan CO_2).

Patienter får vanligtvis koldioxiden mätt på sjukhuset eller under en sömnstudie. En del patienter har sina egna koldioxidmonitorer för hemmabruk. Ibland kan detta användas som hjälp för att ändra inställningarna på ventilatorn.

Pulsoximeterar och andra anordningar mäter också hjärtrytmen. Det finns ett brett område av normala hjärtrytmer som varierar med åldern. Vanligtvis bestäms låga larm tillsammans med din läkare.

Hos patienter som är drabbade av CHS krävs minst pulsoximeter för övervakning i hemmet. Övervakning ska utföras under sömnen och varje gång som individen lämnas ensam.

14. TJÄNSTER OCH UPPFÖLJNING

VILKEN HJÄLP OCH SUPPORT FINNS FÖR ATT VÅRDA PATIENTER I HEMMET?

De flesta föräldrar klarar att ta hand om sina barn i hemmet, antingen ensamma eller med hjälp av vårdgivare och distriktssköterskor som finns i hemmet över natten. Beslutet att ha vårdgivare i hemmet påverkas av föräldrarnas preferenser, allvarlighetsgraden hos barnets åkomma och förknippade problem samt hurpass lätt det är att få ersättning för betalning av vårdgivare som arbetar på natten.

Vuxna patienter med CHS använder sig ofta av närvaron av en släkting, partner eller vän i hemmet, i synnerhet på natten.

VILKEN UTRUSTNING BEHÖVS I HEMMET?

Patienter kan behöva syreövervakning när de sover, och fortfarande är mycket unga, och när de håller på att somna, i synnerhet om de lämnas utan uppsikt. En del familjer har även koldioxidmonitorer för hemmabruk för att hjälpa till att säkerställa tillräcklig ventilation, identifiera om patienten börjar må sämre och tillåta justeringar i ventilatorns inställningar. De flesta patienter har två ventilatorer och reservströmsystem. Trots all utrustning är det möjligt för familjerna att resa utomlands på semester.



Pulsoximetrar och koldioxidmonitorer

VAD HÄNDER INNAN VI SKRIVS UT FRÅN SJUKHUSET?

För att kunna ta hand om en patient i hemmet måste flera saker ordnas. Detta görs bäst av specialiserad vårdpersonal som arbetar tillsammans med dig för att samordna alla tjänster som du behöver. Innan ni lämnar sjukhuset måste följande aktiviteter ha genomförts:

- beställning och inköp av utrustning
- installation av syre
- fastställning av extra vårdgivare
- utbildning av föräldrar, familjer och vårdgivare om följande:
 - användning av ventilator
 - användning av övervakningsutrustning
 - skötsel av trakeostomi (om sådan finns)
 - återupplivning
- anpassning av hemmet om sådan behövs
- överföring av vårdansvaret på distriktsmottagning/vårdgivarteam
- ansökning om tillgängligt ekonomiskt stöd
- överenskomna planer för hantering av nödsituationer
- överenskomna planer för uppföljning av distriktsmottagning och sjukhus.

Många av dessa kräver en översyn med jämna mellanrum (t.ex. inledningsvis varannan månad och på sikt årligen). Detta uppnås bäst med hjälp av specialiserad vårdpersonal såsom en klinisk sjuksköterskespecialist eller teamchef från socialvården.

BEHÖVER VI KOMMA TILLBAKA TILL SJUKHUSET?

Det behövs av följande anledningar:

- I nödsituationer. Se separat avsnitt.
- För regelbundna, förnyade undersökningar. Se nedan.

VILKEN REGELBUNDEN UPPFÖLJNING BEHÖVER EN PATIENT MED CHS?

Patienter med CHS har regelbundna, förnyade undersökningar för att kontrollera ett antal problem. **Det exakta tidsintervallet för de förnyade undersökningarna bestäms tillsammans av familjen och läkaren.** Förnyad undersökning behövs för följande:

- för att utvärdera att ventilationen är tillräcklig (**tidsintervallet beror på åldern, åkommans allvarlighetsgrad och kliniken**)
- för att kontrollera maskens passform, trakeostomi eller pacing av mellangärdesnerv
- för att fastställa om det har förekommit betydande andningsproblem såsom bröstkorgsinfektioner (vilket påvisar antingen bristfällig ventilation eller andra lungproblem)
- för att kontrollera tillväxt och inlärning
- för att utvärdera eventuella förknippade problem och
- för att kontrollera att alla vårdbehov tillgodoses.

Det senare underlättas ofta av att ha en lokal samordnare som övervakar vården och ett regelbundet multidisciplinärt möte för att se över det vårdpaket som har organiserats för familjen.

VILKEN PERSONAL KAN VARA INVOLVERAD MED OSS?

- Specialist för förnyad undersökning av CCHS (som kan vara en av följande två)
- Specialist för kontroll av ventilation, t.ex. andnings-, anesthesi- eller intensivvårdskonsult
- Läkare eller barnläkare för att kontrollera utvecklingen och hantera eventuella neurologiska problem
- Sömnstudietekniker
- Sjuksköterskespecialist för att samordna vården
- Terapeuter, såsom fysioterapeut, tal- och språkterapeuter (SALT)
- Socialvård/-tjänster för att hjälpa till med hemvård och ekonomiskt stöd
- Psykologer/rådgivare

15. DAGLIGT LIV

VAD BEHÖVER PERSONER MED CHS BÄRA MED SIG?

