

www.ichsnetwork.eu



متلازمة نقص التنفس المركزية

كتيب معلومات للمريض والمعالج

نسخة 2-1 – نوفمبر 2012

الهدف من هذا الكتيب تقديم معلومات أساسية للمرضى والمعالجين عن كيفية تشخيص الأطباء لمتلازمة نقص التنفس المركزية وتعاملهم معها، بما في ذلك النمط الأكثر شيوعا وهو متلازمة نقص المناعة المركزية الخلقية. ويقدم الكتيب أيضا معلومات عن كيفية التعايش مع متلازمة نقص التنفس المركزية. والكتيب متاح على الموقع التالي: www.ichsnetwork.eu

جدول المحتويات

رقم الفصل	عنوان الفصل المقدمة والتشخيص	الصفحة
1	تمهيد	
2	مقدمة لمتلازمة نقص التنفس المركزية	
3	فهم عملية التنفس	
4	العرض التحليلي لمتلازمة نقص التنفس المركزية	
5	نظرة عامة على متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية	
6	نظرة عامة على ROHHAD	
7	متلازمة نقص التنفس المركزية والجينات	
العناية بالمريض		
8	متلازمة نقص التنفس المركزية ودعم للتنفس	
9	التنفس باستخدام الفجر الرغامي	
10	التنفس عن طريق القناع (الأنفي)	
11	الإنظام الحجابي	
12	الانتقال من نوع إلى نوع آخر من أنواع دعم التنفس	
13	المراقبة المنزلية	
14	الخدمات والمتابعة	
15	الحياة اليومية	
16	عدم الاحتياج إلى الآخرين	
17	التخدير والدواء والتطعيمات	
18	حالات الطوارئ – الاكتشاف والاستجابة	
مسائل أخرى		
19	متلازمة نقص التنفس المركزية والمخ	
20	متلازمة نقص التنفس المركزية والمصران	
21	متلازمة نقص التنفس المركزية والقلب	
22	متلازمة نقص التنفس المركزية والأورام	
23	الاختصارات والمسرد	

1. تمهيد

تعد متلازمة نقص التنفس المركزية CHS بمثابة حالة نادرة تم التعرف عليها في بداية السبعينيات. وفي واقع الأمر لا يمر على أغلبية الأخصائيين الصحيين حالة متلازمة نقص التنفس المركزية بل وحتى الأطباء السريريين المتخصصين في ملاحظة حالة المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية في الغالب لن يصادفون سوى حالة أو اثنتين من الحالات المصابة بهذه المتلازمة. ومع تزايد تشابك التطورات والبحوث الطبية ومهارات الإدارة وصعوبة متابعة هؤلاء الأطباء لأحدث التطورات المتعلقة بموضوعات محددة في ظروف نادرة، تم تدشين شبكات طبية حيث يمكن لعدد أقل من هؤلاء الأطباء السريريين التعرف على عدد أكبر من هذه الحالات.



بالنسبة إلى متلازمة نقص التنفس المركزية، أنشأ الأطباء في فرنسا أول شبكة وطنية وبعد ذلك بدؤوا في تطوير روابط مع أطباء آخرين في دول أوروبية أخرى. وقد بدأت شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية بمجموعة من الأطباء في 2004 وبعد ذلك حصلت في عام 2009 على تمويل لتنفيذ مشروع تطوير أوروبي لإنشاء سجل متلازمة نقص التنفس المركزية، ومطالعة الخدمات التي تقدم في الاتحاد الأوروبي، ووضع أدلة طبية إرشادية، وإنشاء موقع الكتروني، وتقديم معلومات عن المريض والمعالج. ويمثل هذا الكتيب أحد الثمار الأولى لهذا التعاون الأوربي الموحد ونتمنى أن يؤتي ثماره المرجوة. ومن المهم أن يتم العرفان بالجميل للأطباء المشاركين، ومن ثم تم إدراج أسماؤهم في الجزء الوارد أدناه. ونحن نعرب عن عميق شكرنا للأسر ومجموعات دعم الأسر على التعليقات التي قدموها.

الأطباء

راكويل بورتو، مدريد، أسبانيا
موريتز روهرباخ، ميونخ، ألمانيا
مارتين صامويل، ستوك أون ترينت، المملكة المتحدة
جوهانز سخويبر، ميونخ، ألمانيا
إرينا سنيسيك، زغرب، كرواتيا
ها ترانج، باريس، فرنسا

أجنيتا ماركستروم، ستوكهولم، السويد
ماريك مجدال، وارسو، بولندا
فرانسييسكو موراندي، إربا، إيطاليا
جيانكارلو أوتونيلو، جينوفا، إيطاليا
جوشن بينتر، ميونخ، ألمانيا
أندرياس بفليجر، جراز، النمسا
رافايل بيوميلي، فلورنسا، إيطاليا

إيزابيلا سيشريني، جينوفا، إيطاليا
هلينا إستيفاو، كويمبرا، البرتغال
ماتياس فريك، ميونخ، ألمانيا
أنجليز جراسيا، مدريد، أسبانيا
باربرا جنيدويك، ليوبليانا، سلوفينيا
مريان كاتز سلامون، ستوكهولم، السويد
ديفيد كلنر، لندن، المملكة المتحدة

لندا ميدلنتون، مجموعة دعم أسري بريطانية
ماري فاندريان، شبكة أسرية لمتلازمة نقص التنفس المركزية الخلقية،
الولايات المتحدة الأمريكية

فيليب إموتشا، فرنسا

مجموعات الدعم الأسرية
أليساندرا كاركانو، إيطاليا

مارتين صامويل، شريك بريطاني لشبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية، أبريل 2012

متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الأولى 2012 – صفحة 3

2. مقدمة

متلازمة نقص التنفس المركزية عبارة عن مجموعة من الاضطرابات التي من بينها نقص التنفس بسبب مشكلة في طريقة معالجة المخ وإرساله رسائل إلى الحجاب الحاجز وعضلات جدار الصدر المسؤولة عن حركة التنفس. ونجد أن أكثر الأنماط انتشارا هو متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية والتي تظفر في الشهر الأول من الحياة، غالبا بعد فترة قصيرة من الولادة. وقد يظهر نمط أقل قسوة من متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية في مرحلة متأخرة من الطفولة أو حتى في مرحلة البلوغ (متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية في مرحلة متأخرة). وثمة نوع من نقص التنفس مرتبط بمشكلات هرمونية تظفر في فترة متوسطة من مرحلة الطفولة، وهي حالة يطلق عليها السمنة سريعة الظهور المتزامنة مع وجود اضطراب وظيفي وطائي (ما تحت المهاد) ومستقلي (ROHHAD). وتشمل جميع الأنماط إلى حد ما مشكلات في أجزاء أخرى من الجهاز العصبي الذاتي في جسم الانسان.

ولا يعلم كم عدد المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية. وثمة تقديرات تشير إلى أن النسبة في مكان ما قد تكون طفل مصاب واحد من بين كل 50000-200000 طفل حي، وهو ما يجعل هذه الحالة نادرة فعلا. وفي الدول الأوروبية الأكبر حجما، يكون في كل منها تقريبا ما بين 50 إلى 100 حالة مصابة بهذه المتلازمة. ولا توجد معلومات كاملة عن المكان الذي يعيش فيه الأطفال أو البالغين المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية في هذه الدول، رغم إنشاء سجل متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبي الموحد، كما يوجد الآن في فرنسا.

وكان يطلق على متلازمة نقص التنفس المركزية اسم لعنة أوندين، وهو اسم غير ملائم أطلق على هذه الحالة في عام 1962. ويأتي هذا الاسم من أسطورة ألمانية حيث وضعت الحورية، أوندين، لعنتها على زوجها الفاني غير الوفي، بأن أزلت جميع وظائف جسمه التلقائية ومن ثم كان يجب عليه أن يتذكر أن يتنفس. وعندما ذهب إلى النوم، توقف عن التنفس. ومع ذلك، لا يتوقف معظم المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية عن النفس بشكل كامل، ولكنهم لا يتنفسون بعمق بشكل كافي.



3. فهم عملية التنفس

لماذا التنفس ضروري؟

يعد التنفس بمثابة عملية حيوية عن طريقها ينقل الأكسوجين إلى الدم ويتم إخراج ثاني أكسيد الكربون، وهو مادة نفايات ناتجة عن عملية الأيض، إلى خارج الجسم. وتعتمد وظيفة الخلية وبقاؤها حية على إمدادها المستمر بالطاقة البيوكيميائية ("الوقود") من خلال عملية استهلاك السكر (الجلوكوز) والأكسجين وإنتاج ثاني أكسيد الكربون والماء. وبينما يحتوي الجسم على مخزون كبير من الجلوكوز يمكنه من احتمال فترات الصيام، لا يوجد مخون من الأكسوجين وقد يحدث تلف الأنسجة في دقائق عند توقف التنفس.

كيف يحدث التنفس؟

يتكون جهازنا التنفسي من معابر للهواء (الأنف، الحلق، القصبة الهوائية، الشجرة القصبية)، والقفص الصدري، وعضلات التنفس (عضلات جدار الصدر والحجاب الحاجز) والرئتين. ويتم التنفس بتوجيهات من المخ، والذي يرسل نبضات منتظمة من خلال الحبل الشوكي والأعصاب المحيطية إلى الحجاب الحاجز. ويؤدي انقباض الحجاب الحاجز إلى زيادة وإنقاص حجم القفص الصدري، ما يؤدي إلى دفع الهواء إلى داخل وإلى خارج الرئتين. ويحدث تبادل الغاز عندما تكون الرئتين ممتلئة وينتشر الأكسوجين من مساحة الهواء إلى الدم ويتحرك ثاني أكسيد الكربون في الاتجاه المعاكس.

كيف يتم التحكم في عملية التنفس؟

تقوم مجموعة من أجهزة الاستشعار النسيجية العصبية المحددة بالمراقبة المحكمة لكل من تركيز الأكسوجين وتركيز ثاني أكسيد الكربون في الدم، وتوجد أجهزة الاستشعار هذه بشكل رئيسي في المخ. ويكون المعدل الطبيعي لضغط الأكسوجين في الدم الشرياني (PO_2) هو 100-70 ملي متر زئبق (9.7-13.3 كيلو باسكال) ومعدل التشبع بالأكسوجين (SpO_2)، والذي يمكن قياسه أكثر سهولة عن طريق قياس التأكسج في الدم، يبلغ 95-100%. ويقدر المعدل الطبيعي لضغط ثاني أكسيد الكربون (pCO_2) بـ 35-45 ملي متر زئبق.

ويطلق على كمية الهواء التي يتم استنشاقها في كل مرة تنفس الحجم المدي (TV). ويحدد معدل التنفس (RR) والحجم المدي معدل التنفس في الدقيقة (MV).

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

ومن ثم عند تسارع عملية الأيض وبالتالي تزايد الحاجة إلى امتصاص الأكسجين والتخلص من ثاني أكسيد الكربون، كما يحدث عند التمرين أو الحمية، يزيد الجهاز التنفسي معدل وعمق التنفس لتعديل معدل التنفس في الدقيقة.

كيف يتغير نمط التنفس حسب مراحل العمر؟

يحتاج الكائن الحي في مرحلة الشباب والنمو إلى معدل أكبر من الطاقة والأكسجين. ويتغير معد التنفس في الدقيقة ليناسب هذه الاحتياجات بشكل رئيسي من خلال معدل التنفس، ليتراوح ما بين 40 مرة تنفس في الدقيقة في مرحلة حديثي الولادة، ومعدل 12-18 في الدقيقة في مرحلة البلوغ. وعلى النقيض، يظل الحجم المدي (حوالي 7-10 مل لكل كيلو جرام من وزن الجسم) ثابت نسبيا على مر الوقت.

ما المقصود بنقص التنفس HYPOVENTILATION؟

في مجال الطب، تعني كلمة *hypo* نقص وتعني كلمة نقص التنفسالتنفس، ومن ثم يطلق على مصطلح *hypo*نقص التنفسنقص التنفس. ويحدث ذلك عندما يكون التنفس غير كافي لنقل كمية كافية من الأكسجين إلى الرئتين وإخراج الكمية المناسبة من ثاني أكسيد الكربون. ومن ثم تنخفض معدلات الأكسجين في الدم (*hypoxaemia*) ويرتفع معدل ثاني أكسيد الكربون (*hypercarbia*).

ويمكن أن يتسبب في نقص التنفس أمراض تتعلق بالعضلات، أو الرئتين، أو معابر التنفس العلوية، والمخ، وخاصة في هياكل المخ العميقة (والتي يطلق عليها جزع المخ). ويشمل ذلك الضغط في حالات اليقظة ومتلازمة نقص التنفس المركزية. وبسبب انخفاض معدل التنفس في الدقيقة، ينخفض معدل تشبع الدم بالأكسجين ويرتفع معدل تركيز ثاني أكسيد الكربون. ورغم أن هناك بعض الآليات التعويضية للحفاظ على إمداد الأكسجين في الأنسجة في حالات الإنخفاض الشديدة، تكون حتى الدرجات الخفيفة من نقص التنفس المزمن خطرة على المخ، والقلب، والرئتين.

4. العرض التحليلي لمتلازمة نقص التنفس المركزية

ماذا تعني متلازمة نقص التنفس المركزية؟

تعني متلازمة نقص التنفس المركزية أن نقص التنفس يرجع سببه إلى اضطراب في المخ، والذي لا يكون قادراً على إرسال رسائل لإحداث إنقباض الحجاب الحاجز ومن ثم بدء التنفس. ولا يتفاعل مرضى متلازمة نقص التنفس المركزية مع التغيرات في معدل الأكسوجين وثنائي أكسيد الكربون في الدم. إذ لا يستجيب جزع المخ بزيادة معدل التنفس عند الحاجة إلى ذلك. ولا يدرك الشخص المصاب، سواء عن وعي أو غير وعي، أن تنفسه غير كافي. ومن ثم فهو يتنفس بصعوبة وبمعدل منخفض ولا يحصل على القدر الكافي من الأكسوجين ولا يخرج القدر المناسب من ثاني أكسيد الكربون.

ماذا تعني متلازمة نقص التنفس الخلفية المركزية؟

تعني كلمة خلفي أنك ولدت بهذه الحالة. وتظهر الأعراض إما فور الولادة أو بعد ذلك، أو أن الشذوذ الجيني يكون موجوداً ولكنه لا يكشف عن نفسه لعدة أشهر أو سنوات بسبب أن هذه الحالة من النوع الخفيف. وإذا ظهرت الأعراض بعد الشهر الأول من الولادة أو بعد ذلك، يطلق أحياناً على هذا المرض متلازمة نقص التنفس الخلفية المركزية المتأخرة (LO-CCHS). إذا كانت متلازمة نقص التنفس المركزية مرتبطة بغياب أي من الاضطرابات المشخصة في المخ، أو الأعصاب، أو العضلات، أو الأيض، وليس هناك أعراض جينية أخرى أو تشوه جيني محدد (PHOX2B)، يطلق على ذلك متلازمة نقص التنفس المركزية.

هل ثمة أنواع أخرى من متلازمة نقص التنفس المركزية؟

يطلق على نقص التنفس الذي يظهر في مرحلة متأخرة من الطفولة ويكون مرتبط بزيادة سريعة في الوزن واضطرابات هرمونية اسم ROHHAD.

كيف تظهر متلازمة نقص التنفس المركزية؟

قد تحدث متلازمة نقص التنفس المركزية فقط في أثناء النوم بينما يكون التنفس طبيعي في فترة اليقظة. والطريقة التي تظهر بها هذه المتلازمة على النحو التالي:

- احتياج تنفس آلية (مساعدة) منذ الولادة.

- نوبات زرقان، أو شحوب شديد، أو تحول للون الرمادي.
- حدوث حالات تهدد الحياة بشكل واضح.
- الإصابة بأمراض صدرية حادة.
- إنخفاض شديد في الوزن أو النمو.
- بدء النمو.
- قصور في القلب.
- التعرض لنوبات (انقباضات أو تشنجات)

في الأطفال، نتأكد من وجود متلازمة نقص التنفس المركزية إذا ظهر لديهم أحد الأعراض المذكورة أعلاه مع واحد من الأعراض التالية:

- السمنة السريعة
- اضطرابات سلوكية
- ظمأ مفرط
- اضطرابات هرمونية

ويحكم أيضا بوجود متلازمة نقص التنفس المركزية في الأطفال والبالغين الذين يعانون من:

- اختناق حاد أثناء النوم
- ضعف رد الفعل عند التخدير
- إصابات صدرية حادة تحتاج إلى تنفس ممتدة

وأحيانا، يتم التشخيص بعد الدراسة الجينية التي تجرى على أقارب مريض متلازمة نقص التنفس المركزية.

