

## Kasuistikk NKH 10.04.2019

Lars Aakerøy  
Lungeavdelingen, St Olavs hospital

---

---

---

---

---

---

---

---

## Kasuistikk

- Gutt født 1997.
- Respiratorbehandlet fra spedbarnsalder (apnoeperioder, manglende respirasjonsdrive under søvn).
- Ikke automatisert tygging, må minnes på å tygge maten
- Redusert peristaltikk i spiserøret.
- Nedsatt øyemotorisk koordinasjon.
- PM i 2013 grunnet sinus-pauser >6 sekunder og synkoper.
- Psykisk utviklingshemming, angitt "mental alder ca. 6 år".
- Overføringsmøte til "voksenmedisinen" høsten 2013.
- Trakeostomi, respiratorbehandling kun på natt så lenge han er frisk og infeksjonsfri.
- Mutasjon i PHOX2B-genet med PARM 20/26 mutasjon.

---

---

---

---

---

---

---

---

## Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS)

- Synonymous with:
  - Congenital failure of respiratory drive.
  - Haddad-syndrome.
  - Ondine`s curse.
- Først beskrevet i 1970

---

---

---

---

---

---

---

---

## Ondine

- Gresk mytologi
- "all the things my body once did by itself, it does now only by special order ... A single moment of inattention and I forget to breathe"

---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

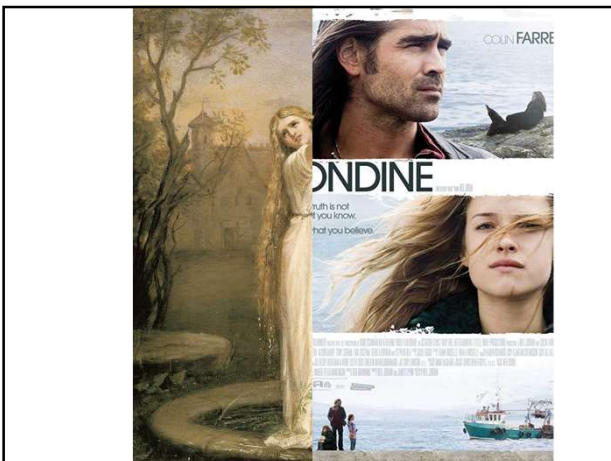
---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---

### CCHS

- Sjelden sykdom 1000-1200 på verdensbasis
- M=F
- Mutasjon i PHOX2B genet, oppdaget i 2003.
- Presenterer vanligvis hos nyfødte/i tidlig barnealder, men noen mildere former har blitt oppdaget i forbindelse med sedasjon/kirurgi.

---

---

---

---

---

---

---

---

### CCHS

- Affiserer det sentrale og autonome nervesystemet.
- Kan være livstruende grunnet dysregulering av respiratorisk drive som er hovedkjennetegnet på denne sykdommen.
- Redusert og overfladisk pusting spesielt utpreget i non-REM søvn, men også i REM-søvn og noen ganger i våken tilstand.
- Mangelfull respons på endringer i pCO2 og pO2.

---

---

---

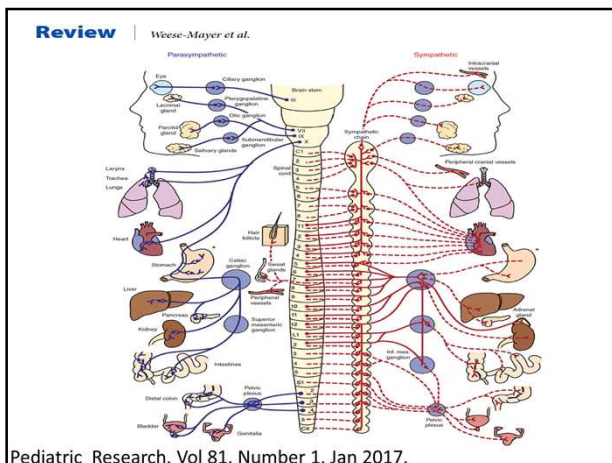
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