De flesta barn och vuxna som behöver ventilation endast på natten behöver inte bära med sig någon utrustning på dagen bortsett från den som behövs för att sköta om trakeostomin, d.v.s. sug och tub för byte i nödfall. Spädbarn och småbarn som fortfarande sover middag på dagen eller de som behöver ventilation under en del av dagen, ska ha sin ventilator, sina tuber (och ansiktsmask om sådan finns) och en andningsballong. Ibland krävs även patientövervakning, d.v.s. pulsoximeter.

Patienter kan vilja bära med sig sjukdomskort, patient-ID, lista med nödkontaktnummer eller ett armband om att läkarvård krävs i en nödsituation.

ÄR OLIKA TRANSPORTSÄTT SÄKRARE ELLER FARLIGA FÖR PERSONER MED CHS?

Individer med CHS kan åka med alla transportmedel. Det krävs dock vissa förberedelser före långa flygresor, inklusive kontakt med flygbolaget om det är troligt att ventilation kommer att behövas. De flesta vuxna och barn har lägre syrenivåer under reguljärflygresor, inklusive individer med CHS. Det går inte att veta om syre behövs för patienter med CHS men det går att använda pulsoximeter under flygningen och planera för att ventilation påbörjas om SpO₂ sjunker, t.ex. under 90 %.

BEHÖVER BARN MED CHS EXTRA HJÄLP I SKOLAN?

Det finns en ökad sannolikhet att individer med CHS behöver specialundervisning. De ska bedömas före skolstarten och därefter med jämna mellanrum. Barn ska inte bli lidande om de har särskilda behov, t.ex. dyslexi eller sämre koncentration.

All skolpersonal som kommer i kontakt med barnet med CHS ska vara medveten om åkomsten, i synnerhet avseende eventuella nödsituationer där det krävs att luftvägen frigörs eller assisterad andning görs, t.ex. reducerat medvetande. Det kan krävas ytterligare personal eller utbildning av personal för yngre barn med trakeostomi.

KAN PATIENTER MED CHS IDROTTA?

Individer med CHS ska undvika dykning eftersom allvarligt låga syrenivåer kan utvecklas som är tillräckliga låga för att orsaka medvetslöshet, dock utan att de märker att det är på väg att hända. Individer med CHS ska övervakas noggrant när de simmar av en vårdgivare som är medveten om deras åkomma och risken för låga syrenivåer och förändrat medvetande.

Vissa patienter med CHS, och i synnerhet sådana som är symtomatiska, kan behöva specifik utvärdering av sin träningstolerans för att veta vilka aktiviteter de kan delta i.

FINNS DET NÅGRA ANDRA ÅTGÄRDER SOM BEHÖVER VIDTAS FÖR PATIENTER MED CHS?

Patienter med CHS löper stor risk om de får infektioner i de nedre luftvägarna eftersom det kan påverka deras andningsreflex negativt och sänka syrenivåerna. Exponering för tobaksrök är starkt förknippat med ett ökat antal luftvägsinfektioner. Det rekommenderas därför att vidta åtgärder för att utesluta rök från miljön där barn med CHS vistas.

KAN PERSONER MED CHS TA LÄKEMEDEL SOM VANLIGT?

Läkemedel med lugnande effekt ska undvikas eftersom de kan nedsätta andningen ytterligare. Oavsett ska assisterad ventilation övervägas och planeras för. Alkohol är speciellt farligt p.g.a. hur detta lugnande medel används i sociala sammanhang.

16. BLI OBEROENDE

BEHÖVER PATIENTER MED CHS HA NÅGON I NÄRHETEN NÄR DE SOVER?

Patienter med CHS behöver någon form av system så att deras sömnposition, luftväg eller ventilatorinställningar kan hanteras i händelse av ett larm antingen på pulsoximetern eller deras ventilator. Ett sådant system ska antingen larma vårdgivaren, föräldern eller partnern eller säkerställa att individen väcks. Närheten till vårdgivaren, föräldern eller partnern som svarar på larmet beror på hemmets planlösning och användning av elektronisk övervakning, interna kommunikationssystem eller monitorer.

KAN PATIENTER MED CHS KÖRA?

Det finns ingen anledning till att patienter med CHS inte kan köra.

KAN PATIENTER MED CHS ARBETA?

Patienter med CHS kan arbeta, d.v.s. ha en betald anställning efter sin förmåga. Precis som med alla andra skolbarn ska personalen informeras om den medicinska åkomman så att korrekta åtgärder kan vidtas i händelse av nödsituationer.

KAN PATIENTER MED CHS DRICKA ALKOHOL?

Alkohol har visat sig vara förknippat med plötslig död hos patienter med CHS och ska drickas sparsamt, eller inte överhuvudtaget.

Alkohol är farligt för patienter som är drabbade av CHS och dödsfall har rapporterats hos denna grupp vid alkoholintag. Tonåringar löper större risk eftersom de ofta dricker alkohol utan att tänka på följderna. Även små mängder kan orsaka sömn och andningsstillestånd. Vänner måste vara medvetna om diagnosen med CHS och behovet av mekanisk ventilation om personen somnar så att de kan hjälpa till. Det är oavsett mycket viktigt att patienter som är drabbade av CHS undviker alkoholintag.