كيف يتم تشخيص متلازمة نقص التنفس المركزية؟

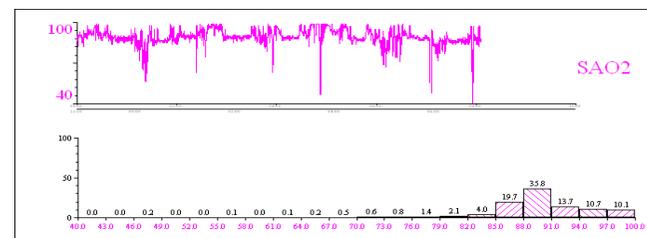
يتم تشخيص نقص التنفس بقياس معدلات ثاني أكسيد الكربون في الدم واكتشاف الدرجات فوق 50 ملي متر زئبق أو 6.7 كيلو باسكال. وهناك قياسات للضغط ويتم إجرائها بأخذ عينة من الدم، أو استخدام مكث استشعار على الجلد (استشعار ثاني أكسيد الكربون عن طريق الجلد) أو من نفس مستنشق (ثاني أكسيد كربون الزفير).

يظهر نقص التنفس بشكل أوضح وتكون نسبة ثاني أكسيد الكربون أعلى في أثناء النوم، وخصوصا في أثناء مرحلة من النوم تعرف باسم مرحلة النوم التي لا يتخللها حركة سريعة للعين. وقد يكون أخذ عينة من الدم إجراء غير دقيق، حيث أن ثقب الإبرة للجلد غالبا يسبب اهتياج، ويوقظ الطفل، ويزيد التنفس.

ويمكن تشخيص نقص التنفس باستخدام تقنيات مختلفة:

تسجيل قياس التأكسج أثناء النوم. وسيكشف هذا الإجراء الهبوط في معدلات الأوكسوجين في الدم، ولكنه لا ينجح في اكتشاف المشكلات الأقل حدة مثل نوبات توقف النفس (انقطاع النفس) دون هبوط في الأوكسوجين. وحيث أن نوبات انقطاع النفس قد تكون طبيعية، قد نحتاج إلى أنواع أخرى من التسجيل.

قياس التأكسج أثناء النوم



التسجيل القلبي التنفسي أثناء النوم. تكتشف هذه الدراسة نوبات انقطاع النفس، ولكنها لا توفر معلومات عن جودة النوم. وقد يحدث أن المريض لا يتعرض لنوبات انقطاع النفس لأنه لم ينام نوما عميقا بشكل كافي حتى يظهر الاضطراب.

تخطيط النوم. ويعد أفضل اختبار يمكن إجراؤه عن طريق مراقبة معدل التشبع بالأوكسوجين SpO2 ومعدلات ثاني أكسيد الكربون CO2 على مدار اليوم. ويتيح اكتشاف $SpO2 < 95\%$ و $CO2 > 50$ ملي متر زئبق (6.7 كيلو باسكال) تشخيص نقص التنفس أثناء اليقظة.

هل يعاني المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية أعراض أخرى غير نقص التنفس؟

تعد متلازمة نقص التنفس المركزية الخلقية ومتلازمة نقص التنفس المركزية الخلقية المتأخرة بمثابة اضطرابات جينية يسببها تشوهات في الجين PHOX2B. وهذا الجين مهم للنمو الطبيعي للنظام العصبي الذاتي والذي يتحكم في الكثير من الأعضاء والعضلات في الجسم. ومن ثم تؤثر التشوهات في الجين PHOX2B على الكثير من وظائف جسم الإنسان.

يعاني حوالي 20% من المرضى من غياب الأعصاب في الأمعاء الكبيرة (داء هيرشيسبرونغ). ويعاني آخرون من الشعور بارتجاع الحامض، وسوء الهضم، وصعوبة في بلع المواد الجامدة.

ويعاني بعض المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية من خطر تكون أورام في أنسجة الأعصاب (ورم عصبي) في الغدة الدرقية (فوق الكليتين)، والعنق، والصدر، والحبل الشوكي؛ وقد تكون هذه الأورام سرطانية أو تنمو بشكل ضار. ويعاني مرضى متلازمة نقص التنفس أعراض أخرى تتعلق باختلالات في النظام العصبي الذاتي، مثل ردود الفعل غير العادية للتلاميذ تجاه الضوء، وتسبب العرق بغذارة وبشكل متقطع، والظمأ، واضطراب ضغط الدم، وضربات القلب، ودرجة حرارة الجسم.

5- نظرة عامة على متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية

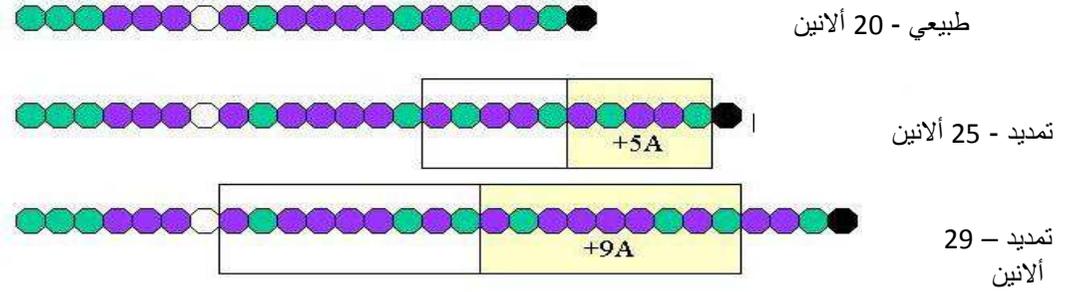
ما هي متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية؟

متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية (CCHS؛ لعنة أوندين) هي حالة وراثية تشمل الجهاز العصبي اللاإرادي الذي يتحكم في الوظائف التلقائية للجسم بما في ذلك التنفس، وهو أمر فطري حيث يولد الأطفال بهذه الحالة على الرغم من أن البعض قد لا يوجد لديه مشكلات بعد الولادة مباشرة. وهو أمر مركزي لأنه يشمل الجهاز العصبي المركزي وهو المخ. تقع مراكز التنفس في قاعدة المخ (جذع الدماغ) أعلى المكان الذي يدخل فيه الحبل الشوكي الجمجمة. ويمثل **نقص التنفس** خطورة شديدة أثناء النوم.

يمكن أن تحدث المشكلات الخاصة بالتنفس أيضًا أثناء اليقظة بالرغم من أنها عادة ما تكون بدرجة أقل خطورة. إذن، صعوبة التنفس تتراوح في خطورتها ما بين ضعف التنفس البسيط نسبيًا خلال أجزاء فقط من النوم والتنفس العادي أثناء اليقظة مرورًا بانقطاع التنفس أثناء النوم وحتى الدرجة الخطيرة وهي عدم التنفس الحاد أثناء اليقظة – ربما يتضح ذلك بالتغذية (خاصة في الطفولة) أو التكتيف.

ما هي أسباب متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية؟

في السنوات الأخيرة علمنا أن متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية يعود إلى وجود مشكلة في جنين معين يؤثر على نمو الأنسجة العصبية في المخ بدرجة مبكرة في حياة الجنين. ويعتقد أن هذا التشوه ينشأ في معظم الحالات فور وقت تكون الجنين الجديد وهو ما يعرف باسم "الطفرة التلقائية". ويكون لجميع خلايا الطفل المتأثر الجين الشاذ ولا يتأثر الوالدان في العادة بذلك. بيد أننا نعلم أنه في حوالي 5-10% من الحالات قد يحمل أحد الوالدين الشذوذ الجيني، وقد يكون لدى الوالدين الشذوذ الجيني في جميع خلايا جسمهم أو في بعضها فقط الأمر الذي يفسر جزئيًا سبب نقص التنفس لدى بعض الوالدين عقب إجراء اختبار جيني إيجابي، بينما لا يعاني معظم الوالدين من ذلك.



الاختلافات في الجين في الطبيعي ومتلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية

يؤثر الشذوذ الجيني على منطقة التحكم والتي تعرف باسم *PHOX2B*، في أحد أجزاء الجينات أو الكروموسوم رقم 4 (يوجد 23 جزءاً من الكروموسومات في كل خلية من خلايا الجسم). إن جين *PHOX2B* مسؤول عن نمو أنسجة المخ في الجنين المبكر أي قبل 8 أسابيع من الحمل. وفي إحدى نقاط الجين، يوجد سلسلة مكونة من 20 بروتيناً تسمى الألائين – وهي تسمى توسعة بوليبولايالين المتكررة. ولا يوجد هذا الشذوذ في الأفراد غير المصابين. وهكذا، فقد تم وصف *PHOX2B* بأنه جين محدد للأمراض. وقد أوضحت التجارب التي أجريت على الفئران أنه في حالة تأثر كلا الجينين، فإن الجنين لا يبقى على الحمل.

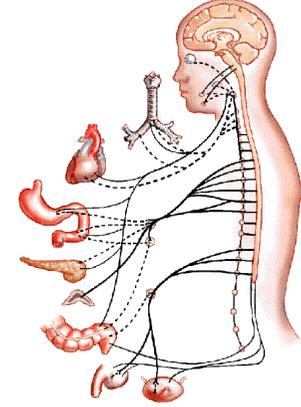
وبالنسبة للأطفال الذين لا يوجد لديهم تغير في جين *PHOX2B*، فيوجد في بعض الأحيان نتائج جينية أخرى في جين *PHOX2B*.

إذا كان الشخص الذي لديه تحول *PHOX2B* لديه أطفال، فهناك احتمال بنسبة 50% في نقل الجين المصاب. وعند حمل الجين، سيصاب الشخص إلى حد ما أو الغير، أي إذا لم يوجد حالة الحامل صامت. لذا، فإننا ندرك الآن بشكل حديث بعض البالغين الذين هم بنفس هذه الحالة الذين لم يتم الاشتباه فيهم من قبل مطلقاً. إذا كان البالغ له طفل، فإن اكتشاف الاضطراب ممكن في الجنين المصاب في مرحلة مبكرة من الحمل.

ما الذي يتأثر في متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية؟

تتمثل أهم المشكلات في التنفس، ولكن مع إمكانية تأثر أي من أجزاء الجسم وفقاً للتحكم التلقائي.

يتضمن ذلك القلب والعينين والبطن والمخ والجلد.



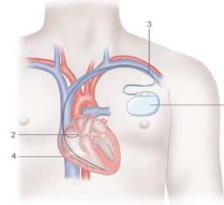
التنفس

كما ذكرنا في الفصل أعلاه، يعاني الأفراد المصابون من نقص التنفس وتصبح أكثر وضوحاً أثناء النوم أكثر من أثناء اليقظة.

إنهم لا يدرزكون ويتجاوبون للتغيرات في الأوكسجين وثني أكسيد الكربون تلقائياً كما سيحدث مع الأفراد غير المصابين وهو ما يمكن أن يؤدي إلى تضخم الرئتين وضعف النمو والتهاب رئوي حاد واضطراب القلب وإصابة الدماغ والوفاة.

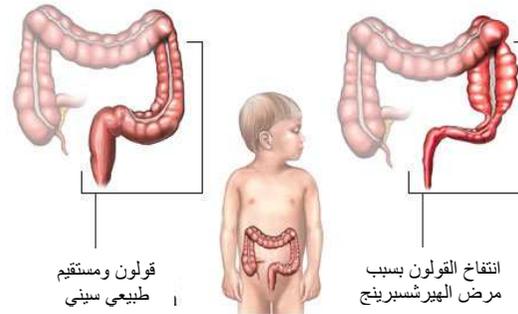
القلب

قد يعاني الأفراد المصابين بمتلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية من توقف في عمل نظم القلب (تَوَقُّفٌ جَبِييُّ المُنْشَأ) ويظهر ذلك في حالات الدوخة والضعف أو النوبات المرضية. وفي بعض الحالات، يوجد حاجة إلى ناظمة قلبية. اما الحالات البسيطة فلا يوجد على الأرجح فيها هذا التعقيد.



التغذية والأمعاء

قد يصاب التحكم العصبي في المريء والمعدة والأمعاء. وفي حالة إصابة الأمعاء الغليظة، فقد يظهر ذلك في شكل إمساك شديد أو انتفاخ بطني (المعروف باسم داء هيرشبرنغ) ويتطلب جراحة في الأمعاء. وإذا أصيب المريء والمعدة، فقد يرتبط ذلك بسوء الهضم أو نقص الشهية.



المخ والجهاز العصبي

قد يبدو على الأفراد بعش الشواهد الأخرى التي تدل على إصابة المخ والنمو وذلك في شكل صعوبة في التعلم والصرع وصعوبة في الرؤيا والسمع. كما أن صعوبة التنفس الناتجة عن الغضب أو الألم أو الخوف شائعة في النشأة أكثر منها في الأطفال غير المصابين.

كما أن الأطفال الذين يعانون من أشكال متلازمة نقص التنفس المركزية يكونون عرضة للنمو غير الطبيعي في الخلايا العصبية (أورام الخلايا العصبية) التي تشكل جزءًا من الجهاز العصبي الذاتي وهو ما يمكن أن يكون إما مرضًا غير خطير (غير ضار) أو ضار (سرطاني).

صور لأفراد يعانون من متلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية



6. نظرة عامة على السمنة سريعة الظهور المتزامنة مع وجود اضطراب وظيفي وطائي ومستقلي (ROHHAD)

ما هي السمنة سريعة الظهور المتزامنة مع وجود اضطراب وظيفي وطائي ومستقلي (ROHHAD)؟

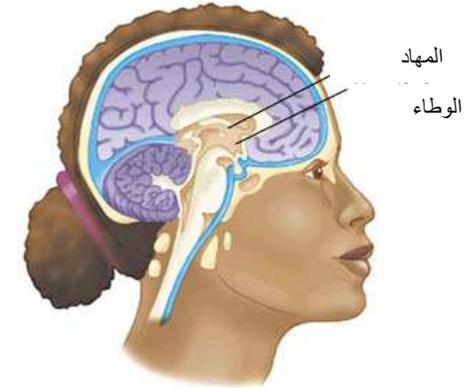
اسم لاختصار "للسمنة سريعة الظهور المتزامنة مع وجود اضطراب وظيفي وطائي (ما تحت المهاد) ومستقلي"

إنه مرض نادر يتعلق بمشكلات عدة: السمنة ونقص التنفس والمشكلات الهرمونية والمشكلات التي تتعلق بالتحكم الذاتي في درجة حرارة الجسم والعرق ومعدل نبض القلب والتغير في ضغط الدم. كما يمكن أن يكون لدى المرضى تغيرات في السلوك مثل الاعتداء أو إبداء ظمأ وجوع شديد. كما يمكن أن تكون أعراض الجهاز التنفسي حادة حتى لدرجة وجود توقف التنفس ومن ثم الحاجة إلى إنعاش. يمكن أ، يعاني المرضى أيضاً من اضطراب في العينين مثل الحول (الشرر) أو الاختلاف في حجم بؤبؤ العينين. إن البدانة مشكلة خطيرة، وكون الشخص مضطرباً بسبب نقص التنفس وعدم تشخيص ROHHAD.

ما الذي يسبب ROHHAD؟

إن سبب ROHHAD غير معروف. ويتضمن المرض اضطراب وظيفة الوطاء – جزء من المخ يتحكم في بعض الوظائف المهمة الأساسية مثل درجة الحرارة والنوم والجوع والظمأ والنمو والنمو الجنسي ووظيفة الدرقية والتنفس والسلوك.

الوطاء



كيف يظهر الوطاء؟

يمكن أن يحدث الوطاء فجأة، وفي بعض الأحيان عقب نوبة معدية أو بعد التخدير. كما يمكن أن يؤدي الوطاء إلى توقف التنفس فجأة.

يمكن التغلب على ذلك من خلال أداء دراسة نوم عند الأطفال الذين يصابون بالسمنة فجأة لأن هذا العرض يظهر في الغالب قبل الوطاء.

هل يتم علاج الوطاء بشكل يختلف عن متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية؟

قد يكون لنقص التنفس قدر من الخطورة. فبعض الأشخاص يمكن أن يكون لديهم نقص تنفس ليلي، في الوقت الذي يعاني فيه البعض الآخر من نقص التنفس على مدى 24 ساعة في اليوم. وغالبا ما يتم علاج المرضى الذين يحتاجون إلى تنفس صناعية فقط أثناء النوم بالتنفس بالقناع، بينما تم علاج من يحتاجون إلى تنفس على مدار اليوم بالتنفس من خلال الفجر الرغامي.

ما المشكلة في الهرمونات؟

تحدث الاضطرابات الهرمونية المتعددة سويًا مع ROHHAD. قد يكون هناك تكاثر غير ملائم للهرمونات يتسبب الحاجة إلى ملحقات تتضمن من: (1) الغدة الدرقية في الرقبة تحتاج إلى ثيوركسين، (2) الغدة الكظرية أعلى الكلية تستدعي الحاجة إلى كُورْتيزول؛ و(3) المبيض أو الخصية بحيث تستدعي الحاجة إلى هرمونات جنسية أو هرمونات ذكورية. إن تنظيم الظماً والجوع يعتمد أيضًا على بعض التحكم الهرموني ويمكن أن يكون عيباً ب ROHHAD.

ما الذي يحدث في البلوغ؟

نظرًا لنقص بعض الهرمونات اللازمة خلال فترة البلوغ لتعزيز النمو والنمو الجنسي، فيمكن أن يتأخر البلوغ ومن ثم لا بد من التفكير في المزيد من العلاج الهرموني.