### CCHS

- Andre fenomener:
  - CVS: Dysregulering av puls, blodtrykk. Asystoler.
  - Temperaturregulering
  - GI: Reflux, redusert motilitet. Hirschsprung.
  - Øye: Strabismus, problemer med dybdesyn,
  - Endokrin: GH def
  - Kreft: Økt insidens av neural crest tumor (ganglioneuromas, ganglioneuroblastomas, and neuroblastomas)

---

---

---

---

---

---

---

---

### American Thoracic Society Documents

#### **An Official ATS Clinical Policy Statement: Congenital Central Hypoventilation Syndrome**

Genetic Basis, Diagnosis, and Management

Debra E. Weese-Mayer, Elizabeth M. Berry-Kravis, Isabella Ceccherini, Thomas G. Keens, Darius A. Loghmanee, and Ha Trang, on behalf of the ATS Congenital Central Hypoventilation Syndrome Subcommittee

Am J Respir Crit Care Med Vol 181. pp 626–644, 2010.

---

---

---

---

---

---

---

---

### CCHS

- Sommer 2018 innleggelse med "illebefinnende"; svimmel, blek, nær-synkoper, desaturasjoner fremprovosert av lett aktivitet.
- 21 år gammel mann, stort sett blid og fornøyd.
- Svært interessert i musikk og spiller bass i band.
- Tilrettelagt jobb.
- Utskrevet, men undersøkt videre ved lungepol:

---

---

---

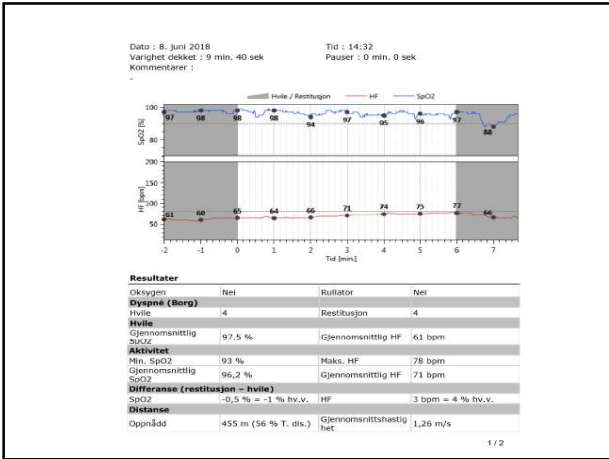
---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---

*Romluft, stillende for skole*  
**RADIOMETER ABL90 SERIES**  
ABL90 Lange DV (563-080R02000007 12.17 11.06.2018  
PASIENTRAPPORT Sprøyte: 9.65ul. PRDVE# 17459

Identifikasjoner	
Pasient ID	000000
Lab nummer	
Elevens	
Formen	
Pasienterstatte	
T	Arteriet 37.0 °C

Blodgassverdier	
pH	7.376 [ 7.350 - 7.450 ]
t pCO <sub>2</sub>	5.97 kPa [ 4.70 - 5.90 ]
pO <sub>2</sub>	115.5 kPa [ 110.0 - 144 ]
Syresættelse	
t tHCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> /P <sub>H<sub>2</sub>O</sub>	26.2 mmol/L [ 22.0 - 26.0 ]
basestat	1.0 mmol/L [ -3.0 - 3.0 ]
Oksymetrisering	
i sHCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> /P <sub>H<sub>2</sub>O</sub>	14.3 * g/dL [ 11.7 - 17.0 ]
sO <sub>2</sub>	95.9 % [ 95.0 - 98.0 ]
FCO <sub>2</sub> sb	0.9 % [ 0.0 - 1.5 ]
M <sub>2</sub> sb	0.8 % [ 0.0 - 2.0 ]
Elektrolytverdier	
eK <sup>+</sup>	4.9 mmol/L [ 3.5 - 4.6 ]
eNa <sup>+</sup>	139 mmol/L [ 137 - 145 ]
eCa <sup>2+</sup>	1.21 mmol/L [ 1.18 - 1.32 ]
eCl <sup>-</sup>	104 mmol/L [ 98 - 108 ]
Metabolittverdier	
eU	4.2 mmol/L [ 4.0 - 6.3 ]
eLac	1.4 mmol/L [ 0.6 - 1.6 ]
Temperaturkorrigerte verdier	
pH(T)	7.376
pCO <sub>2</sub> (T)	5.97 kPa
pO <sub>2</sub> (T)	115.5 * kPa