KAN PATIENTER MED CHS RÖKA CIGARETTER?

Rökning av alla slag avrådes vid CHS och alla andra åkommor som påverkar andning och lungor.

KAN PATIENTER MED CHS HA SEX?

Ja, och de har blivit gravida och fått egna barn.

KAN PATIENTER MED CHS FÅ BARN?

Ja, men de ska normalt rådfråga en läkare med genetisk expertis före graviditeten så att de kan lära sig riskerna för det nyfödda spädbarnet med CHS. I samband med graviditet ska den blivande mamman med CHS övervakas noggrannare.

17. ANESTESI, LÄKEMEDEL OCH VACCINATIONER

GÅR DET ATT UTFÖRA EN ALLMÄN ANESTESI AV EN PATIENT MED CHS?

Ja, en patient med CHS kan få allmän eller lokal anestesi. Specifik övervakning krävs från narkosläkaren så att vården före, under och efter proceduren kan planeras. Det är speciellt viktigt att övervaka att andningen är tillräcklig före och efter anestesi.



GÅR DET ATT UTFÖRA LOKAL ANESTESI PÅ EN PATIENT MED CHS?

Lokal anestesi kan utföras som vanligt på samma sätt som t.ex. vid tandvårdsprocedurer och procedurer på akutavdelningen. Läkaren, tandläkaren eller sjuksköterskan måste informeras om CHS för att undvika användning av vissa narkos-/bedövningsmedel såsom dikväveoxid (lustgas) eller lugnande medel.

FINNS DET NÅGRA LÄKEMEDEL SOM MÅSTE UNDVIKAS?

Medicinsk litteratur har rapporterat farliga händelser vid användning av propofol för anestesi-procedurer för patienter med CHS. Propofol är ett intravenöst narkosmedel som ofta används i operationssalen för anestesi. Detta läkemedel kan orsaka problem med hjärtrytmen, framförallt en överdrivet sänkt hjärtrytm, och ska därför undvikas.

FINNS DET SPECIFIKA TEST SOM SKA UTFÖRAS FÖRE ANESTESI?

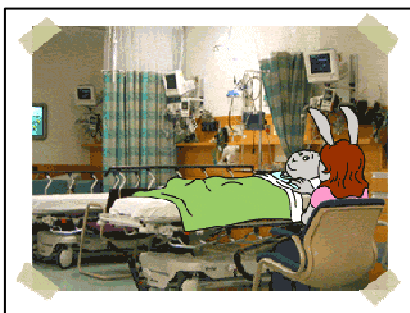
Patienter med CHS ska följa samma procedurer som andra patienter, inklusive en detaljerad utvärdering före anestesi. Det ska hjälpa till att tydliggöra vilken metod och vilka inställningar som används för den mekaniska ventilationen, typen av trakeostomitub eller maskmodellen för

narkosläkaren. Narkosläkaren ska också informera sig om andra aspekter hos det autonoma systemet kan vara ett problem, inklusive hjärtrytm, blodtryck, cirkulation och kroppstemperatur. Det kan vara nödvändigt att utföra ett EKG eller en 48 - 72 timmars EKG-registrering (Holter) för att ta reda på om det förekommer störningar i hjärtrytmen.

ÄR DET NÖDVÄNDIGT ATT VÄLJA ETT SPECIFIKT SJUKHUS FÖR ANESTESI AV PATIENTER MED CHS?

Allmän anestesi (där patienten sövs) ska utföras av kirurger och narkosläkare som är vana vid att hantera mer komplicerade åkommor hos andningsstyrningen och kroppens autonoma nervsystem. Dessutom är det viktigt att det finns ett uppvakningsrum där patienten kan övervakas noggrant när patienten vaknar gradvis från anestesi. Under denna period kan patienten återgå till att använda sin egen mekaniska ventilation och upphöra med den först i helt vaket tillstånd. Det är bäst att välja ett sjukhus som redan är vant vid att behandla patienter med CHS.

VILKEN TYP AV VÅRD SKA ÖVERVÄGAS FÖR PERIODEN EFTER OPERATION/ANESTESI?



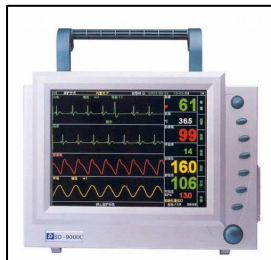
Efter anestesi ska patienter som är drabbade av CHS övervakas i ett uppvakningsrum med pulsoximeter (syremättnad eller SpO₂) och elektrokardiogram (EKG - hjärtrytm). Regelbundna observationer ska utföras av SpO₂, hjärtrytm, andningsfrekvens, blodtryck, kroppstemperatur och blodsocker. Koldioxidnivåerna (CO₂) ska helst också övervakas. Narkosläkaren bestämmer hur länge patienten ska stå under observation innan han/hon kan skrivas ut från uppvakningsrummet. Det kan röra sig om ett par timmar. Längre perioder innebär normalt överföring till en intermediärvårds- eller intensivvårdsenhet.