ما المشكلة في الجهاز العصبي؟

لدى الأشخاص الذين يعانون من ROHHAD تفكير وتحركات بدنية طبيعية ويتمتعون بوظائف فكرية طبيعية مثل الغير. بيد أنهم يمكن أن يعانون من اضطرابات الجهاز العصبي الذاتي الذي يتحكم في معدل ضربات القلب وضغط الدم والتنفس والعرق ودرجة حرارة الجسم وحركة الأمعاء وغير ذلك. وقد يظهر البنين والبنات المصابون تغييرات في العمل الطبيعي لوظائف الجسم.

كيف يتم علاج السمنة؟

متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الألى 2012 – صفحة 18

يمكن علاج السمنة عن طريق التحكم في الغذاء وقد تفاقم من أية مشكلات في التنفس أثناء النوم وتحتاج إلى العلاج بحيث يمكن تخفيف وزن الجسم.

هل يوجد مخاطر للإصابة بورم خبيث؟

تم ذكر الأمراض الخبيثة مع مرضى ROHHAD. إنها في الأساس أورام البطن الناتجة عن الخلايا العصبية. ولا بد من تمحيص هذه الأورام لمرضى ROHHAD بحيث يكون هناك تشخيص مبكر واستئصال، إذا لزم الأمر.

هل تتغير الحالة بمرور الوقت؟

نظرًا لأنه تم تحديد القليل من المرضى حتى الآن، فلم يتم معرفة سوى القليل نسبيًا عن المرض. ويوضح بحث حول ROHHAD أن المرضى يظهر عليهم المرض بشكل كبير في السنوات الأولى من حياتهم، وغالبًا ما تكون السمنة أولى علامات المرض. وربما ترتبط السمنة لنمو الاضطرابات الهرمونية مثل الزيادة في مستويات البرولاكتين (من الغُدَّة النَّخَامِيَّة في المخ) وفُصُورُ الدَّرَقِيَّة والكُظُر، بيد أن هذا المرض لا يتحسن بمرور الوقت.

ما الذي سيتم معرفته حول مرض ROHHAD؟

تظل نشأة المرض غير معروفة.

سوف يساعد السجل الأوروبي لمرضى متلازمة نقص التنفس المركزية في تحديد هذا المرض النادر جدًا بشكل أفضل. كما تساعد المزيد من البيانات من المرضى في فهمنا لكل من تشخيص وعلاج الحالة.

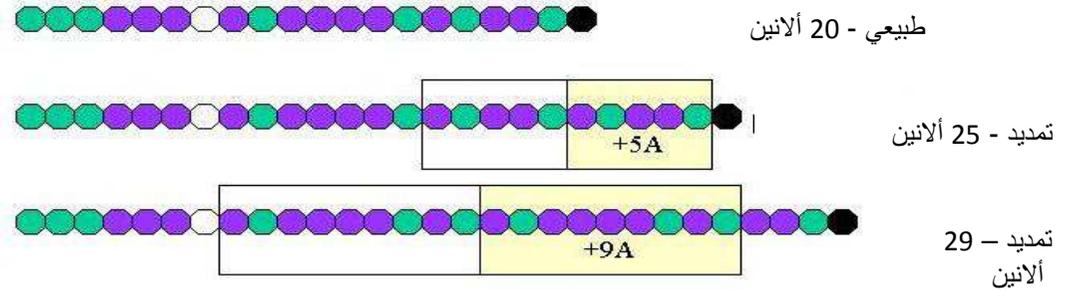
7. متلازمة نقص التنفس المركزية والجينات

هل يوجد اختبار جيني متاح؟

كان هناك اختبار متاح منذ 2003 لتشخيص متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية، وتوصل الاختبار إلى وجود شذوذ في كل خلية من خلايا جسم الفرد المصاب وهو مالم يكن يوجد من قبل في الأفراد غير المصابين. يوجد 23 زوجاً من الكروموسوم (المادة الجينية في كل خلية) وتوصل الاختبار إلى وجود شذوذ (تغير) في الكروموسوم 4. ويطلق على جزء الكروموسوم الذي يوجد فيه التعبير الجيني PHOX2B.

ما الذي توصل إليه الاختبار الجيني؟

يتألف معظم الطفرة الشائعة الموجودة لدى 90% من المرضى من امتداد أطول للألانيين، أحد الأحماض الأمينية، أو جهات بناء حلزون الحامض النووي. ويتزايد عدد الألانيين من 20 (الطبيعي) حتى ما بين 24 و39 ألانيين في أحد أزواج الكروموسوم وهو ما يعرف باسم "طفرة تكرار البولي ألانيين" (PARM)، وهذا ينتج أزواجاً من الكروموسوم ذات 24/20 إلى 39/20 ألانيين (المعدل الطبيعي للنمط الجيني 20/20).



كما وجدت طفرات أخرى لدى أقل من 10% من المرضى وهو ما يعرف بأنه مغلوط المعنى أو طَفْرَةٌ هوائية أو طفرات الإزاحة الخاصة بالجين.

متلازمة نقص التنفس المركزية - كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية - تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الألى 2012 - صفحة 20

هل نوع الطفرة يتنبأ بكيفية إصابة المريض؟

يبدو أن هناك علاقة بين بعض أوجه الاستعلان السريري ونوع الطفرة ويتضمن ذلك: (1) مخاطر أورام الخلية العصبية مثل ورم الأرومي العَصَبِيّ أو ورم صبي عقدي؛ (2) مخاطر الإصابة بمرض هيرشبرنغ؛ (3) شدة نقص التنفس واحتمالية الحاجة إلى التنفس لمدة 24 ساعة في اليوم؛ و(4) وجود اضطراب في نبض القلب – وهو ما يمكن أن يؤدي إلى الوفاة.

على سبيل المثال، من الراجح ألا يحتاج المرضى الذين لديهم النمط الجيني 25/20 إلى تنفس لمدة 24 ساعة في اليوم بينما يكون لدى الأفراد الذين يحملون طفرات أطول نقص تنفس حاد حتى في حالة اليقظة.

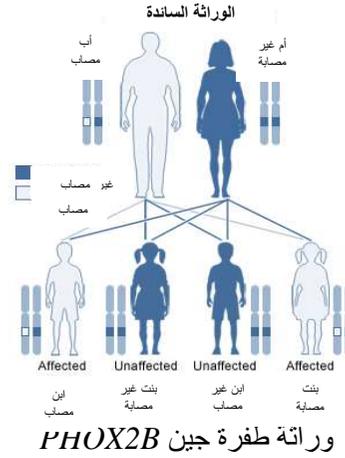
يمكن أن يرتبط وجود الأنواع الأخرى من الطفرات (غير PARM) بأشكال أخطر من متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية، مع وجود كل من مرض هيرشبرنغ (انتشار اكتناف الأمعاء) وأورام العُرْف العصبية.

كيف يساعد الاختبار الجيني؟

تتيح المعرفة بطفرة PHOX2B تحديد الخالي من الأعراض من الوالدين الذين يحملون الطفرة والذين يتعرضون لمخاطر أعلى في تكرار الإصابة في حالات الحمل التالية أو البالغين الذين يعانون من نقص التنفس بشكل بسيط والذي لم يتم الانتباه له أو تشخيصه.

ماذا عن التشخيص في الحمل؟

من الممكن إجراء الاختبار الجيني على الجنين أثناء الحمل لإجراء التشخيص قبل الولادة. ويتعرض كل شخص مصاب لمخاطر بنسبة 50% في نقل الاضطراب إلى كل طفل لديه (وراثة صبغية جسدية مهيمنة). ونتيجة لذلك، فإن الطفرة الواحدة كافية لإحداث المرض.



هل يحمل الوالدان الطفرة الوراثية؟

لا يحمل أكثر من 90% من الوالدين الطفرة ا. ويعتقد أن هذه الطفرة تحدث مبكرًا جدًا وعلى الفور في مرحلة الحمل عند تشكل الجنين في البداية. وقد يحمل 5-10% من الوالدين الجين. ويوصى بأن يجري الوالدين الفحوصات اللازمة حال اكتشاف وجود الطفرة الجينية.

ولم يتم دراسة معظم الوالدين الذين يحملون الطفرة لمعرفة ما إذا كانوا قد أصيبوا بالشذوذ الجيني. ويحمل البعض الشذوذ فقط في بعض خلايا الجسم – ظاهرة تعرف باسم التَرْيُّق.

من يحتاج إلى الفحوصات الجينية أيضًا؟

في الوقت الحالي، يحتاج فقط والدان المصاب أو الأفراد الذين لديهم *PHOX2B* إيجابي إلى إجراء الفحوصات. وينبغي أن يكون لدى الوالدان والصغير المصاب استشارة جينية لتحديد الشخص الذي ينبغي إجراء المزيد من فحوصات *PHOX2B*.

ما الذي يشتمله الاختبار الجيني؟

لإجراء تحليل جين *PHOX2B*، يجب إرسال عينة من الدم إلى أحد مختبرات الجينات المتخصصة الموجودة في أوروبا (انظر الخريطة). ويجب إجراء هذا الاختبار لدى طبيب محكم بحيث يتم تقديم جميع المعلومات السريرية.

هل يمكن أن يحدد الاختبار الجيني المرضى في الطفولة المتأخرة أو البلوغ؟

بتقديم الاختبار الجيني، كان من الممكن تشخيص بعض المرضى البالغين المصابين بنقص التنفس نتيجة لمتلازمة نقص التنفس الخلوية المركزية.

وقد وجد أن بعض البالغين الذين يعانون من نقص التنفس المزمن أو نقص التنفس المتأخر لديهم طفرة *PHOX2B*. إضافة إلى ذلك، فإن بعض البالغين الذين يعانون من توقف التنفس الانسدادي أثناء النوم أو لديهم ردود فعل سيئة تجاه التخدير يعانون من طفرات *PHOX2B*. وكانت الطفرات الشائعة التي تم ذكرها والتي يصاب بها هؤلاء المرضى هي التمدد (الأقصر) من الأنين بمعدل 25/20 نمط وراثي. إن هذه الحالة المعتدلة المرتبطة بهذه الطفرة تفسر سبب وجود المرض في البلوغ أو يظل غير مكتشف من قبل. وفي بعض الأحيان، تؤكد الأمور الوراثية مثل استخدام العقاقير المسكنة أو الضائقة النفسانية بداية نقص التنفس.

هل دائماً ما يكون الاختبار الجيني إيجابياً؟

قد يكون فحص *PHOX2B* سلبياً لدى المرضى المشتبه إصابتهم بمتلازمة نقص التنفس المركزية. وفي هذه الحالة، قد يكون التشخيص غير مؤكد وهناك حاجة إلى البحث عن توضيحات أخرى.

لا يتاح حالياً أي اختبار جيني لتشخيص ROHHAD. ولا يوجد لدى المرضى المصابين بـ ROHHAD أي شذوذ *PHOX2B*.

8. متلازمة نقص التنفس المركزية ودعم للتنفس

ما سبب الحاجة إلى دعم للتنفس؟

لا يستطيع المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية التنفس تلقائيًا أثناء النوم وفي بعض الأحيان أثناء اليقظة أيضًا. ولا يتم حل متلازمة نقص التنفس المركزية تلقائيًا ولا تستجيب للمنبهات الفارماكولوجية أو تتحسن بالعمر المتقدم. لذا، يجب دعم التنفس لدى مرضى متلازمة نقص التنفس المركزية بجهاز تنفس. ولا يوجد استراتيجية تنفس ذات أفضلية؛ ويجب تحديد طريقة التنفس وفقًا للعمر وشدة المرض ورأي المريض وخبرة مركز متخصص.

ما هي أنواع دعم التنفس المتاحة؟

يوجد حاليًا أربعة أنواع من دعم التنفس.

- **التنفس عن طريق الفجر الرغامي.** إن أشهر طريقة لتوفير التنفس الآلية، خاصة للأطفال والقصر، هي التنفس عن طريق الفجر الرغامي وهي فتحة جراحية في القصبة الهوائية. ويتم إدخال أنبوب الرغامي وتوصيله بجهاز التنفس عن طريق نظام أنبوبي خاص.
- **التنفس بالقناع: حتى أنها تدعى التنفس غير الغازية.** يتم دعم التنفس من جهاز التنفس عن طريق قناع وجه أو الأنف أو طرف الأنف.
- **الإنظام الحجابي (DP).** يتطلب هذا الإنظام إجراءً جراحيًا عن طريق وضع عدد 2 إلكترود في الصدر أو على العصب الحجابي ومستقبلين لاسلكيين تحت الجلد. ويؤدي التحفيز الكهربائي للأعصاب الحجابية إلى تقليص أكبر وأهم عضلات التنفس وهي الحجاب. وحينما يتوق الناقل الخارجي عن إرسال الإشارات، يهدأ الحاجز ويبدأ خروج زفير سلبي. تم توضيح إجراءات أحدثت عن الإنظام الحجابي واستخدامها مع عدد قليل من المرضى.
- **تنفس الضغط السلبي (NPV).** يوجد ثلاثة أنماط من تقديم الضغط السلبي لأداء التنفس: الصدر (جهاز تنفس صدري) والصدرة و بَابُ الرِّئَةِ (تَقِيرُ الرِّئَةِ). وفي كل أنواع تنفس الضغط السلبي الثلاثة، يتم تقديم ضغط سلبي إلى الصدر والبطن لتسبب هذا الشهيق لأن الضغط السلبي يسبب تنفس الهواء إلى الرئتين.

ما هي أهم مخاطر الدعم المباشر للتنفس؟

- **العدوى:** قد يؤدي أنبوبُ الفغر الرغامي إلى الإصابة بالفيروسات والبكتيريا التي يمكن أن تنتشر إلى الرئة. ونتيجة لزيادة كمية الإفرازات فإنها يمكن أن تعمل على سد منافذ الهواء أو الالتهاب الرئوي. لذا، فإن الأطفال الذين يعانون من الفغر الرغامي لا بد أن يخضعوا للإشراف الكامل. كما يمكن أن تحدث العدوى بالإنظام العصبي العقلي والتنفس غير الراضة.
- **التسريب:** إن الدعم الملائم للتنفس أمر مهم للحفاظ على الصحة المثالية للأطفال الذين يعتمدون على الدعم المباشر للتنفس. لذا، لا بد من الحد من التسريب حول القناع إلى أدنى درجة ممكنة عن طريق تزويد المرضى بأقنعة/جهاز تنفس محكم. كذلك، فإن الجهاز تنفس الصدري أو الغطاء أمر ضروري أثناء أجهزة تنفس الضغط السلبي.
- **الخلل الوظيفي:** يمكن المغامرة بدعم التنفس عن طريق الإنظام الحجابي من خلال قرن الاستشعار المعطوب (المكسور) والسلك بين المستقبل والمسرى أو عن طريق سوء أداء وظيفة الناظمة على أحد جوانب الصدر.
- **إطباق المسلك الهوائي:** يمكن أن يحدث عند توليد النفس من خلال ضغط سلبي أو عصب إنظام حجابي بدون الفغر الرغامي.

ما الذي يتم الشعور به عند دعم التنفس؟

لا يسبب الدعم للتنفس نفسه أي ألم ومن ثم الإزعاج أثناء النوم. إن الإعداد المثالي لجهاز التنفس أمر مهم لتجنب أي تزامن بين نظم التنفس للمريض وتجهيزات جهاز التنفس. ويوصى بأن يكون شخص مستيقظ في الغرفة حينما ينام المريض لرعايته من أسباب إنذار مثل انفصال الأنابيب أو تعطل قرن الاستشعار والتسريب.

هل يستطيع الطفل التحدث أثناء الفغر الرغامي؟

أثناء التنفس العوي، يتم وضع مهائى خاص يسمى "صمام الصوت المريئي" على الأنبوب للمساح بالتحدث. كما أنه يمكن التحدث أثناء التنفس الميكانيكية.

هل يمكن للعائلة أن تسافر بجهاز تنفس؟

معظم أجهزة التنفس المتوفرة حالياً قابلة للحمل ولها بطارية داخلية وخارجية.

9. التنفس باستخدام الفغر الرغامي

ما هو الفغر الرغامي؟

هو وصلة مفتوحة أمام الرقبة تؤدي مباشرة إلى القصبة الهوائية (الرغامي) - وهو ما يعرف على أنه فغرة في الرغامي ومن ثم الفغر الرغامي. ويتم إجراؤه عن طريق جراح أذن وأنف وحجرة تحت تخدير مخصص للسماح بالتنفس طويلة المدى في حالات متلازمة نقص التنفس المركزية؛ كما يتم إجراؤها في حالات طبية أخرى حيث يكون المسلك الهوائي غير ملائم أو أعلى الرغامي مثل في النجرة (الأحبال الصوتية) أو البلعوم (الحلق).

ما هي مزايا التنفس باستخدام الفغر الرغامي؟

توفر التنفس عن طريق الفغر الرغامي التنفس الفعالة خاصة حينما يكون مسلك الهواء أعلى الفغرة عرضة للضعف الشديد أو الضيقة. وفي متلازمة نقص التنفس المركزية، لا يستطيع المخ إرسال إشارات كافية لتحريك عضلات التنفس بشكل كاف ما يؤدي إلى عدم دخول الهواء الكاف إلى الرئتين. كما يتم إرسال هذه الإشارات إلى عضلات الحلق التي لا تتمكن من الفتح بالقدر الكامل الذي يوجد لدى الأفراد الطبيعيين. وفي الوقت الذي يتم فيه علاج ذلك عن طريق نفخ الهواء أسفل الممر الهوائي تحت الضغط، كما في تنفس القناع، فإن ذلك لا يتغلب دائمًا على الضيقة أو إخفاق المسلك الهوائي، وهذا هو ما يحدث حينما يكون المسلك الهوائي أصغر.

