

# Screening av barn og voksne med nevrologiske sykdommer.

## Bakgrunn

Pasienter med arvelige og ervervede nevrologiske sykdommer er i risiko for å utvikle hypoventilering (pustesvikt). Det er derfor viktig med en strukturert og god oppfølging av risikopasienter for å kunne henvise til videre utredning og behandling i tide og unngå en akutt hendelse.

Nevrologiske pasienter bør jevnlig screenes på utvikling av pustesvikt med spesifikk anamnese og klinisk undersøkelse (1).

## Symptomer og funn som gir grunn for videre undersøkelse:

- Morgenhodepine
- Tretthet og søvnighet på dagtid
- Nedsatt konsentrasjon
- Dårlig matlyst og tretthet (fatigue)
- Palpitasjoner
- Nocturi
- Snorking med apnè
- Gjentatte oppvåkninger på nattetid
- Gjentatte pneumonier
- Ufrivillige bevegelser om natten
- Tachypnoe
- Bruk av hjelpemusklene for respirasjon
- Paradoksale abdominale bevegelser
- Økt venøs trykk
- Ødemer
- Dårlig hosteevne
- Nedsatte spirometriverdier

## Henvisning

**Fra nevrolog, allmennpraktiker, eller annen behandlings ansvarlig lege til hypoventilasjons vurdering basert på**

### **Anamnese, Spirometri, Klinikk (ASK)**

Ved symptomer/klinikk på hypoventilering eller raskt fallende lungefunksjon eller FVC/VC < 60%.  
Langsomt progredierende tilstand vurdering x 1 per år. Raskt progredierende tilstand vurdering hver 3 mnd.

## **Inndeling av risikogrupper**

De neurologiske sykdommene deles gjerne inn i høy, medium eller lav risiko for å utvikle pustesvikt (hypoventilasjon).

Individuell vurdering av pasientene er viktig for å vite hvor tett det er nødvendig å følge opp.

### **Gruppe 1 – Høy risiko**

Pasienter hvor respirasjonssvikt forekommer som et ledd av sykdom

### **Gruppe 2 – Medium risiko**

Pasienter hvor risiko for respirasjonssvikt utvikles/ foreligger hos en del.

### **Gruppe 3 – Lav risiko**

Neurologiske sykdommer hvor respirasjonssvikt kan utvikles/ forekomme.

## **Gruppe 1 – Høy risiko**

Pasienter med neurologiske sykdommer hvor respirasjonssvikt forekommer som et ledd av sykdom

- ALS (amyotrofisk lateralsclerose)
- Duchenne
- SMA (spinal muskelatrofi) type 1 og 2
- Medfødte myopater
  - Nemaline; centronuclear mm.
- Medfødt DM1 (dystrofia myotonica)
- Medfødt myastenia gravis

Tiltak:

Viktig med proaktiv holdning. Henvisning til vurdering av respirasjon hos spesialist straks diagnosen er kartlagt.

Klarlegge forløp, forventninger og muligheter for å etablere respiratoriske hjelpemidler.

Vurdere etablering av Peg og eventuelt tracheostomi.

Tett kontinuerlig samarbeid mellom nevrologer og lungeleger.

## **Gruppe 2 – Medium risiko**

Pasienter hvor respirasjonssvikt foreligger hos en del, men ikke alle.

- Muskeldystrofier/myopater – alvorlig Becker, LGMD2A og 2I (limb girdle muskeldystrofi), oculofaryngeal muskeldystrofi mm.
- SMA type 3 & 4
- Senfølger av polio
- Ryggmargskade
- Pompe syndrom
- Dystrofia myotonica 1 & 2

Tiltak

Være oppmerksom på symptomer som tyder på respirasjonsvekkelse.

Kartlegge symptomer og funn som indikerer respirasjonssvikt.

Eventuelt supplere med spirometri og pulsoksymetri før henvisning til lungelege.

## **Gruppe 3 – Lav risiko**

Nevrologiske sykdommer hvor respirasjonssvikt forekommer.

- MS (Multippel sklerose)
- Hjerneslag
- CIDP (Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropati)
- Nevropati hos voksne

Tiltak

Kartlegge symptomer og funn som indikerer respirasjonssvikt, eventuelt supplere med spirometri og pulsoxymetri før henvisning til lungelege.

## Definisjon - Hypoventilasjon

### Hypoventilasjon Dag:

Arteriell pCO<sub>2</sub> > 6,0 (pasient uten lungesykdom)

### Hypoventilasjon Natt:

Nattlig underventilering i henhold til AASM kriterier.

#### *Voksne:*

- a) Under søvn økning i arteriell pCO<sub>2</sub> (eller surrogat) til verdi > 7,3 kPa (55 mm Hg) i ≥ 10 minutter sammenhengende eller
- b) Økning med ≥ 1,33 kPa (10 mm Hg) i arteriell pCO<sub>2</sub> (eller surrogat) fra nivået målt under våkenhet til søvn og til en verdi > 6,7 kPa (50 mm Hg) i ≥ 10 minutter.

#### *Barn:*

Mer enn 25 % av total søvntid viser arteriell (eller surrogat) pCO<sub>2</sub> > 6,7 kPa (50 mm Hg)

### **Som ledd i utredning:**

- Spesifikk symptom anamnese
- Klinisk undersøkelse
  
- Spirometri sittende og liggende (fall i liggende ved svekket diafragmafunksjon)
- MIP (maks inspiratorisk kraft) og MEP (maks ekspiratorisk kraft)
- Pulsoksymetri natt (oksygenmetning og fall i oksygen)
  
- Epworth søvnighetscala (pasientens søvnighetsvurdering)
- Evt. Poly(somno)grafi (pustestopp om natten)

### **Påvises med:**

- Blodgass
- Nattlig CO<sub>2</sub> måling – Transcutan / Ende tidal (Kapnometri)

## Referanser

1. Nasjonal veileder for langtidsmekanisk ventilasjon (LTMV). 2012.  
<https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/nasjonal-veileder-for-langtids-mekanisk-ventilasjon-ltmv>
2. Nasjonal faglig retningslinje for langtids mekanisk ventilasjon (LTMV). 2012.  
<https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/nasjonal-faglig-retningslinje-for-langtids-mekanisk-ventilasjon-ltmv>
3. [Chronic hypoventilation and its management. Anita K. Simmonds, Eur Respir Rev 2013;22:325-332.](#)
4. [AASM Practical guidelines of Sleep related hypoventilation disorders. American Academy of Sleep Medicine, 2014.](#)
5. Rules for Scoring Respiratory Events in Sleep: Update of the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events.  
Journal of Clinical Sleep Medicine, Vol 8, No 5, 2012.