GÅR DET ATT SKRIVA UT EN PATIENT SAMMA DAG SOM PROCEDURERNA UTFÖRS UNDER ALLMÄN ANESTESI?

Även om det är möjligt om patienten har vaknat helt och alla observationer har varit upprepat normala, kan det vara bättre att observera patienten på sjukhuset åtminstone under 24 timmar.

VILKEN TYP AV ÖVERVAKNING SKA UTFÖRAS EFTER PREMEDICINERING?

Premedicinering är det läkemedel som ges till patienter före operation/anestesi. Lugnande medel ska aldrig användas om patienten inte är helt ventilerad. Patienten får inte lämnas ensam om det ges premedicinering. En utbildad sjuksköterska eller narkosläkaren ska stanna kvar i närheten av patienten och övervakning av SpO₂ och CO₂ ska påbörjas. Patientens egna mekaniska ventilator måste vara tillgänglig och kan startas om syre och koldioxidnivåerna börjar att frångå de normala värdena.



OCH UNDER ALLMÄN ANESTESI?

Viss specifik övervakning ska alltid finnas för patienter med CHS, inklusive följande: SpO₂ (mättnad på en pulsoximeter); hjärtrytm och EKG (elektrokardiogram); CO₂ (sluttidal eller transkutan); icke-invasivt systemiskt blodtryck (BP); och kroppstemperatur (T°). Ytterligare övervakning krävs för mer komplicerade och invasiva procedurer.

OCH EFTER ALLMÄN ANESTESI?

All övervakning ska användas under uppvakningsperioden tills patienten antingen är helt vaken eller tillbaka på sin vanliga ventilation. Behovet av ytterligare övervakning beror på patientens tillstånd och procedurernas karaktär och bestäms av narkosläkaren.

GÅR DET ANVÄNDA PATIENTENS EGNA VENTILATOR UNDER PREMEDICINERINGEN OCH UNDER UPPVAKET FRÅN ALLMÄN ANESTESI?

Patienter med CHS ombes normalt att ta med sin utrustning för att den ska finnas till hands. Det kan hända att den utrustning som används hemma kan vara användbar och behövas under övergången från anestesi till komplett uppvaknande. Det används en annan typ av ventilator under operationen/proceduren.

KAN DET HÄNDA ATT TRAKEOSTOMITUBEN BYTS UT UNDER PROCEDUREN?

Trakeostomituber utan kuff sitter ofta inte bra och försvårar den mekaniska ventilationen under allmän anestesi. Det kan hända att narkosläkaren behöver byta ut tuben och använda en tub med kuff under allmän anestesi. Tuben utan kuff kan sättas tillbaka när patienten vaknar.

ÄR DET NÅGOT PROBLEM MED ATT TA LÄKEMEDEL?

Lugnande medel ska normalt inte användas vid CHS om det inte föreskrivs specifikt av en läkare som har erfarenhet av att hantera CHS och där övervakning med kapacitet att starta ventilation är tillgänglig. De flesta andra läkemedel som dagligen används på barn kan användas. Rådfråga alltid din egen CHS-läkare vid tveksamheter.

SKA BARN MED CHS TA VANLIGA VACCINATIONER OCH BEHÖVS DET NÅGRA EXTRA?

Ja, alla de vanliga vaccinationerna ska ges. Det finns ytterligare vaccinationer som kan ges, t.ex. den årliga influensavaccinationen för att hjälpa till att reducera risken för influensa och luftvägsinfektioner, och pneumokockpolysackaridvaccinet som hjälper till att skydda mot några typer av bakteriell (pneumokock) lunginflammation.

Palivizumab är en behandling med månadsvisa injektioner av antikroppar mot respiratoriskt syncytialvirus (RSV), ett virus som ger bröstkorgsinfektioner det första eller andra levnadsåret och vilka kan bli allvarliga hos barn med långvarig ventilation. Palivizumab ska övervägas i början av RSV-säsongen hos barn med långvarig ventilation som är yngre än 24 månader.

18. NÖDSITUATIONER - IGENKÄNNING OCH RESPONS

VILKA TYPER AV NÖDSITUATIONER KAN UPPSTÅ?

Patienter med CHS löper större risk än andra att hamna i nödsituationer p.g.a. sin åkomma och de behandlingar som de behöver. Medvetenhet om dem och effektiv ventilation minskar risken för att de ska inträffa. Tidig igenkänning av försämringen kan minska risken för att skada uppstår.

Huvudriskerna är andningsproblem samt hjärt- och andningsstillestånd som beror på följande:

- problem med luftvägar eller trakeostomi
- svimningsepisoder eller kollaps (synkope)
- episoder med andningsuppehåll (småbarn)
- attacker (konvulsioner eller anfall)
- fel på utrustningen såsom strömavbrott eller tekniska fel på ventilatorn.

HUR KÄNNER JAG IGEN ANDNINGSPROBLEM?

Eftersom andning är en livsviktig funktion och detta är det primära problemet för patienter med CHS är det speciellt viktigt att kunna känna igen andningsproblem.

Hos personer **utan** CHS känns andningssvårigheter som ett andningsobehag, tryck över bröstkorgen eller andfåddhet (se figur).



Recession av bröstkorgsväggen syns inte alltid hos patienter med CHS.