متى يتم التفكير في استخدام الفغر الرغامي؟

بالنسبة للأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، عادة ما تكون التنفس باستخدام الفغر الرغامي هي الطريقة المستخدمة لدعم التنفس، خاصة إذا كانت التنفس لازمة لمعظم اليوم، 12 ساعة أو أكثر على سبيل المثال، أو لازمة أثناء اليقظة أو عدم تحديد دوررة النوم والاستيقاظ. كما تستخدم هذه الطريقة مع الأطفال الأكبر سنًا إذا احتاجوا إلى تنفس يقظة لأي فترة أو إذا كانت تنفس القناع غير ملائمة أو غير آمنة مثل إذا كان المسلك الهوائي الأعلى غير ملائم للمساح بالتنفس الفعالة. وفي معظم الوقت، يتم استخدام القنية. وقد يلجأ بعض البالغين الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية إلى استخدام التنفس باستخدام الفغر الرغامي عن طريق القنيات المكففة.

هل يكون الاستخدام مدى الحياة؟

من قبل، كان استخدام التنفس باستخدام الفغر الرغامي ضروريًا مدى الحياة؛ وبالنسبة لبعض المرضى، لا يزال الأمر كذلك - على سبيل المثال حينما يعاني الشخص من نقص التنفس أثناء اليقظة. بيد أن نسبة من المرضى الذين يلجأون إلى الفغر الرغامي قادرون على إزالتها حينما تثبت طرق التنفس الأخرى فعاليتها. ويتم إزالة أنبوب الفغر الرغامي (نزع القنية) بشكل دائم حينما ينتقل الشخص إلى استخدام تنفس القناع، ونظام عصب حجابي في بعض الحالات.

متلازمة نقص التنفس المركزية - كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية - تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الأولى 2012 - صفحة 26

كيف أعتني بالفغر الرغامي؟

يحتوي الفغر الرغامي على أنبوب يوضع داخله للتأكد من أن الفغرة تظل واضحة. كما تحتاج أنابيب الفغر الرغامي إلى رعاية منتظمة تتضمن المص والتنظيف والتغيير. ويتم إخبار الوالدين والقائمين على الرعاية والمرضى بهذه الإجراءات ويشرف موظفي العلاج/ التمريض على قدرتهم على أداء هذه الإجراءات. وحال ثبات جدارتهم وقدرتهم على ذلك، يقوم الوالدان والراعيين بعد ذلك بأداء المص وتغيير أنبوب الفغر الرغامي بصفة منتظمة. ويحتاج الأنبوب في العادة إلى التغيير على فترات حسب صناعة الأنبوب ونوع ومقدار الإفراز والعوامل السريرية الأخرى.

ما هي الأجهزة التي أحتاجها للعناية بالفغر الرغامي؟

يحتاج جميع مرضى الفغر الرغامي إلى جهاز للمص وتغيير الأنبوب. ولكي يكون متحركاً، يتم تجهيز طقم " فغر رغامي" بعناصر خاصة تتضمن أنابيب احتياطية من نفس الحجم وأصغر منها وقناطر مص وملقط وأجهزة مص.

ما هي الرعاية اللازمة ومتى يتم استخدامها؟

يحتاج مرضى متلازمة نقص التنفس المركزية إلى راعين والاستجابة للتغييرات بالحاجة إلى التنفس، سواء كان لديهم فغر رغامي أو أي نوع من التنفس. تعتمد مدة ونوع الراعين الذين يحتاج إليهم على عوامل عدة تتضمن درجة خطورة الحالة السريرية والاستقرار والعمر والإتاحة. ويوجد بعض العائلات التي يتاح لديها أو توفر الحد الأدنى من الرعاية – هذا أقل من المعتاد لأن معظم الأسر لديها على الأقل رعاة بالليل لبعض أو جميع ليالي الأسبوع.

ما هي المشكلات التي قد تحدث؟

قد يصبح أنبوب الفغر الرغامي مسدوداً ويسقط؛ ويمكن استبداله في الممر الخاطئ وبصعب على إفراز الامتصاص الخروج، ويزيد من احتمالية دخول البكتيريا إلى الرغامي أو الرئة وهو ما يمكن أن يؤدي في بعض الأحيان إلى إصابات خطيرة مثل التهاب الرغامي والتهاب القصبات والالتهاب الرئوي.

بالطبع، يؤدي أنبوب الفغر الرغامي إلى إغلال التحريك خاصة في الوقت الذي تكون فيه التنفس مستمرة. وليس من الواضح إذا ما كانت أنابيب الفغر الرغامي تؤثر على ملائمة نمو المسلك الهوائي أو الرئة بالرغم من أن ذلك قد يعتمد بشكل أكبر على ملائمة التنفس. وترتبط أنابيب الفغر الرغامي بصفة عامة بزيادة مخاطر الموت الفجأة.

هل أتعامل مع هذه المشكلات؟

إن الرعاية الجيدة تحد من هذه المشكلات. على سبيل المثال، لا بد من توفير إجراءات الرعاية مثل إجراءات التنظيف؛ وقد تكون هناك حاجة إلى الانتباه لى التغييرات في الإفرازات التي يتم الحصول عليها عند المص؛ ويعتبر الإشراف المستمر أثناء النوم باستخدام مقياس التأكسج النبضي وصمام الصوت المريئي كلها طرقاً للحد من المخاطر.

هل من الممكن التحدث بالفغر الرغامي؟

يتعلم تقريبًا جميع المرضى الفغر الرغامي النطق والتحدث بالرغم من أن هذا قد يتأخر مقارنة بالأطفال الآخرين.

هل يوجد مشكلات بلع أو صعوبة في الأكل؟

قد تكون هذه مشكلات تابعة خاصة لدى الصغار والأطفال الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية والفغر الرغامي، ويمكن التغلب عليها في بعض الأحيان باستخدام فغر المعدة – وهي فغرة يتم إحداثها في المعدة من خلال جدار البطن.

ماذا عن السباحة؟

لا يمكن السباحة بالنسبة للمرضى الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية والفغر الرغامي؛ وقد يستمتع بعض الأفراد الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية بالسباحة، ولكن لا بد من تشجيعهم على عدم ذلك؛ لأن الإحساس القليل بالاختناق قد يؤدي إلى انقطاع النفس لفترات طويلة.

ما هي أجهزة التنفس المستخدمة مع الفغر الرغامي؟

يوجد عدد من الأجهزة المختلفة المستخدمة للتنفس عن طريق الفغر الرغامي – يتوافر لدى العديد من الدول موزعي أجهزة طبية توفر أجهزة تنفس من شركات خاصة. لذا، يصعب التوجيه باستخدام أجهزة بعينها مع المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية. ومن المهم أن يتمتع الطبيب الذي يصف ويحدد جهاز التنفس بخبرة طويلة في مجال التنفس طويلة الأجل.

هل يحدث تسريب مع الفغر الرغامي؟

بالطبع، يحدث تسريب عند استخدام الفغر الرغامي، خاصة حول أنبوب الرغامي وعبر الحنجرة والحلق، وهو ما قد يساعد في تطوير التحدث والتكلم. غير أن التسريب الزائد قد يعرقل عملية التنفس الملائمة. إذن، فالتسريب قد يكون مفيدًا أو ضارًا حسب درجته وشدته. جدير بالذكر أن تطور التسريب الزائد على مدار أسابيع أو شهور قد يكون دليلاً على الحاجة إلى زيادة حجم الأنبوب.

بماذا يشعر الطفل عند استخدام الفغر الرغامي؟

ينبغي ألا يكون هناك أي ألم مرتبط بالفغر الرغامي. بيد أن معظم الأطفال لا يريدون المص بالرغم من أنه إجراء ضروري في رعاية الفغر الرغامي.

ماذا يحدث للفغر الرغامي مع النمو؟

ينشأ التسريب الزائد والحاجة إلى استبدال أنبوب الرغامي بحجم أكبر.

ما هي أنواع أنابيب الفغر الرغامي (القنية) المستخدمة؟

يوجد أنواع مختلفة من الأنابيب البلاستيكية المستخدمة؛ وينبغي اتباع إرشادات المصنع الخاصة بتغيير الأنابيب والرعاية بها. ويفضل استخدام الأنابيب التي تتحمل لفترات طويلة. وبالنسبة للرضع والأطفال، يفضل استخدام "القنية غير المقيدة".

ما هي أنابيب الفغر الرغامي التي تترك مفتوحة – هل أحتاج إلى رطوبة وصمام الصوت المريئي؟

لأنابيب الفغر الرغامي حاجة مختلفة إلى الرطوبة – في بعض الأحيان لا يتم توفير ذلك إلا أثناء التنفس؛ ولعل الرطوبة المسخنة كهربائيًا هي الأكثر فعالية ولكن يوجد أجهزة تشبه أوراق الترشيح المتطور والتي تطلق رائحة (رطوبة) هواء وهواء مستنشق رطب (تغير الرطوبة وأجهزة مبادل الحرارة والرطوبة HME). ولا يحتاج بعض الأطفال إلى رطوبة إضافية.

غالبًا ما يتم الحاجة إلى صمامات الصوت المريئي خلال فترات عدم التنفس للسماح بالنطق.

10. التنفس عن طريق القناع (الأنفي)



ما المقصود بالتنفس عن طريق القناع؟

قد يستخدم التنفس عن طرق القناع واحدة من الواجهات المختلفة مثل القناع الأنفي، أو الشوكة الأنفية أو الخوذة أو قناع الوجه (انظر الشكل). ويتضمن هذا التنفس دون الحاجة إلى فغرة الرغامي. وهذا أحيانا ما يُسمى أيضا "التنفس غير العدوانى".

ما مميزات التنفس عن طرق القناع؟

- لا يَسْتَدْعِي الأمر تدخلا جراحيا.
- لا يوجد احتمال التأثير السلبي على نمو الكلام واللغة.
- عدوى الجهاز التنفسي أقل تكرارا.

متى ينبغي استعمال التنفس عن طرق القناع؟

يوصي بعض المؤلفين بالتنفس عن طريق فغر الرغامي أثناء السنوات الأولى من العمر، في حين يؤيد آخرون التنفس غير الغازي. وإذا كانت هناك ثمة حاجة للتنفس على مدار 24 ساعة، يُفضَّل فغر الرغامي. وإذا كان نقص التنفس ليس حادا، ربما يكون التنفس غير الغازي خياراً. وسيعتمد القرار، بعد النقاش مع الأسرة، على الحالة السريرية ومدى خبرة الطبيب.

وفي بعض الحالات، تم البدء في التنفس عن طرق القناع مبكرا جدا. وربما يخفف من نقص نمو وسط الوجه التناوب بين القناعات الأنفية والقناعات الأنفية الحنكية، ومؤخرا جدا استخدام قناعات الوجه الكاملة. ولتقليل المخاطر، من المهم عدم إحكام غلق القناع. ومن الممكن أن يكون السيليكون والقناعات المعدلة مفيدة. قناعات الوجه يتم تجنبها بقدر الإمكان بالنسبة للأطفال نظرا للمخاطر المحتملة على التنفس.

التنفس عن طرق القناع هو الخيار الأول للكبار الذين يُعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية.

هل توجد مقاسات أو أشكال مختلفة للقناع؟

للقناع أشكال ومواد وأحجام مختلفة رغم أنه بالنسبة للأطفال تقل أنواعها. ويجب بعناية شديدة اختيار القناع التي يُناسب المريض بشكل أفضل والذي يوفر أفضل تنفس له.



ما المضاعفات؟

- التهاب الملتحمة.
- جفاف الفم.
- انتفاخ المعدة.
- قُرحة في جلد الوجه.
- تنفس غير فعالة بسبب خلع القناع و/أو بسبب تسرب الهواء (بشكل رئيسي في الطفل الذي يتحرك كثيرا أثناء النوم). قد يُقلل استخدام قلادة عنق ناعمة تحافظ على أنبوبة التنفس من التسرب ويمنع إزالة الإشباع و/أو نقص التنفس.

- يُعتبر نقص نمو وسط الوجه من المضاعفات الخطيرة طويلة المدى ذات الصلة بالضغط اليومي من القناع على الوجه (انظر الشكل).



الشكل: طفل مُصاب بمتلازمة نقص التنفس الخلفية المركزية يرتدي قناع أنف، وبعد ثلاثة أيام يرتدي قناع وجه.

قناع الوجه قد يمنع أيضا تسرب الهواء من خلال الفم عندما يُفتح أثناء النوم.

كيف يجب علي أن أعتني بالواجهة؟

من الضروري تغيير الشوكات والقناع بشكل دوري للتأكد من أنها في حالة جيدة وأن الحجم مناسب.

يجب الحفاظ على القناع نظيفا وغسله يوميا.

التواصل مع الفريق الطبي سيساعد في ضمان الاستخدام الأمثل والعناية المثلى بالقناع.

11. الإنظام الحجابي

ما المقصود بالإنظام الحجابي؟

في المعتاد، يُرسل المخ نبضات كهربية – عن طريق أعصاب الحجاب الحاجز – إلى الحجاب الحاجز ليبدأ انقباض العضلات وإنتاج التنفس. وبالنسبة للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، يكون المُخ غير قادر على القيام بهذا بشكل ملائم.

توجد في الوقت الحالي بعض التقنيات تُسمى بالإنظام الحجابي والتي تُستخدم أجهزة مزروعة قادرة على إرسال تنبيهات كهربية للحجاب الحاجز من أجل البدء في الانقباض.

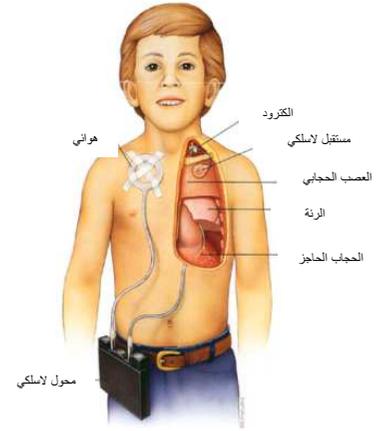
ما الأنواع المتاحة من الإنظام الحجابي؟

توجد طريقتان بمقدور الحجاب الحاجز من خلالهما أن يستقبل المنبهات الكهربية من جهاز مزروع.

- **الإنظام الحجابي المباشر.** يتصل الجهاز المزروع بشكل مباشر بالحجاب الحاجز، ومن ثم يُرسل تنبيهات كهربية بشكل مباشر إليه. وهذه تقنية مرسومة حديثًا ذات خبرة ضئيلة.
- **الإنظام العصبي للحجاب الحاجز.** يُرسل الجهاز المزروع تنبيهات كهربية إلى أعصاب الحجاب الحاجز والتي بدورها تُرسل تنبيهات إلى الحجاب الحاجز. تم استخدام هذه التقنية على مدار عقود وأثبتت فعاليتها. وهذه التقنية موصوفة بالتفصيل أدناه.

ما هي أجزاء جهاز الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

يتكون جهاز الإنظام العصبي للحجاب الحاجز من ثلاثة مكونات خارجية (جهاز إرسال يعمل ببطارية يتصل بعدد 2 هوائي، انظر الشكل) ومن أربعة أشياء مزروعة: 2 جهاز اتصال لاسلكي يتم زرعهما تحت الجلد على جانبي الزور (أعلى الصدر) و2 إلكترود يتم غرسهما في العصب الحجابي داخل الزور. وفي أثناء الإنظام النشط، يُحدث جهاز الإرسال سلسلة من إشارات ترددات لاسلكية، تتحول من خلال جهاز الإرسال إلى نبضات كهربية. التحفيز الكهربي للعصب الحجابي يُحدث انقباضا للحجاب الحاجز وشهيقا. وعندما يتوقف جهاز الإرسال عن توليد الإشارات، يسترخي الحجاب الحاجز ويبدأ الزفير السلبي. وفي الأطفال، يُوصى بإنظام العصب الحجابي المتزامن لتحقيق التنفس الأمثل.



ما هو المطلوب قبل عملية الزرع؟

قبل عملية الزرع الجراحية، ينبغي القيام بالإجراءات التشخيصية التالية: تصوير الصدر بالأشعة السينية، تنظير الرغامي والقنوات، والتحفيز عن طريق الجلد لعصب الحجاب الحاجز في الرقبة بالإضافة إلى إجراء أشعة فوق صوتية للحجاب الحاجز بهدف التأكد من أن الحجاب الحاجز يعمل بشكل طبيعي، وفي النهاية إجراء فحص دقيق لاكتشاف الأمراض العصبية-العضلية. وتتمثل موانع استعمال الإنظام الحجابي في: الداء الرئوي الحاد والمزمن، وتضيق القنوات الهوائية، والشلل الحجابي، والتهاب العضلات. ومن الموانع ذات الصلة أن يكون عمر الطفل أقل من عام واحد.