**Merknader**  
V: Verdier overfor referanse grense  
t: Beregnede verdier  
c: Blåser korrigerte (og til verdier)

*Romluft etter trening*  
**RADIOMETER ABL90 SERIES**  
ABL90 Lange DV (563-080R02000007 12.18 11.06.2018  
PASIENTRAPPORT Sprøyte: 9.65ul. PRDVE# 17459

Identifikasjoner	
Pasient ID	000000
Lab nummer	
Elevens	
Formen	
Pasienterstatte	
T	Arteriet 37.0 °C

Blodgassverdier	
i pH	7.184 [ 7.350 - 7.450 ]
t pCO <sub>2</sub>	7.16 kPa [ 4.70 - 5.90 ]
pO <sub>2</sub>	12.4 kPa [ 11.0 - 14.4 ]
Syresættelse	
i sHCO <sub>3</sub> <sup>-</sup> /P <sub>H<sub>2</sub>O</sub>	20.2 mmol/L [ 22.0 - 26.0 ]
i eBase/ECF <sub>2</sub>	-8.1 mmol/L [ -3.0 - 3.0 ]
Oksymetrisering	
eO <sub>2</sub>	14.8 * g/dL [ 11.7 - 17.0 ]
FCO <sub>2</sub> sb	95.3 % [ 95.0 - 98.0 ]
M <sub>2</sub> sb	1.1 % [ 0.0 - 1.5 ]
Elektrolytverdier	
eK <sup>+</sup>	4.1 mmol/L [ 3.5 - 4.6 ]
eNa <sup>+</sup>	141 mmol/L [ 137 - 145 ]
eCa <sup>2+</sup>	1.25 mmol/L [ 1.18 - 1.32 ]
eCl <sup>-</sup>	104 mmol/L [ 98 - 108 ]
Metabolittverdier	
eU	5.9 mmol/L [ 4.0 - 6.3 ]
eLac	8.7 mmol/L [ 0.5 - 1.6 ]
Temperaturkorrigerte verdier	
pH(T)	7.184
pCO <sub>2</sub> (T)	7.16 kPa
pO <sub>2</sub> (T)	12.4 * kPa

**Merknader**

---

---

---

---

---

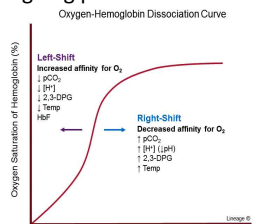
---

---

---

## Konklusjon

- Hypoventilasjon og kardial begrensning med inadekvat kronotropisk respons.
- Manglende hyperventilatorisk respons til tross for både metabolsk acidose og stigning pCO<sub>2</sub>.
- O<sub>2</sub> dissosiasjonskurve
- CPET med arteriekrans



---

---

---

---

---

---

---

---

## Referanser

- Congenital central hypoventilation syndrome: a bedside to bench success story for advancing early diagnosis and treatment and improved survival and quality of life.  
Pediatric Research. Vol 81. Number 1. Jan 2017.  
Debra E. Weese-Mayer et al.
- An Official ATS Clinical Policy Statement: Congenital Central Hypoventilation Syndrome. Genetic Basis, Diagnosis, and Management.  
Am J Respir Crit Care Med Vol 181. pp 626–644, 2010.  
Debra E. Weese-Mayer et al.

---

---

---

---

---

---

---

---