Vid CHS kan dessa förnimmelser utebli eller uppträda sent som en sjukdom. Det går därför inte att förlita sig på dessa **symtom**. På samma sätt kan vårdpersonal inte förlita sig på att de vanliga **tecknen** på försämrad andning indikerar andningssvårigheter såsom snabb andning (takypné), indragning av bröstkorgsväggen (recession), vidgade näsborrar, konstiga andningsljud och användning av extra andningsmuskler.

Vid CHS är de mest användbara indikationerna på andningsproblem följande:

- blek, grå eller blå till utseendet
- svettning
- överdriven trötthet
- eventuella onormala andningsförnimmelser
- sjunkande blodsyrenivåer
- stigande koldioxidnivåer.

Det är viktigt att ha en pulsoximeter (syremättnadsmonitor; normal $SpO_2 = 95 - 100 \%$) och/eller en koldioxidmonitor tillgänglig som kan användas i händelse av respiratorisk sjukdom (även förkylningar) eller vid andra andningssymtom.

HUR HANTERAR JAG ANDNINGSPROBLEM?

Om en patient med CHS har ovanstående symtom eller avvikande mätvärden för syre eller koldioxid, ska du antingen följa vårdplanen för nödsituationer som du har fått eller kontakta din vårdpersonal.



Det finns en risk med att ge ytterligare syre till en patient med CHS som andas på egen hand utan att ge assisterad ventilation, eftersom underandningen inte behandlas (vilket visas av höjningen i koldioxidnivåer). Att bara ge syre kan i själva verket nedsätta andningen ytterligare så att koldioxidnivåerna höjs ännu mer och medför koma. Om syre ges ska alltid effektiv ventilation ges och koldioxidnivåerna ska övervakas.

Om individen har slutat att andas eller inte visar några livstecken måste du utföra hjärt- och lungåterupplivning (s.k. första hjälpen eller mun mot mun-metoden) och ringa 112. Vårdpersonal visar dig hur du utför första hjälpen. Du ska ha övat på en docka.

HUR HANTERAR JAG PROBLEM MED LUFTVÄGEN (TRAKEOSTOMI)?

Om individen har en trakeostomi visar vårdpersonal dig hur du hanterar problem med den, inklusive vad du ska göra om den hamnar fel eller blir tilltäppt. Om du har en trakeostomi går första hjälpen till på ett annat sätt vilket vårdpersonalen lär dig.

HUR HANTERAR JAG EN SVIMNING ELLER ETT ANFALL?

De är vanligare vid CHS men hanteras inledningsvis på ett liknande sätt som hos andra individer. Dessutom är det viktigt att säkerställa att individen antingen andas tillräckligt eller är väl ventilerad. Första hjälpen innebär normalt att du lägger individen ned på avstånd från eventuella omkringliggande faror samtidigt som luftvägen hålls fri, t.ex. genom att använda framstupa sidoläge.

Framstupa sidoläge



Assisterad ventilation måste ges om andningen inte är tillräcklig, vilket syns på att bröstkorgen bara rör sig lite eller inte alls, eller på att läpparna, tungan och tandköttet blir blå. Om det inte finns en ventilator att tillgå omedelbart ska du använda ett annat sätt att ventileras, t.ex. följande:

- en andningsballong
- mun mot mun- eller mun mot trakeostomi-lunginblåsningar.

Försök till att väcka individen kan även öka ventilationen.

Andningsballong för återupplivning



HUR HANTERAR JAG EPISODER MED ANDNINGSUPPEHÅLL?

De är vanliga hos småbarn och triggas ofta av något obehagligt såsom smärta, rädsla eller ilska. De flesta är kortvariga och återhämtning sker utan behandling. En del barn har dock syrenedsättningar vilket orsakar blå läppar (cyanos) eller långsammare hjärtrytm. De kan orsaka

medvetslöshet. Enkel första hjälpen ges, såsom att förhindra att patienten kan skada sig själv på omkringliggande föremål. Lunginblåsningar ska ges (som vid grundläggande första hjälpen eller hjärt- och lungåterupplivning) om andningen inte är tillräcklig.



Blåaktig (cyanotisk), andningsuppehåll med krökt rygg

VAD HÄNDER OM DET BLIR FEL PÅ UTRUSTNINGEN?

Din utrustning behöver regelbundet genomgå service för att minska riskerna för att det plötsligt blir fel på den. Trots att du tar väl hand om utrustningen måste du vara förberedd på risken för att det blir fel på den.

De flesta utrustningar använder ström från elnätet. Varje anordning ska därför helst ha en batteriströmkälla som täcker upp vid eventuella strömbrott. Följande omfattas:

- ventilator
- pulsoximeter (syremättnadsmonitor)
- sug (för trakeostomi).

Om batteriet inte fungerar är det viktigt att det finns något sätt att utföra lunginblåsningar eller rensugning mekaniskt. En andningsballong är ovärderlig.

Andra fel på utrustningen hanteras genom att det finns en reservanordning eller tillgång till tekniker dygnet runt. Din läkare diskuterar detta med dig.

Om du tror att det kan uppstå andra nödsituationer ska du diskutera dem med din läkare eftersom det är bäst för dig och ditt barn att du är förberedd på sådana händelser.