ما فوائد الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

فوائد الإنظام العصبي للحجاب الحاجز عظيمة جدا للمرضى الذين يحتاجون لدعم تنفسي على مدار 24 ساعة يوميا. وفي هؤلاء المرضى المصابين بشكل حاد، يوفر جهاز منظم التنفس الحرية من جهاز التنفس أثناء اليوم؛ إذ إنهم يستخدمون جهاز الإنظام الصغير وسهل الحمل أثناء اليوم بما يسمح لأن يُحمل ويسمح بالمشاركة في كل الأنشطة اليومية. وبإمكان الأطفال الصغار أن يحملوا جهاز الإرسال في حقيبة صغيرة على ظهرهم.

وفي أثناء الليل، ينبغي عليهم الاستمرار في استخدام تنفس الضغط الموجب. ولا يُنصح بالإنظام أكثر من 12-15 ساعة يوميا بسبب مخاطر التعب والإعياء العصبي العضلي.

كما يستفيد المرضى الذين يحتاجون إلى دعم تنفس أثناء النوم فقط من جهاز الإنظام الصغير، إذ إنه يُسهل الحركة أثناء الرحلات وتنظيم المعسكرات مع الزملاء في المدرسة، وغير ذلك.

هل من الممكن إجراء إنظام عصبي للحجاب الحاجز دون الحاجة إلى فغر الرغامى؟

من الممكن إزالة قنية الرغامى في الأطفال الكبار. وفي المرضى الصغار – الذين يقل عمرهم عن 6 سنوات – الإنظام جنباً إلى جنب مع فغر الرغامى يُنتج استقراراً أفضل للحجم المدي، والتشبع الأكسجيني، وثاني أكسيد الكربون في نهاية الزفير. وقد يتفاقم انغلاق فغر الرغامى في هذه المجموعة حديثة السن بسبب المخاطر المرتفعة لتساقط ممر الهواء العلوي أثناء النوم. وما بين سن 6 إلى سن 12، يكون الانفصال الناجح عن قنية الرغامى محتملاً بشكل أكبر، ولكن ينبغي إجراؤه فقط بملاحظة ومراقبة حذرة في مراكز متخصصة.

ما المخاطر ذات الصلة بجهاز الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

يحتاج تنفيذ جهاز الإنظام إلى شق صدر ثنائي (فتح عظم القفص الصدري) وإجراء تخدير عام والمعالجة عقب العملية الجراحية، والتي تتضمن مخاطر ذات صلة بهذه الإجراءات. ومن الممكن تعطل وظيفة الناظمة، والسبب الرئيسي في ذلك هو ارتفاع مستوى الإنظام، والذي يمكن أن يحدث في أثناء العدوى. ومن النادر جداً أن تحدث عدوى موضعية حول النظام المزروع.

ما المشكلات الفنية الأكثر تكراراً في جهاز الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

في غضون عام واحد يمكن أن ينكسر الهوائي الخارجي، الأمر الذي يمكن التغلب عليه بتغيير الهوائي. وينبغي أن يتواجد بالمنزل دائماً زوجان جديان من الهوائي كبديل. بعد 10-15 عاماً من عملية الزرع، يمكن أن يحدث قصور للأجهزة المزروعة. وفي الغالب الأعم يكون هذا كسر أو عيب في عزل السلك بين جهاز الاستقبال والقطب الكهربائي. وتتطلب هذه المشكلة إعادة إجراء العملية، وهو ما ينبغي القيام به في مركز متخصص.

هل المنظم العصبي للحجاب الحاجز يُبعد أو يتداخل مع منظم ضربات القلب لدى نفس المريض؟

بعض المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس الخلقي المركزية قد يحتاجون إلى منظم ضربات قلب بالإضافة إلى منظم الحجاب الحاجز. وفي هذا الوضع، من المهم زرع منظم ضربات قلب ثنائي القطب لتجنب التداخل مع الإلكتروتودات العصبية وحيدة القطب الخاصة بالحجاب الحاجز.

ما الأشياء الضرورية لنجاح الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

من الأشياء الضرورية لنجاح الإنظام استخدام تقنية جراحية عالية القدرة خلال عملية الزرع والوضع الحذر لمؤشرات الإنظام. ومن ثم، لا ينبغي إجراء الجراحة والمتابعة إلا في مركز يتمتع بالخبرة في الإنظام العصبي للحجاب الحاجز. ويوصى بعمل فحوصات طبية سنوية داخل المستشفى وتقييم لمؤشرات الإنظام.

وينبغي أن يكون الوالدان ومقدمو الرعاية والمريض نفسه مدربين على كيفية التعامل مع جهاز الإنظام؛ فبمقدورهم بسهولة ويُسر أن يُغيروا معدل التنفس والحجم المَدِّي وفقاً للاحتياجات الفعلية للمريض.

وينبغي أن يكون الهدف تقليل ضغط التحفيز الكهربائي على عصب الحاجب الحاجز عند توفير التنفس الأمثل.

12. الانتقال من نوع إلى نوع آخر من أنواع دعم التنفس

متى ينبغي غلق الفغر الرغامي؟

الانتقال من التنفس عن طريق الفغر الرغامي إلى نوع آخر من أنواع دعم التنفس لا يُجرى بشكل عام قبل بلوغ 6 سنوات من العمر بالنسبة للأطفال الذين لا يتنفسون صناعيا إلا أثناء النوم. وفي حالات المرضى الذين يعتمدون على جهاز تنفس على مدار 24 ساعة/يوميا، فإن هذا التغيير قد يُدرس في وقت لاحق (10-12 سنة) باستخدام التحفيز العصبي للحاجب الحاجز أثناء الاستيقاظ والتنفس عن طريق القناع أثناء النوم.



كيف تتحول من التنفس عن طريق فغر الرغامي إلى التنفس عن طريق القناع؟

بالنسبة للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية الذين قد أُزيل الفغر الرغامي لديهم، فإنهم يبدأون بشكل غير مختلف نوعا آخر من أنواع دعم التنفس، وعادة ما يكون التنفس عن طريق القناع أو إنظام الحجاب الحاجز؛ وأما تنفس الضغط الموجب فإنه ما يُستخدم حاليا.

يُعتبر التنفس عن طريق القناع الخيار الأول لعدد من المرضى. ولكن، بعض المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، المعتادين على التنفس عن طريق فغر الرغامي يجدون استخدام القناع غير مُريح ومن الصعب البدء فيه، ومن الممكن أن يخافوا من خلع أنبوب فغر الرغامي. ولهذا الغرض، من الممكن توفير فترة تدريب، مع إبقاء أنبوب فغر الرغامي في مكانها وإبقائها مفتوحة. وفي النهاية يمكن إدخال واحد أصغر وسدها، الأمر الذي يزيد مساحة التنفس حولها. وحيث أن المريض يجد المساعدة أثناء النوم، ومن خلال كل من التنفس عن طريق قناع الأنف والقنية المسدودة، فبإمكانهم العودة إلى المنزل بشكل آمن. وعندما يُصبح الطفل معتادا على القناع، وبمقدوره أن ينام طول الليل بالقناع، يتم إجراء دراسة ثانية عن النوم.

وإذا كانت التدابير الخاصة بالتنفس وبالأعصاب جيدة، يمكن إزالة القنية. وفي المعتاد تنغلق الفغرة بشكل عفوي على مدار مدة أيام قد تصل إلى أسابيع، ولكن أحيانا ما تكون الجراحة ضرورية.

كيف تتحول من التنفس عن طريق فغر الرغامي إلى الإنظام العصبي للحجاب الحاجز؟

مؤخرا كان ثمة اقتراح بأن المرضى قد يتحولون من التنفس عن طريق فغر الرغامي إلى الإنظام العصبي للحجاب الحاجز. وحيث إن إنظام الحجاب الحاجز لا يمكن استخدامه على مدار 24 ساعة يوميا، فليس هذا مناسباً إلا للمرضى الذين يحتاجون إلى دعم تنفسي أثناء النوم. عندما يبدأ المريض في استخدام الإنظام الحجابي، فإن الخطوات التالية أساسية قبل إمكان إزالة فغر الرغامي:

- ينبغي الحفاظ على أنبوب فغر الرغامي في أثناء الأشهر الأولى، كما سبق توضيحه في التنفس غير العدوانى؛
- التنفس عن طريق الإنظام الحجابي هو أولاً يُجرى باستخدام أنبوبة فغر رغامي مفتوحة وذلك على مدار بعض الأشهر؛
- بعد تقليل حجم أنبوب فغر الرغامي، تُجرى دراسة عن النوم أثناء الليل المستخدم فيه الإنظام الحجابي وفغر الرغامي المسدود: إذا أظهرت النتائج مستويات عادية من غازات الدم، من الممكن إزالة وخلق أنبوب فغر الرغامي. وفي كل هذه الحالات، يجب أن يتعلم المرضى استخدام التنفس غير العدوانى في حالة اعتلال تشغيل المنظم، الأمر الذي يسمح بوجود دعم تنفسي بديل حتى يتم استبدال المنظم.

13. المراقبة المنزلية

ما المقصود بالمراقبة؟

المراقبة هي الملاحظة المستمرة لإعدادات وظائف الجسم، على سبيل المثال معدل التنفس ونبضات القلب. وهناك بعض الأجهزة التي لا تقتصر على المراقبة بل تشمل أيضا تسجيل وتدوين القياسات لاستخدامها في دراسة لاحقة. ففي متلازمة نقص التنفس المركزية، النوع المعتاد للمراقبة المستخدم هو قياس التأكسج (ويُعرف أيضا بمراقبة تشبع الأكسجين، تشبع الأكسجين الطرفي).

ما الذي ينبغي مراقبته في المنزل أثناء التنفس المساعد (باستخدام فغر الرغامى أو قناع الأنف) و/أو الإنظام؟

المراقبة المستمرة للأكسجة (قياس التأكسج، تشبع الأكسجين الطرفي) أمر إجباري أثناء النوم. وإن أمكن، ينبغي أيضا مراقبة ورصد تنفس نهاية المدى أو الضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون عن طريق الجلد، على وجه الخصوص أثناء الالتهاب التنفسي. وينبغي إبقاء كلا المؤشرين في المستوى العادي (أعلى من 95% لتشبع الأكسجين الطرفي، وما بين 30-45 مختصرملي متر زئبقي للضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون) مع حد إنذار أدنى لتشبع الأكسجين الطرفي يبلغ 90%، وحد الإنذار الأعلى للضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون يبلغ 50 مختصرملي متر زئبقي.

والأمر الأهم من المراقبة الفنية هو وجود مقدم رعاية (قد يكون ممرضة، أو طالب في كل طلب، أو شخص غير طبي حاصل على مستوى عالٍ من التدريب) بإمكانه المساعدة في حالة الإنذار.

وبالنسبة للمرضى الذين يستخدمون المنظم في أثناء النهار، ينبغي القيام بسيطرة على الضغط الجزئي لثاني أكسيد الكربون في حالات مختلفة من النشاط.

ما السبب وراء مراقبة ورصد مستويات الأكسجين؟

الأكسجين حيوي جدا للجسم لكي يعمل. يُستنشق الأكسجين عبر الرئتين من الهواء الذي نتنفسه ويتم نشره حول الجسم في مجرى الدم. الحفاظ على مستويات مناسبة من أكسجة الدم (تشبع الأكسجين الطرفي) أمر مهم للغاية لبقاء الإنسان على قيد الحياة، وللنمو الملائم والتعلم. في متلازمة نقص التنفس المركزية، يكون التنفس غير كاف للحفاظ على الأكسجين في مستوياته الطبيعية. ومن شأن المراقبة أو تطلعنا على المستوى التي يتم تحقيقها في أية لحظة من الوقت.

تتم المراقبة باستخدام أجهزة بمقدورها رصد ومتابعة مستويات الأكسجين في الدم بشكل مستمر، ولكن دون أخذ عينات من الدم. كما أن مراقبة ومتابعة الأكسجين تخبرنا بمدى كفاية التنفس وتحذر مقدمي الرعاية في حالة وقوع أي حدث يُهدد الحياة. يُرسل جهاز المراقبة إنذارا مسموعا يسمح لمقدمي الرعاية باتخاذ الخطوات المناسبة لاستعادة التنفس الطبيعي واستعادة مستويات الأكسجين المناسبة.

متى نراقب ونتابع الأكسجين؟

يوصى بمراقبة مستويات الأكسجين أثناء التنفس وعندما يُترك الطفل وحده ومن المحتمل أن ينام. وفي بعض الأحيان، تُجرى المراقبة في اليقظة أثناء النهار. طبيبك المختص بك سيحدد هذا الأمر.

كيف تعمل عدادات النبض؟

تستخدم عدادات النبض (أجهزة قياس التأكسج) لون الدم لتخبرنا بكمية الأكسجين المحمول. فالدم الغني بالأكسجين لونه أحمر ناصع، في حين أن الدم المستنفذ منه الأكسجين لونه أحمر قاتم. جهاز التحسس في عداد النبض يلمع باللون الأحمر خلال البشرة وهذا بشكل متغير ينتقل إلى جهاز تحسس (مستشعر) اعتمادا على مستويات الأكسجين. ويعتمد القياس على الحصول على ذبذبة جيدة في طريق مسار الضوء وهذا يُعرض عادة في مقدمة عداد النبض عن طريق شريط أو موجة ضوء وثابتة.

ما هي المستويات الطبيعية للأكسجين؟

أعلى من 95%.

متى يكون انخفاض مستويات الأكسجين خطيرا؟

القطرات القصيرة في الأكسجين قد تحدث للأشخاص الذين لا يُعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية عندما يُعانون من تقطعات قصيرة في التنفس أثناء النوم. وهذه لا تشكل خطرا في العادة. وثمة دليل على أنه كلما عانى المرضى من انخفاض مستويات الأكسجين (<92%)، كلما زاد احتمال تأثير ذلك على نموهم وتعلمهم. لا يمكن بسهولة تعريف الانقطاعات الدقيقة. إعدادات الإنذار المنخفض لعداد النبض الخاص بك سيتم تحديده مع الطبيب المعالج لك.

ما الذي قد يؤثر على قياس الأكسجين؟

قد لا يكتشف المسبار النبض إذا:

- كانت هناك حركة كثيرة.

- كانت القدم أو اليد باردة جدا.
- كان المسبار متراخيا جدا أو ضيقا جدا.
- كان هناك ضوء لامع جدا.
- كان المسبار باردا جدا أو مستبدلا (جهاز إرسال الضوء ليس مواجهها لجهاز التحسس)

نحتاج أن نتعلم كيف نتعامل مع المسبار بشكل صحيح وكيف نحصل على ونقرأ القياسات.

ماذا نفعل عندما نسمع صوت إنذار؟

قد تُصدر أجهزة المراقبة إنذارات صحيحة عندما يكون مستوى الأكسجين منخفضا، أو قد تصدر إنذارات خاطئة، الأمر الذي يشير إلى أن مستوى الأكسجين لم يتم قياسه بشكل صحيح. ومما يُساعد في هذا الأمر أن نتعلم كيف نميز هذا، على سبيل المثال، من خلال دراسة ما إذا كان هناك اكتشاف مناسب للنبض.

إذا كان الإنذار بسبب سوء مراقبة النبضات، قم بفحص المسبار أو أعد وضعه من جديد. وإذا توقف الإنذار وعادت القيم المعروضة على الشاشة إلى الوضع العادي، فهذا يعني أنه كان إنذارا خاطئا.

إن لم تكن متأكدا، أو يبدو أن الشخص ليس على ما يُرام بأي شكل من الأشكال، ينبغي عليك أن تستجيب للأمر كما لو كان مستوى الأكسجين منخفض فعلا. تأكد مما إذا كان الصدر يتحرك وما إذا كان الشخص يستجيب أم لا. وهذا قد يُشير إما إلى وجود مشكلة في التنفس أو توقف القلب والجهاز التنفسي: انظر حالات الطوارئ.

هل توجد أية مخاطر من مراقبة الأكسجين؟

نحتاج إلى أن نعرف كيف نعتني بالبشرة لتجنب الجروح. المسبار المشدود بإحكام من الممكن أن يؤثر سلبا على إمدادات الدم أو يحرق البشرة.

أي شيء آخر يمكن مراقبته ورصده؟

من العلامات الأخرى التي تشير إلى عدم كفاية وملاءمة التنفس ارتفاع مستوى ثاني أكسيد الكربون، وهو الزفير الذي عادة ما نلفظه خارج الفم. وعندما يكون التنفس غير كاف ولا ملائم، قد يرتفع ثاني أكسيد الكربون ويتسبب في النوم أو الإصابة بالغيوبة. وهناك طريقتان لقياس ثاني أكسيد الكربون:

- قياس ثاني أكسيد الكربون في هواء الزفير الخارج من الأنف أو فغر الرغامي (الارتفاع الحاد والملحوظ في تركيز غاز ثاني أكسيد الكربون)؛ أو
- من خلال مسبار مُسخّن يُوضع على البشرة (غاز ثاني أكسيد الكربون من خلال الجلد).

في المعتاد يتم للمرضى قياس ثاني أكسيد الكربون في المستشفى أو أثناء دراسة للنوم. ولدى بعض المرضى أجهزة خاصة بهم لقياس ثاني أكسيد الكربون لاستخدامها في المنزل. وأحيانا يتم استخدامها لتوجيه التغييرات في الإعدادات الخاصة بجهاز التنفس.

تقيس عدادات النبض وأجهزة أخرى أيضا معدل ضربات القلب. يوجد مجال واسع من معدلات ضربات القلب الطبيعية، والتي تتفاوت على حسب العمر. وفي المعتاد، يتم تحديد الإنذارات المنخفضة مع طبيبك.

وبالنسبة للمرضى الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية، فإن أدنى حد من المراقبة المنزلية هو عداد النبض. يجب أن تتم المراقبة والرصد أثناء النوم وكل مرة يُترك الشخص وحده.

ما الذي يحدث قبل نقل المريض أولاً من المستشفى؟

من أجل رعاية المريض في المنزل، فإنك تحتاج إلى عدد من المسائل التي ينبغي تنظيمها. وأفضل شيء أن تقوم بذلك من خلال الاستعانة بمهني رعاية صحية متخصص لتنسيق كل الخدمات التي تحتاجها. وقبل مغادرة المستشفى، ينبغي الانتهاء من الإجراءات والأنشطة التالية:

- أمر وشراء المعدات.
- تركيب الأكسجين.
- تعيين مقدمي رعاية إضافيين.
- تدريب الآباء والأسر ومقدمي الرعاية على:
 - استخدام جهاز التنفس.
 - استخدام معدات المراقبة.
 - الاعتناء بفرغ الرغامي.
 - الإنعاش وتجديد النشاط.
- تغيير تعديلات على السكن المنزل إن دعت الحاجة إلى ذلك.
- نقل مسؤولية الرعاية إلى المجتمع / فريق الرعاية المنزلية.
- تقديم طلب بالحصول على الدعم المالي المتاح.
- الخطط المتفق عليها للتعامل مع الطوارئ.
- الخطط المتفق للمتابعة من المجتمع والمستشفى

كثير من هذه الأشياء ستحتاج إلى مراجعتها على فترات منتظمة (على سبيل المثال، بشكل مبني كل عدة أشهر وبعد ذلك بشكل سنوي) ومن الأفضل أن يتم هذا الأمر بمساعدة مهني رعاية صحية متخصص، مثل أخصائية تمريض سريري أو قائد فريق رعاية اجتماعية.

هل سنحتاج إلى العودة مرة أخرى إلى المستشفى؟

نحتاج إلى العودة إليها للأسباب التالية:

متلازمة نقص التنفس المركزية - كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية - تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الأولى 2012 - صفحة 44

- في حالات الطوارئ، انظر الجزء الخاص بذلك.
- للمتابعة المنتظمة – انظر أدناه.

ما المتابعة المنتظمة التي سيحتاجها المريض الذي يعاني من متلازمة نقص التنفس المركزية؟

المرضى الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية لديهم متابعات ومراجعات منتظمة لعدد من المسائل. الفترة الزمنية الدقيقة لإجراء المتابعات والمراجعات سيتم تحديدها بين الأسرة والطبيب. من الضروري مراجعة ما يلي:

- تقييم مدى كفاية التنفس. ستعتمد الفترة الزمنية على العمر، ومدى خطورة الحالة والمركز.
 - التأكد من مدى ملاءمة القناع، أو فغر الرغامى أو الإنظام العصبي للحجاب الحاجز.
 - تحديد ما إذا كانت هناك أية مشكلات تنفس مهمة، مثل التهابات الصدر (التي تعكس وجود تنفس غير كافٍ أو مشكلات أخرى في الرئة).
 - التأكد من حالة النمو والتعلم.
 - تقييم أي من المشكلات ذات الصلة
 - التأكد من توفير كل احتياجات الرعاية.
- وهذا الأمر الأخير سيتم توفيره غالباً بالحصول على منسق رعاية محلي للإشراف على الرعاية، وعقد لقاء منتظم متعدد الأوجه لمراجعة حزمة الرعاية المنظمة للأسرة.

من المهنيون الذين من الممكن إشراكهم معنا؟

- الأخصائي المعني بمتابعة متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية (والذي قد يكون أحد الشخصين التاليين)
- الأخصائي المعني بمتابعة التنفس، على سبيل المثال استشاري التنفس، والتخدير والرعاية المركزة.
- طبيب أو أخصائي أمراض الأطفال للعناية بالنمو والتعامل مع أية مشكلات عصبية.
- الفنيون المعنيون بإجراء دراسات النوم.
- ممرضة متخصصة لتنسيق الرعاية.
- أخصائيو المعالجة مثل أخصائيو المعالجة الفيزيائية، المعالجون المعنيون بالتخاطب واللغة.
- الرعاية / الخدمات الاجتماعية للمساعدة في الرعاية المنزلية والدعم المالي.
- طبيب الأمراض النفسية

الاستشاريون

/

النفسية

الأمراض

طبيب

15. الحياة اليومية

ما الذي يحتاج لحمله الأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية؟

بالنسبة لمعظم الأطفال والكبار الذين يحتاجون إلى التنفس أثناء الليل فقط، ليست هناك حاجة إلى أية معدات لحملها معهم أثناء النهار، إلا تلك التي تدعو الضرورة إلى حملها للاعتناء بفغر الرغامي: أي تغيير أنبوبة الامتصاص والطوارئ. وبالنسبة للأطفال الرضع والأطفال الصغار الذين ما يزالون ينامون أثناء النهار، أو أولئك الذين يحتاجون إلى التنفس أثناء جزء من اليوم، ينبغي أن يحمل الشخص معه جهاز التنفس والأنابيب (وقناع الوجه إن أمكن) وحقيبة ذاتية التوسيع. وعند استخدامها، متابعة المريض ستكون أيضا ضرورية، أي عداد النبض.

قد يرغب المرضى في حمل بطاقة "التعريف بالمرض"، أو "جواز سفر المريض" أو قائمة بأرقام الاتصال بالطوارئ، أو يرتدون سوار تنبيه طبي في حالات الطوارئ.

هل وسائل المواصلات المختلفة أكثر أمانا أو غير آمنة للأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية؟

للأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية أن يسافروا بأية وسيلة من وسائل المواصلات. ولكن، بعض الاستعدادات تكون ضرورية قبل الشروع في رحلات سفر طويلة، من بينها التواصل مع شركة الطيران إذا كانت هناك حاجة للتنفس. ومعظم الكبار والأطفال يعانون من انخفاض مستوى الأكسجين أثناء رحلات الطيران التجارية، بمن فيهم الأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية. وليس من المؤكد ما إذا كان الأكسجين ضروريا للأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية، ولكن قد يتم استخدام عداد النبض في الرحلات الجوية، إذا كان مخططا لذلك، ويبدأ التنفس إذا انخفض تشبع الأكسجين الطرفي، على سبيل المثال أقل من 90%.

هل الأطفال الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية يحتاجون إلى مساعدة إضافية في المدرسة؟

ثمة احتمال متزايد بوجود احتياجات دراسية خاصة للأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية. وينبغي تقييم هذه الاحتياجات قبل البدء في الدراسة بدوام كامل وعلى فترات بعد ذلك. ولا ينبغي حرمان الأطفال إن كانت لديهم احتياجات خاصة، مثل عُسر القراءة أو قلة التركيز.

ينبغي أن يكون كل أفراد المدرسة الذين يتعاملون مع الطفل المصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية على علم بحالته، على وجه الخصوص فيما يتعلم بأية حالة طوارئ يحتاج إلى تنظيف مجرى التنفس أو تنفس مساعد، على سبيل المثال قلة الإدراك. قد تدعو الحاجة إلى أفراد إضافيين أو إلى تدريب للأفراد بالنسبة للأطفال الصغار الذين لديهم فغر الرغامي.

هل بمقدور المرضى الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية ممارسة الرياضة؟

ينبغي على الأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية تجنب السباحة تحت الماء، ذلك أن الانخفاض الحاد في مستوى الأكسجين قد يحدث بما فيه الكفاية لإحداث فقد للشعور، ولكن دون إدراك حدوث ذلك. وينبغي بالنسبة للأشخاص الذين يعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية أن يتم الإشراف عليهم عن كثب أثناء السباحة من خلال مقدم رعاية على علم بحالتهم وبمخاطر انخفاض مستوى الأكسجين وفقد الشعور.

بعض المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، وعلى وجه الخصوص الذين يعانون منها بشكل عرضي، قد يحتاجون إلى تقييم خاص لمدى تحملهم التمارين من أجل تحديد الأنشطة التي قد يُشاركون فيها.

هل توجد أية تدابير أخرى من الضروري أن يقوم بها المريض المصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية؟

المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية يتعرضون لخطر خاص إذا أُصيبوا بالتهابات في الجهاز التنفسي السفلي، ذلك أن هذا قد يؤثر سلباً على الباعث التنفسي وتخفض مستويات الأكسجين. ومن شأن التعرض لدخان السجائر أن يكون وثيق الصلة بارتفاع مستويات ومعدلات الالتهابات التنفسية، لذا يُنصح باتخاذ تدابير للتخلص من الدخان في البيئة التي يعيش فيها الأطفال المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية.

هل الأشخاص المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية بمقدورهم تناول الدواء كالعادة؟

ينبغي تجنب الأدوية التي لها أثر "مُنوم" نظراً لأنها قد تعوق التنفس. وفي أية حالة، ينبغي أن يوضع في الاعتبار التنفس المساعد ويتم التخطيط له. ومن شأن الكحوليات أن تشكل مخاطر خاصة بسبب الاستعمال الاجتماعي لهذا المنوم.

16. عدم الاحتياج إلى الآخرين

هل المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية يحتاجون إلى شخص يكون بجوارهم أثناء النوم؟

يحتاج المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية إلى نظام ما من خلاله يمكن التعامل مع إعدادات أوضاع النوم أو مجرى الهواء أو إعدادات جهاز التنفس في حالة وجود إنذار من عداد النبض أو جهاز التنفس الخاص بهم. هذا النظام يُحتاج إليه إما لتنبية مقدم الرعاية أو أحد الوالدين أو الزوجين، أو التأكد من أن الشخص مستيقظ. مدى قرب مقدم الرعاية أو أحد الوالدين أو الزوج الذي يستجيب للتنبية سيعتمد على تصميم المنزل واستخدام المراقبة الإلكترونية أو الإنترنت أو شاشات المراقبة.

هل بمقدور المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية قيادة السيارة؟

لا يوجد أي سبب لعدم قدرة المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية على قيادة السيارات.

هل بمقدور المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية العمل؟

المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية يمكنهم ممارسة العمل، أي الوظائف مدفوعة الأجر، على حسب قدراتهم. وكما هو الحال مع أي طفل في المدرسة، ينبغي أن يكون الموظف على علم بحالته الصحية، حتى يتسنى عمل التدخلات المناسبة في حالة حدوث طوارئ.

هل بمقدور المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية تناول الكحوليات؟

تبين أن الكحول له صلة بالموت المفاجئ للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، ولا ينبغي تناولها إلا بكمية ضئيلة، إن وُجدت.

تناول الكحول خطير للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، وتم توثيق حالات وفيات من بينهم، إذ يُفترض أنهم تناولوا الكحول: والمراقبون على وجه الخصوص في خطر بسبب تناول الكحول بشكل شائع مع قل الوعي لديهم. بالإضافة إلى ذلك، من الممكن أن تتسبب الكميات القليلة في النوم وتوقف التنفس. ويجب أن يكون الأصدقاء على علم أيضا بتشخيص متلازمة نقص التنفس المركزية ومدى الحاجة إلى التنفس الصناعي في حالة حدوث نوم حتى يكون بوسعهم تقديم المساعدة. ومن المهم جدا أن يتجنب المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية افتراض الكحول في أية حالة.

هل بمقدور المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية تدخين السجائر؟

لا يُشجع بتدخين أي نوع من السجائر في حالة الإصابة بمتلازمة نقص التنفس المركزية وأية ظروف أخرى تؤثر على التنفس والرئتين.

هل بمقدور المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية ممارسة الجنس؟

نعم، وحدث لهم حمل ولديهم أطفال.

هل بمقدور المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية إنجاب الأطفال؟

نعم، رغم أنه ينبغي بالنسبة لهم الاستعانة بطبيب يتمتع بالخبرة في علم الوراثة قبل الحمل، حتى يكون بمقدورهم التعلم بشأن المخاطر المحتملة من إصابة المولود الجديد بمتلازمة نقص التنفس المركزية. ينبغي للأمهات الحوامل المصابات بمتلازمة نقص التنفس المركزية زيادة رصد ومراقبة حالتهم.

17. التخدير والدواء والتطعيمات

هل من الممكن إجراء تخدير عام لمريض مصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية؟

نعم، بمقدور المريض المصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية إجراء تخدير عام أو موضعي له. وسيكون أخصائي التخدير مُطالباً ببذل مراقبة وإشراف خاص من أجل التخطيط للرعاية قبل إجرائه وأثناء إجرائه وبعده. ومن المهم على وجه الخصوص مراقبة مدى كفاية التنفس قبل التخدير وبعده.



هل من الممكن إجراء تخدير موضعي لمريض مصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية؟

من الممكن إجراء التخدير الموضعي بشكل عادي، كما هو الحال، على سبيل المثال، في الإجراءات المتبعة في عيادة الأسنان، والإجراءات الأقل المتبعة في قسم الطوارئ. ويجب أن يتم إخبار الطبيب أو طبيب الأسنان أو الممرضة بإصابة المريض بمتلازمة نقص التنفس المركزية حتى يتجنب استخدام عقاقير تخدير معينة مثل أوكسيد النيتروز (غاز مخدر) أو المسكنات.

هل هناك عقاقير يجب تجنبها؟

تؤكد الأدبيات الطبية وقوع أحداث مؤلمة باستخدام البروبوفول في إجراءات التخدير الخاصة بالمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية. البروبوفول عبارة عن مخدر وريدي يشيع استخدامه في غرفة العمليات للتخدير. وهذا العقار من الممكن أن يُحدث مشكلات في النظم القلبي؛ ويتسبب بشكل خاص في إبطاء معدل ضربات القلب بشكل كبير، لذا ينبغي تجنبه.

هل توجد اختبارات معينة يجب إجراؤها قبل التخدير؟

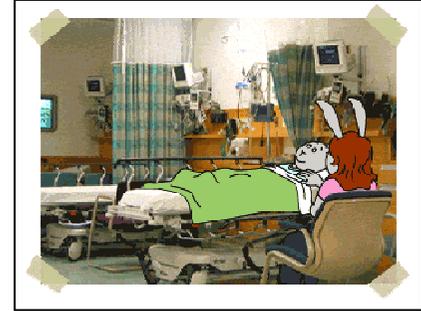
ينبغي على المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية اتباع كل الإجراءات التي يحتاجها المرضى الآخرون، بما في ذلك تقييم مفصل سابق على التخدير. وهذا ينبغي أن يُوضح لأخصائي التخدير طريقة وإعدادات التنفس الصناعي المستخدم، ونوع أنبوب فغر الرغامي أو طراز القناع. وينبغي على طبيب التخدير أيضا أن يعرف ما إذا كانت المظاهر الأخرى للنظام المستقل في مشكلة، بما في ذلك نظم القلب، وضغط الدم، والدورة الدموية ودرجة حرارة الجسم. وقد يكون من الضروري إجراء مخطط القلب الكهربائي أو تسجيل لمخطط القلب الكهربائي على مدار 48-72 ساعة (جهاز هولتر) من أجل اكتشاف أي خلل في نظم القلب.

هل من الضروري اختبار مستشفى خاص لإجراء التخدير بالنسبة للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية؟

ينبغي إجراء التخدير العام (حيث يستغرق المريض في النوم) على يد جراحين وأطباء تخدير معتمدين على التعامل مع اعتلالات أكثر صعوبة في التحكم في التنفس والجهاز العصبي المستقل للجسم. بالإضافة إلى ذلك، من الأمور الأساسية توفير غرفة إنعاش، حيث يمكن فيها مراقبة المريض عن كثب عندما يستيقظ ويستيقظ المريض بشكل تدريجي من التخدير. وفي أثناء هذه الفترة، قد يعود المريض ليستخدم النوع الخاص به من التنفس الصناعي ولا يستخدمه إلا بعد الاستيقاظ التام. ومن المفضل اختيار مستشفى معتمد بالفعل على معالجة المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية.

ما نوع الرعاية التي ينبغي توفيرها خلال الفترة التي تعقب الجراحة / التخدير؟

بعد التخدير، ينبغي مراقبة المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية في غرفة إنعاش من خلال عداد نبض (تشبع الأكسجين، أو تشبع الأكسجين الطرفي) ومخطط القلب الكهربائي (مخطط القلب الكهربائي - نظم القلب). ينبغي إجراء ملاحظات منتظمة لمدى تشبع الأكسجين الطرفي، ومعدل نبضات القلب، ومعدل التنفس، وضغط الدم، ودرجة حرارة الجسم ونسبة السكر في الجسم. وبشكل مثالي، ينبغي أيضا مراقبة مستويات ثاني أكسيد الكربون. ويُحدد طبيب التخدير الفترة الزمنية للمراقبة قبل إخراج المريض من غرفة الإنعاش. قد يمتد هذا لبضع ساعات - الفترات الزمنية الطويلة تعني الانتقال إلى الاعتماد بشكل أكبر على وحدة الرعاية المركزة.