NÅGRA PÅBUD OCH FÖRBUD

- ✓ Individer med CHS ska undvika lugnande läkemedel inklusive premedicinering före operation om det inte planeras för ventilation.
- ✓ Vuxna och ungdomar ska minimera sitt alkoholintag eftersom det har varit förknippat med plötslig död.
- ✓ Individer känner eventuellt inte av andfåddhet och asfyxi och ska övervakas noggrant när de simmar. Det avrådes från att dyka.

19. CHS OCH HJÄRNAN

VARFÖR KAN EN PATIENT MED CHS HA NEUROLOGISKA PROBLEM?

CHS är en genetisk avvikelse tidigt i fosterlivet som drabbar utvecklingen av det autonoma nervsystemet (ANS). Det autonoma nervsystemet styr automatiska funktioner såsom andning, cirkulation, hjärtrytm, magaktivitet, kroppstemperatur, svettning o.s.v. och är starkt kopplat till hjärnaktivitet.

Huvudavvikelsen vid CHS omfattar en reducerad förmåga att svara på förändringar i blodsyre- och koldioxidnivåer genom att ändra ventilationen. Blodsyre- och koldioxidnivåerna kan därför sjunka och stiga med skadliga effekter på hjärnan och hjärtat. Vissa drabbade individer kan påvisa andra problem som drabbar hjärnan och utvecklingen som inte nödvändigtvis är kopplade till episoder med akut hypoxemi och kan vara ett direkt resultat av det primära neurologiska problemet som är förknippat med CHS.



VAD ÄR ANFALL?

Anfall är symtom på ett hjärnproblem. De inträffar p.g.a. plötslig, avvikande, överdriven eller samtidig neurologisk aktivitet i hjärnan.

HUR SER DE UT?

Anfall kan orsaka ofrivilliga förändringar i kroppsrörelse eller -funktion, förnimmelse, medvetenhet eller beteende. De är ofta förknippade med en plötslig och ofrivillig sammandragning av en muskelgrupp och medvetslöshet.

Anfall kan orsakas av episoder med akut hypoxemi eller kan hos vissa drabbade individer uppstå oprovocerat.

Optimal syresättning och ventilation hos patienter med CHS reducerar risken för episoder med hypoxemi. Hos individer med allvarligare former av CHS kan dock anfall övergå till bestående anfallssjukdom som kräver antikonvulsiv profylax.

NEUROKOGNITIV UTVECKLING HOS BARN MED CHS

KOMMER MITT BARN ATT UTVECKLAS NORMALT?

Barn med CHS ligger normalt i skiktet med långsammare inläring avseende mental bearbetningsförmåga, i kombination med suboptimal skolprestanda och/eller minskad intellektuell funktion. Neuropsykologisk funktion verkar stå i relation till ett bra ventilationsstöd och allvarlighetsgraden hos CCHS.

De flesta barn med CHS går i vanliga klasser i vanliga skolor. Vissa drabbade individer kan dock ha inlärningsvårigheter och kräva undervisning i specialklasser.

KAN MITT BARN UPPNÅ NORMAL INTELLEKTUELL FUNKTION?

Normal intellektuell funktion verkar vara förknippad med en tidig diagnos och optimalt ventilationsstöd.

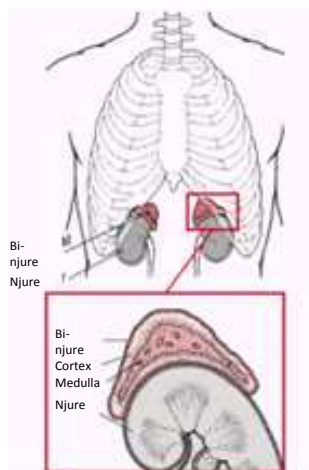
Regelbunden och omfattande intellektuell testning kan identifiera problemet och möjliggöra aktiva utbildningsåtgärder som tillsammans med optimal ventilationsbehandling kan säkerställa maximala möjligheter för barnets neurokognitiva utveckling.

VAD GÄLLER AVSEENDE HANS/HENNES MOTORISKA UTVECKLINGSSTEG?

Det finns en stor chans att ditt barn når alla de motoriska utvecklingsstegen i tid men många spädbarn med CHS har mindre muskelmassa och/eller en försenad motorisk utveckling som gör att olika neurofysioterapeutiska program behöver inkluderas.

VAD GÄLLER AVSEENDE UTVECKLING AV TUMÖRER I NEURALLISTEN?

Neurallistceller är transitoriska, migrerande celler som under tidig fosterutveckling ger upphov till åtskilliga celler i det autonoma nervsystemet. Tumörer i neurallisten kan ofta uppträda i individer med allvarligare former av CHS. De kan uppträda nedför ena sidan av ryggraden, oftast i bröstkorgen eller buken, eller i binjurarna precis ovanför njurarna.



SYN

Patienter med CHS uppvisar ofta synavvikelser som beror på neural styrning av ögonfunktion. De flesta har smala pupiller som reagerar dåligt på ljus. De kan också ha strabism av olika slag och därmed problem med inåtskelning eller närsynthet.