هل من الممكن إرجاع مريض إلى المنزل في نفس اليوم الذي تم فيه إجراء العملية باستخدام التخدير العام؟

في حين أن هذا أمر ممكن إذا استيقظ المريض استيقاظا تاما وكانت كل الملاحظات طبيعية بشكل متكرر، يُفضّل مراقبة المريض في المستشفى لمدة لا تقل عن أربع وعشرين ساعة.

ما نوع المراقبة التي ينبغي إجراؤها بعد العلاج التحضيري؟

العلاج التحضيري هو الدواء الذي يُعطى للمرضى قبل الجراحة / التخدير. ولا ينبغي مطلقاً استخدام الدواء التحضيري المسكن ما لم يكن المريض يتنفس بشكل كامل. إذا تم إعطاء الدواء التحضيري، لا ينبغي ترك المريض وحده؛ إذ ينبغي أن تجلس ممرضة مدربة أو طبيب تخدير بجوار المريض وينبغي أن تبدأ مراقبة تشبع الأكسجين الطرفي وثنائي أكسيد الكربون. ويجب توفير جهاز التنفس الصناعي الخاص بالمريض وقد يتم البدء فيه إذا بدأت مستويات الأكسجين وثنائي أكسيد الكربون في الانخفاض عن قيمها الطبيعية.

وفي أثناء التخدير العام؟

ينبغي دائماً توفير بعض المراقبة الخاصة للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، بما في ذلك: تشبع الأكسجين الطرفي (الذي يظهر على عداد النبض)؛ ومعدل ضربات القلب ومخطط القلب الكهربائي؛ وثنائي أكسيد الكربون (الارتفاع الحاد والملحوظ في تركيز ثاني أكسيد الكربون أو عن طريق الجلد) وضغط الدم الانقباضي غير العدواني؛ ودرجة حرارة الجسم. وثمة حاجة إلى مراقبة إضافية للإجراءات الأكثر تعقيداً وتوسُّعاً.



وبعد التخدير العام؟

ينبغي إجراء المراقبة بأكملها في أثناء فترة الانتعاش حتى يستيقظ المريض بشكل كامل أو يُعاود التنفس الطبيعي. وتعتمد الحاجة إلى مراقبة إضافية على حالة المريض وطبيعة الإجراء، ويُحدد هذا طبيب التخدير.

هل من الممكن استخدام جهاز التنفس الخاص بالمريض أثناء العلاج التحضيري وأثناء الاستفاقة من التخدير العام؟

سُيطلب عادة من المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية إحضار المعدات الخاصة بهم معهم من أجل جعلها متاحة. فمن الممكن أثناء التغيير من التخدير إلى الاستفاقة الكاملة أن تكون المعدات المستخدمة في المنزل مفيدة وضرورية. وفي أثناء العملية / الإجراء، يُستخدم نوع مختلف من جهاز التنفس.

هل من الممكن تغيير أنبوب فغر الرغامي أثناء إجراء العملية؟

غالبا ما تكون أنابيب فغر الرغامي غير المكففة غير ملائمة بشكل جيد وتجعل التنفس الصناعي صعبا أثناء التخدير العام. ومن الممكن أن يحتاج طبيب التخدير إلى تغيير الأنبوب واستخدام أنبوب مكفف أثناء التخدير العام. ومن الممكن بالنسبة للأنبوب غير المكفف إعادة إدخاله مرة أخرى عندما يستيقظ المريض.

هل توجد أية مشكلات بشأن تناول الأدوية؟

ينبغي بشكل عام عدم استخدام أدوية مسكنة في متلازمة نقص التنفس المركزية ما لم تكن موصوفة على وجه التحديد من طبيب معالج يتمتع بالخبرة في إدارة متلازمة نقص التنفس المركزية والمراقبة، ولديه القدرة على بدء التنفس. ومن الممكن بشكل يومي استخدام معظم الأدوية المستخدمة للأطفال، ولكن إن كان هناك عدم يقين، استعن بالطبيب الرئيسي الخاص بك المعني بعلاج متلازمة نقص التنفس المركزية.

هل ينبغي أن يتناول الأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية التطعيمات المعتادة، وهل هناك تطعيمات أخرى ضرورية؟

نعم – ينبغي إعطاؤهم كل التطعيمات المعتادة. وتوجد تطعيمات إضافية من الممكن أن يتناولوها، على سبيل المثال التطعيم السنوي ضد الإصابة بالبرد للمساعدة في تقليل مخاطر الإصابة بعدوى الأنفلونزا، ولقاح المكورات الرئوية الذي يُساعد في الحماية من بعض أنواع الالتهاب الرئوي البكتيري بالمكورات الرئوية.

البالفيزوماب عبارة عن دورة من الحقن الشهرية للأجسام المضادة ضد الفيروس المخلوي التنفسي، وهو فيروس يُسبب التهابات في الصدر في السنة الأولى أو الثانية من العمر، وقد يُصبح خطيرا للطفل الذي يستخدم تنفسا صناعيا طويل المدى. وينبغي تناول البالفيزوماب للأطفال الذين يحصلون على تنفس صناعي طويل المدى الذين يقل عمرهم عن 24 شهرا في بداية موسم الفيروس المخلوي التنفسي.

18. حالات الطوارئ – الاكتشاف والاستجابة

ما أنواع الطوارئ التي قد تنشأ؟

يتعرض المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية أكثر من غيرهم لمخاطر عدد من الطوارئ، بسبب حالتهم والمعالجات التي يحتاجونها. ومن شأن الوعي بشأن هذه المخاطر والتنفس الفعال أن يحد من احتمال حدوثها. كما أن الاكتشاف المبكر للتدهور من الممكن أن يقلل من المخاطر التي تنشأ.

تتمثل المخاطر الرئيسية في مشكلات التنفس وتوقف القلب والتنفس بسبب:

- مشكلات مجرى الهواء أو فغر الرغامي.
- حوادث الإغماء أو الإعياء (الغيبوبة).
- حوادث توقف التنفس (الأطفال الصغار)
- النوبات المرضية (التشنجات)
- قصور المعدات، مثل توقف التيار أو العيب الفني لجهاز التنفس.

كيف أكتشف وجود مشكلات في التنفس؟

نظراً لأن التنفس وظيفة حيوية وهو المشكلة الرئيسية للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، فإنه من المهم على وجه الخصوص معرفة كيف تدرك وتكتشف وجود مشكلات في التنفس.

بالنسبة للأشخاص غير المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، يُنظر إلى مشكلات التنفس على أنها مشقة في التنفس، أو ضيق في الصدر أو عسر في التنفس (انظر الشكل).



ركود جدار الصدر قد لا يظهر دائما في المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية

في متلازمة نقص التنفس المركزية، قد لا تحدث هذه الإحساسات أو تحدث بشكل متأخر في مرض من الأمراض. ومن ثم، فإن الاعتماد على هذه الأعراض ليس ممكنا. وعلى نحو مشابه، لا يمكن لمهنيي الرعاية الصحية الاعتماد على العلامات والأمارات المعتادة للضائقة التنفسية لتأكيد وجود صعوبات في التنفس، مثل: سرعة التنفس، وركود جدار الصدر، اتساع المنخرين، الضجيج الغريب أثناء التنفس، واستخدام عضلات إضافية في التنفس.

في متلازمة نقص التنفس المركزية، تشمل أكثر المؤشرات فائدة في اكتشاف مشكلات التنفس ما يلي:

- الظهور شاحب اللون أو رمادي أو أزرق.
- التعرُّق.
- الإرهاق المفرط.
- أي أحاسيس تنفس غير معتادة.
- حدوث انخفاض في مستويات الأكسجين في الدم.
- ارتفاع مستويات ثاني أكسيد الكربون.

من المهم أن يكون لديك عداد نبض (جهاز لقياس مدى التشبع؛ تشبع الأكسجين الطرفي الطبيعي = 95-100%) \pm جهاز لرصد ثاني أكسيد الكربون يُتاح للاستخدام في حالة إما حدوث مرض في التنفس (حتى نزلات البرد) أو عند وجود أي أعراض تنفسية.

كيف أتعامل مع مشكلات التنفس؟

متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الأولى 2012 – صفحة 56

إذا كان لدى المريض المصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية الأعراض السابقة أو قياسية غير طبيعية للأكسجين أو ثاني أكسيد الكربون، فإما أن تتبع خطة الرعاية أثناء الطوارئ التي قُدمت إليك من قبل أو تتصل بمهنيي الرعاية الصحية الخاص بك.



من بين المخاطر إعطاء أكسجين إضافي لمريض مصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية يتنفس بنفسه دون أجهزة تنفس مساعدة، ذلك أن هذا الأمر لا يُعالج نقص التنفس (كما هو مُبين من خلال ارتفاع مستويات ثاني أكسيد الكربون). وفي واقع الأمر فإن إعطاء الأكسجين وحده ربما يوقف مزيدا من التنفس، الأمر الذي يسمح بارتفاع مستويات ثاني أكسيد الكربون أكثر ويعقب ذلك الغيبوبة. إذا تم إعطاء الأكسجين، ينبغي دائما توفير التنفس الفعال، وينبغي مراقبة ورصد مستويات ثاني أكسيد الكربون.

إذا توقف الشخص عن التنفس أو لا يبدو عليه أية علامة من علامات الحياة، فأنت تحتاج إلى إجراء إنعاش للقلب والرئتين (ويعرف أيضا باسم الإنعاش القلبي الأساسي – أو الإنعاش فما لفم) واستدعاء الخدمات الطبية لحالات الطوارئ. وسيوضح لك مهنيو الرعاية الصحية كيفية إجراء إنعاش القلب والرئتين وينبغي عليك أن تكون متمرسا على نموذج جسم تشريحي (تمثال).

كيف أتعامل مع مشكلات مجرى الهواء (فغر الرغامي)؟

إذا كان لدى الشخص فغر الرغامي، سيوضح لك مهنيو الرعاية الصحية كيف تتعامل مع المشكلات التي تحدث في هذا الصدد، بما في ذلك ما ينبغي القيام به إن أصبح في وضعية خاطئة أو انغلق. إذا كان لديك فغر الرغامي، فإن هناك تغييرات على إنعاش القلب والرئتين المعتاد، وسيشرح لك مهنيو الرعاية الصحية هذه التغييرات.

كيف أتعامل مع الغيبوبة أو التشنج؟

في حين أن هذه الأمور أكثر شيوعا في متلازمة نقص التنفس المركزية، فإن يتم التعامل معها بشكل مبدئي بنفس طريقة التعامل مع الأشخاص الآخرين. بالإضافة إلى ذلك، من المهم التأكد من أن الشخص إما أنه يتنفس بشكل ملائم أو يحصل على تنفس صناعي. تتضمن

متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الا



الإسعافات الأولية إرقاد الشخص والابتعاد عن أي مخاطر محيطة، وفي نفس الوقت الحفاظ على مجرى الهواء نظيفاً، من خلال استخدام وضع الإنعاش.

وضع الإنعاش

إذا كان التنفس غير كافٍ، كما هو ظاهر من خلال انعدام أو ضعف حركة الصدر أو من خلال اللون الأزرق للشففتين واللسان ووالثة، عندئذ يجب إعطاء التنفس الصناعي. وإن لم يكن جهاز التنفس متاحاً على الفور، استخدام طريقة أخرى لتوفير التنفس، مثل:

- كيس النفخ الذاتي.
- تضخمت الرئة من خلال الفم للفم أو الفم للرغامي.

محاولة إيقاف الشخص قد تساعد أيضاً في زيادة التنفس.



كيس النفخ الذاتي المستخدم في الإنعاش.

كيف أتعامل مع نوبات توقف النفس؟

هذه النوبات شائعة بين الأطفال الصغار، وغالبا ما تعقب شيئاً غير سار، مثل الألم أو الخوف أو الغضب. معظمها لا تستمر طويلاً ويُتَعافى منها دون علاج. ولكن، يعاني بعض الأطفال من انخفاض في الأكسجين الأمر الذي يُسبب ازرقاق الشفتين (الزُّراق) أو إبطاء سرعة القلب؛ وهذه قد تتسبب في فقط الشعور. يتم تقديم الإسعافات الأولية البسيطة، مثل إبعاد المريض عن الأشياء التي حوله التي قد تجرحه وتؤذيه. إذا كان التنفس غير كافٍ، ينبغي توفير توسيعات الرئة (كما هو الحال في الإنعاش القلبي الأساسي أو إنعاش للقلب والرتنين).

متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الألى 2012 – صفحة 58



توقف التنفس الزرأقي مع انحناء الظهر

مأذا يحدث إذا تعطلت المعدات؟

المعدات المتاحة لديك ستحتاج إلى خدمتها وصيانتها بشكل منتظم لتقلل من احتمالية تعطلها بشكل غير متوقع. وحتى ذلك، ينبغي عليك أن تكون مستعدا لاحتمال أن المعدات أحيانا ما تتعطل رغم توفير أفضل العناية بها.

معظم المعدات تعمل بالكهرباء، وإن لم تتوفر، فينبغي أن يعمل كل جهاز بشكل مثالي من خلال بطارية. ويشمل هذا:

- جهاز التنفس الصناعي.
- عداد النبض (جهاز رصد معدل نبضات القلب).
- التنفس (فغر الرغامي).

في حالة انتهاء إمدادات البطارية، من المهم إيجاد طريقة لتوسيع الرئتين أو التنفس صناعيا. وتوفير كيس النفخ الذاتي أمر لا مفر منه.

ويمكن التغلب على الأعطال الأخرى في المعدات من خلال الحصول على جهاز آخر أو توفير فنيين على مدار أربع وعشرين ساعة. وسيناقش طبيبك هذا معك.

إذا كنت تعتقد أنه هناك حالات طوارئ أخرى من الممكن أن تحدث، فناقشها مع طبيبك، لأن أفضل شيء لك ولطفلك أن تكون مستعدا لحدوثها.

بعض الأوامر والنواهي

- ✓ الأشخاص الذين يُعانون من متلازمة نقص التنفس المركزية ينبغي عليهم أن يتجنبوا تناول الأدوية المسكنة، بما فيها الأدوية التحضيرية قبل الجراحة، ما لم يكن التنفس مخططا له.
- ✓ ينبغي على الكبار والشباب أن يقللوا من تناول الكحول، واقترن تناوله بموت الفجأة.
- ✓ قد لا يُدرك الأشخاص عسر التنفس والاختناق، وينبغي الإشراف عليهم عن كثب أثناء ممارستهم للسباحة. ويُنصحون بعدم ممارسة السباحة تحت الماء.

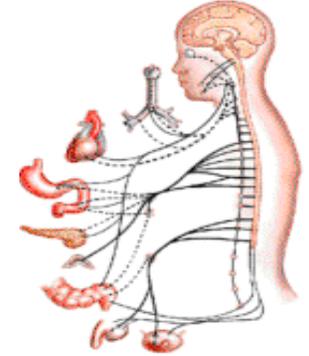
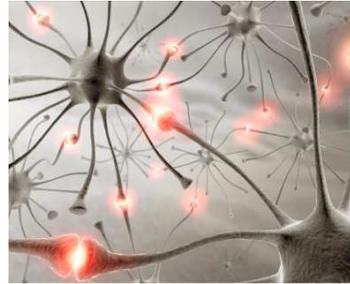
متلازمة نقص التنفس المركزية – كتيب معلومات للمرضى ومقدمي الرعاية – تحرير اتحاد شبكة متلازمة نقص التنفس المركزية الأوروبية - الطبعة الألى 2012 – صفحة 59

19. متلازمة نقص التنفس المركزية والمخ

ما السبب وراء أن المريض المصاب بمتلازمة نقص التنفس المركزية ربما يُعاني من مشكلات عصبية؟

متلازمة نقص التنفس المركزية عبارة عن خلل وراثي متواجد في الشخص مبكرا في حياته الجنينية وهي تؤثر على نمو الجهاز العصبي المستقل. يتحكم الجهاز العصبي المستقل في الوظائف التلقائية مثل التنفس، والدورة الدموية، ونظم القلب، ونشاط المُصران، ودرجة حرارة الجسم والتعرق، وغيرها، ووثيق الصلة بنشاط المخ.

يشمل الخلل الرئيسي لمتلازمة نقص التنفس المركزية نقص القدرة على الاستجابة للتغيرات في مستويات الأوكسجين في الدم وثنائي أكسيد الكربون من خلال تغيير التنفس. لذا، قد تنخفض مستويات الأوكسجين في الدم، وقد ترتفع مستويات ثاني أكسيد الكربون، الأمر الذي له آثار ضارة على المخ والقلب. بعض الأشخاص المصابين قد يُثبتوا مشكلات أخرى تؤثر على المخ وعلى النمو والتي لا تتصل بالضرورة بنوبات نقص تأكسج الدم الحاد، وقد تكون نتيجة مباشرة للمشكلة العصبية الأساسية المتصلة بمتلازمة نقص التنفس المركزية.



ما هي النوبات المرضية؟

النوبات المرضية عبارة عن أعراض لمشكلة في المخ. وهي تحدث بسبب وجود نشاط عصبوني مفاجئ أو غير عادي أو مفرط أو متزامن في المخ.