HÖRSEL

Vissa patienter med CHS kan ha hörselproblem. De kan vara kopplade till fel i de perifera eller centrala, neurala hörselbanorna. Det är viktigt att diagnostisera hörsselfel tidigt i sjukdomsförloppet för att underlätta korrekt talutveckling hos barn med CHS som även kan påverkas av behovet av trakeostomi.

Många spädbarn med CHS har svårigheter att svälja. För att underlätta näringsintaget kan det krävas att en gastrostomitub placeras i deras mage. Denna kan normalt tas bort vid högre ålder.

20. CHS OCH MAGEN

VARFÖR PÅVERKAR CHS MAGEN?

Eftersom CHS påverkar det autonoma nervsystemet (ANS) som styr automatiska funktioner såsom andning, cirkulation, hjärtrytm, magaktivitet, kroppstemperatur och svettning. Problem är därför förväntade i mage, hjärta och ögon. Även vissa tumörer kan uppträda oftare.

VILKA ÄR DE VANLIGASTE MAGPROBLEMEN?

De vanligaste magproblemen är Hirschsprungs sjukdom, gastroesofageal refluxsjukdom och andra motilitetsstörningar såsom diarré utan infektion eller problem med att svälja.

VAD ÄR HIRSCHSPRUNGS SJUKDOM?

Hirschsprungs sjukdom kan vara förknippad med patienter med CCHS. Denna matsmältningsstörning, s.k. kongenital aganglionos megakolon, orsakas av defekta tarmnerver. Längden på den drabbade tarmen varierar.

Den kliniska presentationen kan vara en försenad passage av den första avföringen under nyföddperioden eller olika grader av förstoppning. I sin allvarligaste form kan den uppträda som tarmobstruktion.

Behandlingen av Hirschsprungs sjukdom innebär att den drabbade delen av tarmen avlägsnas kirurgiskt och de två resterande ändarna av den normala tarmen därefter förenas. Detta utförs normalt i spädbarnsåldern. Ibland måste kirurger utföra en kolostomi vilket innebär att tarmen förs till ytan av buken och att den slutgiltiga reparationen utförs vid ett senare tillfälle.

VAD ÄR GASTROESOFAGEAL REFLUXSJUKDOM?

Gastroesofageal refluxsjukdom (GERD) hos barn med CCHS beror på oförmåga hos den nedre esofageala sfinktern, en ringliknande muskel som dras samman för att förhindra att maginnehållet åker tillbaka upp i matstrupen (esofagus). Om barriären mellan esofagus och buken inte fungerar, sker reflux (tillbakaflöde) av magsyra och annat maginnehåll. Det medför att syra inflammerar esofagus och larynx (stämband) och kan t.o.m. medföra att mat sugas in i lungorna.

Symtomen varierar och inkluderar upprepad kräkning eller andningssymtom såsom hosta. Drabbade individer kan också känna smärta, inklusive halsbränna eller lätt irritation. Behandling är medicinering som reducerar syraproduktionen. Kirurgiskt ingrepp är möjligt om medicineringen inte ger effekt.

VAD ÄR MOTILITETSSTÖRNINGAR?

Vissa barn med CCHS lider av motilitetsstörningar vid frånvaro av Hirschsprungs sjukdom. Normalt flyttas maten genom magtarmkanalen av rytmiska sammandragningar (peristaltik).

I händelse av motilitetsstörningar sker inte dessa sammandragningar koordinerat. Symtom kan t.ex. vara svårighet att svälja, kräkning, illamående, förstoppning och diarré. De flesta av dessa symtom kan behandlas genom medicinering, specialkost och träning. I vissa fall, t.ex. om barnet inte kan svälja, är det dock nödvändigt att använda en matningstub ett tag. De flesta barn lär sig att svälja när de blir äldre.

21. CHS OCH HJÄRTAT

VILKA ÄR DE VANLIGASTE HJÄRTPROBLEMEN VID CCHS?

De vanligaste hjärtproblemen är arytmier och pulmonell hypertension.

VAD ÄR ARYTMIER?

Arytmier är oregelbundna hjärtslag. Den vanligaste arytmien vid CCHS är **bradykardi** vid vilken hjärtat slår långsammare eller t.o.m. stannar några sekunder. Dessa hjärtavvikelser kan vara symtomfria eller så kan patienter ha återkommande svimningsepisoder, s.k. **synkope** (en övergående förlust av medvetande och kroppshållning med omkullfall och spontan återhämtning). Om dessa uppehåll är långvariga kan de leda till hjärtstillestånd eller t.o.m. plötslig död.

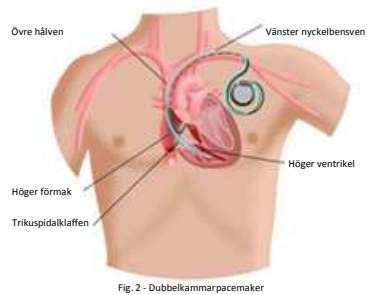
HUR DIAGNOSTISERAS ARYTMIER?

Avvikelser i hjärtrytmen kan detekteras genom långvarig övervakning med elektrokardiografi (EKG) som varar 24 - 72 timmar, s.k. Holter-övervakning.