كيف تبدو هذه النوبات؟

من الممكن أن تُسبب النوبات المرضية تغييرات لا يمكن السيطرة عليها في حركة الجسم أو وظائفه أو الإحساس أو الوعي أو السلوك. وهي غالبا ما تكون مرتبطة بانكماش مفاجئ ولا إرادي لمجموعة من العضلات، وفقد الشعور والإدراك.

قد يتسبب في هذه النوبات الالتهاب الرئوي الحاد أو من الممكن أن تحدث للأشخاص المصابين دون أن يتسبب فيها شيء.

التأكسج والتنفس المثالي لمرضى متلازمة نقص التنفس المركزية من شأن أن يحد من فرصة حدوث نوبات نقص تأكسج الدم، ولكنه رغم ذلك بالنسبة للأشخاص الذين يعانون من أشكال أكثر حدة من نوبات متلازمة نقص التنفس المركزية فإنه قد يتطور إلى اعتلال ذو نوبات مستمرة يتطلب معالجة وقائية بمضاد للاختلاج.

التنمية العصبية المعرفية للأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية

هل سينمو طفلي طبيعيا؟

الأطفال المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية هم بشكل عام ضمن مجموعة الأشخاص بطيئون في التعلم ذوي قدرات المعالجة العقلية، وأداؤهم الدراسي أقل من الأفضل و/أو نقص في الوظائف العقلية. ويبدو أن النشاط العصبي-النفسى يرتبط بالدعم التنفسي الجيد ومدى حدة متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية.

معظم الأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية يحضرون بشكل منتظم في المدارس النظامية. ولكن، بعض الأشخاص المصابين يُعانون من عدم مقدرة كبيرة على التعلم الأمر الذي يتطلب فصولا دراسية خاصة.

هل بمقدور طفلي أن يُحقق أداءً فكريا وذهنيا طبيعيا؟

يبدو أن النشاط الذهني الطبيعي يرتبط بالتشخيص المبكر والدعم التنفسي المثالي.

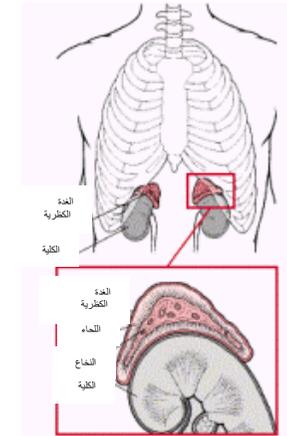
بمقدور الاختبار الذهني المنتظم والشامل أن يُحدد المشكلة ويمكن من التدخل التعليم النشط التي تستطيع، جنباً إلى جنب مع الإدارة المثلى لعملية التنفس، أن تضمن فرصاً عظيمة للتطور المعرفي العصبي للطفل.

ماذا عن مؤشرات ومعالم التطور الحركي للطفل؟

إنها لفرصة عظيمة أن يحقق طفلك كل معالم ومؤشرات التطور والنمو الحركي في الوقت المناسب، ولكن كثير من المواليد المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية يولدون بحالة عضلية أقل و/أو تأخر كبير في النمو الحركي الأمر الذي يتطلب الاستعانة ببرامج علاج عصبي-طبيعي.

ماذا عن نمو أورام العرف العصبي؟

خلايا العرف العصبي مؤقتة، وهي الخلايا المهاجرة والتي في أثناء نمو الجنين تُنشئ خلايا منتشعبة للجهاز العصبي المستقل. وأورام منشأ العرف العصبي من الممكن أن تحدث بشكل متكرر للأشخاص الذين يعانون من أشكال أكثر حدة من نوبات متلازمة نقص التنفس المركزية. وقد تنشأ على أي من جنبي العمود الفقري، وبشكل أكثر شيوعاً في الصدر أو البطن، أو في الغدد الكظرية مباشرة فوق الكليتين.



الرؤية

المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية كثيرا ما ينتابهم خلل في الرؤية الأمر الذي يعكس التحكم العصبي في نشاط العين. معظمهم لديهم حدقة عين ضيقة تتفاعل بشكل سيء مع الضوء. والممكن أن يكون بهم حَوَل ذو أنواع متعددة، وبالتالي مشكلات في رؤية الأشياء القريبة.

السمع

المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية قد يعانون من مشكلات في السمع. وهذا قد تكون له علاقة بالقصور في الممرات السمعية الطرفية أو المركزية. ومن المهم تشخيص القصور في السمع بشكل مبكر من مراحل المرض لتسهيل النمو المناسب للخطاب لدى الأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، الذي قد يتأثر بسبب الحاجة إلى فغر الرغامي. كثير من المواليد المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية لديهم صعوبات في عملية الابتلاع. ومن أجل تسهيل التغذية، قد يحتاجون إلى وضع أنبوب فغر المعدة في المعدة. ويمكن إزالتها بشكل عادي في أية مرحلة من مراحل العمر بعد ذلك.

20. متلازمة نقص التنفس المركزية والمصران

لماذا تؤثر متلازمة نقص التنفس المركزية على المصران؟

لأن متلازمة نقص التنفس المركزية تشمل الجهاز العصبي المستقل، والذي يتحكم في الوظائف التلقائية مثل التنفس، والدورة الدموية، ونظم القلب، ونشاط المصران، ودرجة حرارة الجسم والتعرق. لذا من المتوقع حدوث مشكلات في المصران، والقلب والعينين. وهناك أورام معينة قد تحدث بشكل متكرر.

ما هي أكثر اعتلالات المصران شيوعاً؟

أكثر اعتلالات المصران شيوعاً مرض هيرشسبرينج، وداء الجزر المعدي المريئي، واعتلالات حركية أخرى مثل الإسهال دون عدوى أو مشكلات في البلع.

ما هو مرض هيرشسبرينج؟

بالنسبة للمرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، قد يصابون أيضاً بمرض هيرشسبرينج. وهذا الاعتلال الهضمي، وهو ما يعرف أيضاً بالكولون الضخم اللاعقدي الخلقي، يتسبب فيه أعصاب الأمعاء التالفة. يتفاوت طول الأمعاء المصابة.

يمكن أن تكون الأعراض السريرية خروج متأخر لأول إبراز لدى المولود حديثاً، أو انتفاخ في البطن، أو درجات مختلفة من الإمساك. وعندما تكون أكثر شدة، يمكن أن تحدث انسداد في الأمعاء.

تتمثل معالجة مرض هيرشسبرينج في الإزالة الجراحية للجزء المصاب من الأمعاء، وبعد ذلك يتم توصيل الطرفين الباقيين من الأمعاء السليمة ببعضهما البعض. وفي المعتاد، يتم هذا الأمر في فترة الطفولة. ومن وقت لآخر، يجب على الجراحين إجراء فغر القولون، وهذا يعني أن الأمعاء قد جُلِبَت إلى سطح البطن، والإصلاح النهائي لها سيُجرى في وقت لاحق.

ما هو داء الجزر المعدي المريئي؟

داء الجزر المعدي المريئي لدى الأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية سببه قصور المصرة المريئية السفلية، وهي عضلة تُشبه الخاتم تضيق لتمنع رجوع محتويات المعدة إلى أعلى في المريء (المريء). وإذا لم يكن الحاجز بين المريء والمعدة قوياً، فإن أحماض المعدة ومحتوياتها الأخرى ترجع مرة أخرى (تندفق إلى الوراء). وهذا يسمح بالتهاب المريء والحنجرة (الأحبال الصوتية) وسقوط الطعام في الرئتين.

الأعراض متغيرة؛ من بينها التراجع المتكرر أو الأعراض التنفسية مثل الكحة. ومن الممكن أيضا أن يشعر الأشخاص المصابون بالألم، ويشمل ذلك حرقة فم المعدة أو يتناوبهم الانفعال. ويتمثل العلاج في الأدوية التي تحد من إنتاج الأحماض، وإن لم يكن هذا فعالا، فمن الممكن أن تتدخل الجراحة.

ما هي الاعتلالات الحركية؟

بعض الأطفال المصابين بمتلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية يعانون من اعتلالات في الحركة في غياب مرض هيرشسبرينج. وفي المعتاد، يمشي الطعام عبر القناة الهضمية من خلال انقباضات إيقاعية (التمعج).

في حالة عدم وجود اعتلالات حركية، لا تحدث هذه الانقباضات بشكل منسق. وقد تكون الأعراض، على سبيل المثال، عسر البلع، والتراجع، والغثيان، والإمساك والإسهال. ويمكن معالجة معظم هذه الأعراض من خلال الأدوية، وتناول أطعمة خاصة، وممارسة التدريبات. ولكن في بعض الحالات، على سبيل المثال إذا كان الطفل غير قادر على البلع، من الضروري استخدام أنبوب تغذية لفترة. ومعظم الأطفال سيتعلمون كيف يبلعون الطعام كلما تقدم عمرهم.

21. متلازمة نقص التنفس المركزية والقلب

ما هي مشكلات القلب الأكثر شيوعا في متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية؟

تتمثل مشكلات القلب الأكثر شيوعا في اضطرابات النظم وارتفاع ضغط الدم الرئوي.

ما المقصود باضطرابات النظم؟

اضطرابات النظم هي ضربات القلب غير المنتظمة. واضطرابات النظم الأكثر تكرارا في متلازمة نقص التنفس الخلقية المركزية هي بطء القلب، حيث ينبض القلب بمعدل أقل من المعتاد أو يتوقف لبضع ثوانٍ. وهذا الخلل في القلب قد يكون عديم الأعراض، أو يمكن أن يُصاب المرضى بنوبات إغماء متكررة، ويطلق عليها الغيبوبة (فقد الشعور بشكل مؤقت والسقوط أرضا والتعافي بشكل تلقائي). إذا طالت مدة هذه التوقفات، فمن الممكن أن تؤدي إلى سكتة قلبية أو حتى موت مفاجئ.

كيف يتم تشخيص اضطرابات النظم؟

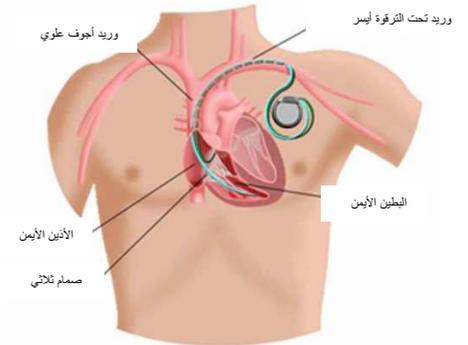
يمكن اكتشاف الخلل في نظم القلب من خلال المراقبة الطويلة لمخطط القلب الكهربائي تستمر 24-72 ساعة وهو ما يُسمى أيضا مراقبة هولتر.



مراقبة هولتر

هل يمكن علاج هذه المشكلات؟

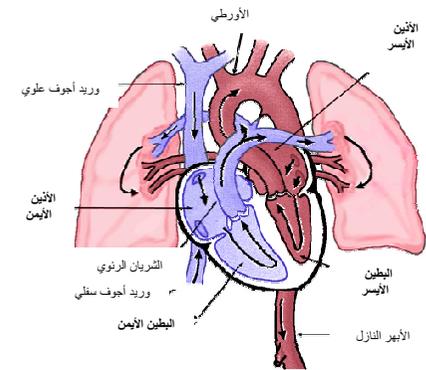
على أساس مراقبة هولتر والأعراض، يقرر طبيب القلب مدى الحاجة إلى العلاج أو في الحالات الحادة الاستعانة بمنظم لضربات القلب. هذا المنظم عبارة عن جهاز صغير يتم زرعه تحت الجلد. وبه سلوك تقوم بتحليل نظم القلب، وإذا كان أدنى من قيمة محددة مسبقا، فإنه يُرسل إشارات كربية عن طريق السلوك لتنشيط نبضات القلب.



شكل 2: جهاز منظم مزيج الغرف للقلب

ما هو ارتفاع ضغط الدم الرئوي / مرض القلب الرئوي؟

ارتفاع ضغط الدم الرئوي هو ارتفاع ضغط الدم في الشرايين التي تأخذ الدم إلى الرئتين لأكسجته. من الانخفاض المزمن في الأكسجين في الدم أو ارتفاع ثاني أكسيد الكربون أن يجعل العضلات في جدران الأوعية الدموية تنقبض وتتقلص وتجعل ضغط الدم يرتفع بداخلها، وهو ما يُعرف بارتفاع ضغط الدم الرئوي. وهذه الضغوط المرتفعة في هذه الأوعية تنتسب في جعل القلب يعمل بشكل أكبر لجريان الدم من خلال الرئتين. إذا كان الضغط مرتفعا جدا، لا يتمكن القلب من الحفاظ على معدل نبضاته، وبالتالي يُصبح متضخما، وهو نوع من قصور القلب يُعرف بمرض القلب الرئوي.



كيف أدرك وأميز ارتفاع ضغط الدم الرئوي؟

ارتفاع ضغط الدم الرئوي الخفيف من الممكن أن يكون عديم الأعراض، أو يُسبب تغير لون الشفتين والجلد إلى اللون الأزرق، والإعياء، وقصر النفس. وعندما يُعاني المرضى من مرض القلب الرئوي، تُصبح هذه الأعراض أسوأ، ومن الممكن أن يُصاب المريض بانفخات حول الكاحل والقدمين (الوذمة الطرفية)، وانتفاخ البطن (الحَبَن).

كيف يتم تشخيص ارتفاع ضغط الدم الرئوي؟

يمكن تشخيص ارتفاع ضغط الدم الرئوي من خلال طبيب أمراض القلب باستخدام تخطيط صدى القلب (أو تصوير القلب بالأشعة فوق الصوتية) ومخطط القلب الكهربائي في فترات متفق عليها.

هل من الممكن منع أو معالجة ارتفاع ضغط الدم الرئوي؟

يمكن منع الإصابة به من خلال تجنب انخفاض مستويات الأوكسجين في الدم وارتفاع مستويات ثاني أكسيد الكربون. ومن ثم، هناك حاجة إلى التأكد من توفر إمدادات تنفس مثالية مبكرا.

وبمجرد تطور مرض القلب الرئوي، يمكن معالجته من خلال خيارات مختلفة مثل اختيارات أمثل أكسجين للتنفس وأنواع مختلفة من العلاج.

هل كل نوبات الإغماء سببها اضطراب نظم القلب في متلازمة نقص التنفس المركزية؟

لا، من الممكن أن يُعاني الأطفال أيضا من التعرض لنوبات إغماء تتصل بنقص ضغط الدم الانتصابي – ويُسمى أيضا نقص ضغط الدم الوضعي. وهذا يأتي نتيجة لانخفاض ضغط الدم الذي يحدث عندما تقف. ومن الممكن أيضا أن يتسبب نقص ضغط الدم الوضعي في جعلك تشعر بالدوار أو التهور، أو يُسبب تغيُّم الرؤية، ويُعرف أيضا باضطراب الاتزان العصبي اللارادي.



22. متلازمة نقص التنفس المركزية والأورام

هل المرضى المصابون بمتلازمة نقص التنفس المركزية تُصيبهم الأورام؟

لا، إلا أن عددا قليلا من المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية من الممكن أن تصيبهم الأورام، وليس هذا الأمر بالضرورة خطرا. ومنذ اكتشاف تغييرات معينة في جينات المرضى المصابين بمتلازمة نقص التنفس المركزية، وُجد أنه ليس كل المرضى يعانون من ارتفاع مخاطر الإصابة بورم العرف العصبي. وعلى وجه الخصوص، المرضى الذين لديهم طفرات توسع تكرار البولي أنالين الأطول، والذي يعني ما بين 28/20 إلى 33/20، والذين بهم طفرات مغلطة أو هُزائية أو طفرات انزياح الإطار، فإنهم يحتاجون إلى إجراء تقييم لهم عن كثب. وللحصول على مزيد من المعلومات، انظر النشرة الخاصة بالنتائج الوراثية.

المرضى المصابون بـ ROHHAD هو الأكثر عرضة للتورم.

الخلايا التي تقوم بتحويل الأورام وقد تبنيها تتولد من خلايا الجهاز العصبي. وهذه الحزم من الخلايا تُسمى بالعرف العصبي. وهذه الأورام تميل إلى الظهور في الطفولة المبكرة.

ما هي الأعراض؟

غالبا ما يعيش المريض دون أعراض في المراحل الأولى، في حين يعتمد ما يتم تقديمه لاحقا بشكل أساسي على موضع الورم. وفي البطن، قد تسبب كتلة الورم في إحداث بطن ورم أو إمساك أو حتى إسهال مزمن. وفي الصدر، قد يُسبب الورم مشكلات في التنفس. وبالضغط على العمود الفقري، من الممكن أن يتسبب الورم في الضعف، ومن ثم عدم القدرة على الوقوف أو الزحف أو المشي أو تجنب المشكلات.

كيف تُكتشف الأورام؟

تُنتج الأورام مواد يُمكن وجودها في الدم (إنزيم الإنوليز بالخلايا العصبية) أو في البول (كانيكولامين). ومن الممكن أن تكون وسائل التصوير المختلفة نافعة جدا في هذا الصدد.

هل يمكن علاج هذه الأورام؟

نعم، ولكن الأدوية المستخدمة لعلاج الأورام الناشئة عن العرف العصبي تختلف على حسب نوعها، ورتبتها وموقعها.



وغالبا ما تكون الجراحة خيارا و/أو قد يكون العلاج الكيماوي مفيدا. وفي المعتاد يكون الدواء على حسب كل مريض.