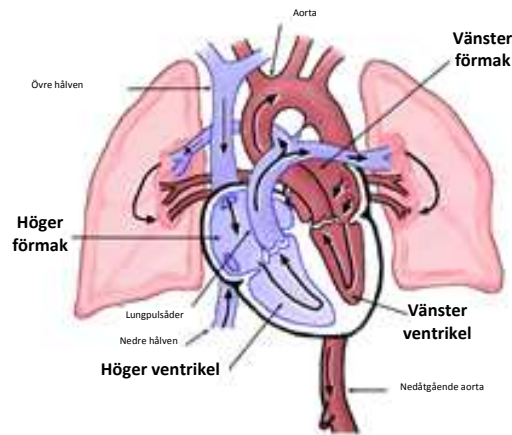
KAN DESSA PROBLEM BEHANDLAS?

En kardiolog fastställer behovet av medicinering, eller i allvarliga fall en hjärtpacemaker, utifrån Holter-övervakning och symtom. Pacemakern är en liten anordning som implanteras under huden. Den har trådar som analyserar hjärtrytmen. Om rytmen är lägre än ett fastställt värde skickar pacemakern elektriska signaler med trådar för att stimulera hjärtslag.



VAD ÄR PULMONELL HYPERTENSION/COR PULMONALE?

Pulmonell hypertension är högt blodtryck i artärerna som tar blodet till lungorna för att syresättas. Kronisk låg blodsyre- eller koldioxidnivå gör att musklerna i blodkärlens väggar dras samman och medför att blodtrycket i dem stiger, en situation som kallas för pulmonell hypertension. De höga trycken i kärlen medför att hjärtat arbetar hårdare för att cirkulera blodet genom lungorna. Om trycket är för högt orkar inte hjärtat med och blir förstorat, en typ av hjärtfel som kallas för cor pulmonale.



HUR KÄNNER JAG IGEN PULMONELL HYPERTENSION?

Lindrig pulmonell hypertension kan vara symtomfri eller orsaka blåaktig missfärgning av läppar och hud, [trötthet](#) och [andfåddhet](#). När patienter utvecklar cor pulmonale blir dessa symtom värre och patienter kan ha svullnad i vristen och fötter (periferalt ödem) samt svullen buk (askites).



HUR DIAGNOSTISERAS PULMONELL HYPERTENSION?

Pulmonell hypertension kan diagnostiseras av en kardiolog med hjälp av ekokardiografi (ECHO eller hjärtultraljud) och EKG med överenskomna tidsintervall.

KAN PULMONELL HYPERTENSION FÖRHINDRAS ELLER BEHANDLAS?

Den kan behandlas genom att undvika låga blodsyrenivåer och höga koldioxidnivåer. Optimala ventilationsinställningar ska därför säkerställas tidigt.

När cor pulmonale har utvecklats kan den behandlas på olika sätt såsom genom optimering av ventilationssyre och olika typer av medicinering.

BEROR ALLA SVIMNINGSEPIDODER PÅ ARYTMER VID CHS?

Nej, barn kan även ha svimningsepisoder kopplade till ortostatisk hypotension, s.k. **postural hypotension**. Det är en följd av lågt blodtryck som uppträder när du reser dig. Postural hypotension kan även göra att du känner dig yr eller omtöcknad, eller orsaka suddig syn, och kallas även för neurokardien synkope.

22. CHS OCH TUMÖRER

UTVECKLAR PATIENTER MED CHS OFTA TUMÖRER?

Nej, men ett fåtal patienter med CHS kan utveckla tumörer som inte nödvändigtvis behöver vara farliga. Sedan upptäckten av specifika förändringar i generna hos patienter med CHS har det visat sig att inte alla patienter har en högre risk att någonsin utveckla en tumör i neurallisten. I synnerhet patienter med längre upprepade polyalaninexpansionsmutationer, vilket innebär 20/28 till 20/33 och de med missens-, nonsens- eller frameshiftmutationer behöver bedömas noggrannare. För mer information, se broschyren om genetiska upptäckter.

Patienter med ROHHAD löper större risk att utveckla tumörer.

Cellerna som förändras och kan bygga tumörerna härstammar från nervsystemets celler. Dessa cellknippen kallas för neurallisten. Dessa tumörer tenderar att visa sig tidigt i barndomen.

VILKA ÄR SYMTOMEN?

Ofta har patienten inga symtom i de tidiga stadierna. Senare presentation beror huvudsakligen på tumörens placering. I buken kan en tumörmassa orsaka svullen mage eller **förstoppning** eller t.o.m. kronisk diarré. I bröstkorgen kan en tumör orsaka andningsproblem. Genom att trycka på ryggraden kan en tumör orsaka svaghet och därmed en oförmåga att stå, krypa eller gå, eller urineringsproblem.

HUR HITTAR MAN TUMÖRER?

Tumörerna producerar ämnen som går att upptäcka i blodet (t.ex. neuronspecifikt enolas) eller i urinen (katekolamin). Olika avbildningsmetoder kan även vara till stor hjälp.

KAN DESSA TUMÖRER BEHANDLAS?

Ja, fast behandlingen av tumörer som härstammar från neurallisten varierar beroende på deras typ, grad och placering.

Kirurgi är ofta ett alternativ och/eller kemoterapi kan vara till hjälp. Behandlingen är normalt specifik för patienten.

