

DAS HYPOVENTILATIONSSYNDROM

Was ist das Hypoventilationssyndrom?

Das Undine-Syndrom oder auch das kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrom ist eine seltene angeborene Erkrankung des zentralen Nervensystems, bei der die normale autonome Atmungskontrolle fehlt oder gestört ist. Diese seltene Krankheit ist potenziell tödlich und unheilbar. Die Bezeichnung *Undine-Syndrom* geht auf eine germanische Legende zurück, in der die Nymphe Undine einen Fluch über ihren untreuen, irdischen Mann legte, der ihm die autonome Atmungskontrolle nahm, so dass er im Schlaf starb.

Es handelt sich bei der Hypoventilation um eine Störung des Atemzentrums. Im Schlaf ist die Steuerung beeinträchtigt, die eine schnellere und tiefere Atmung einleiten soll, wenn der Kohlendioxidgehalt über einen bestimmten Wert steigt. Aufgrund der mangelnden Reaktion auf die erhöhten Werte steigt der Kohlendioxidgehalt teilweise sehr hoch an. Außerdem flacht die Atmung im Schlaf ab. Daraus resultieren im Blut eine Erniedrigung des Sauerstoffgehalts und eine Erhöhung des Kohlendioxidgehalts.

Betroffene Kinder müssen zumindest während des Schlafes beatmet werden. Die meisten Undine-Kinder atmen während des Wachzustandes oberflächlich, aber weitgehend ausreichend. Etwa 25 % der Undine-Kinder leiden zusätzlich an „Morbus Hirschsprung“, einer angeborenen Fehlbildung des Darmes, selten an anderen zusätzlichen Erkrankungen (Augen, Hörstörungen, Gehirn, Krampfanfälle, Herzrhythmusstörungen, Rechts-herzinsuffizienz, etc.).

Ursachen

Seit 2003 ist bekannt, dass die Krankheit durch eine Mutation im PHOX2B-Gen auf Chromosom 4 verursacht werden kann.

Behandlungsmöglichkeiten

Etwa 17 % der Undine-Kinder atmen auch während des Wachzustandes nicht ausreichend, so dass sie 24 Stunden am Tag beatmet werden müssen. Viele dieser Kinder sind mit einem „Zwerchfell-Schrittmacher“ versorgt oder werden nichtinvasiv über eine Maske beatmet und sind dadurch mobil.

Mein Sohn Tim

Bei Tim ist das Hypoventilationssyndrom eine von vielen Diagnosen. Tim ist seit seiner Geburt bedingt durch einen Hirnschaden körperlich und geistig schwer behindert. Nach einer so gut wie komplikationslosen Schwangerschaft (ich hatte relativ viel Fruchtwasser), ging ich in der 41. SSW mit Wehen ins Klinikum. Nach langen kraftraubenden Stunden wurde Tim am



Tim Werner, etwa eine Stunde nach der Geburt

10. Januar 2000 geboren. Errechnet war übrigens der 31. Dezember 1999, aber das erschien Tim dann wohl doch zu stressig ...



Direkt nach der Geburt war Tim sehr hypoton, schlapp, wollte nicht trinken ... drei Stunden nach der Geburt erlitt er einen akuten Atemstillstand und musste daraufhin sofort reanimiert und beatmet werden.

Er wurde seit seinem 3. Lebensjahr im Schlaf maskenbeatmet und hat seit seinem 6. Geburtstag ein Tracheostoma, über das er nachts beatmet wird.

Das Hypoventilationssyndrom wurde bei Tim erst im Alter von 2 Jahren diagnostiziert. Zu dieser Zeit ging es Tim so schlecht, dass er fast nur noch schlief, er hatte bereits Lungenhochdruck und eine Rechtsherzvergrößerung.

Der behandelnde Oberarzt erklärte uns Eltern, dass sich bei diesen Kindern der CO₂-Gehalt im Blut so stark anreichert, so dass unsere Kinder sich selbst narkotisieren und dadurch für immer einfach einschlafen, also sterben. Zum Glück kam es bei Tim nicht soweit ...

Tim ist jetzt 10 Jahre alt und besucht im vierten Jahr die Landesschule für Körperbehinderte Neubrandenburg im Schulteil zur individuellen Lebensbewältigung. Durch die geblockte Kanüle wird bei Tim sichergestellt, dass er nur wenig aspiriert, was über Jahre ein großes Problem für seine Lunge darstellte. Außerdem kann jede Menge Schleim direkt über die Kanüle abgesaugt werden, da Tim nie den nötigen Hustenreflex hatte, um diesen selbst herauszubringen.

Tim hat nach wie vor ein- bis zweimal jährlich schwere Pneumonien, aber sobald er sich wieder erholt hat, ist er ein freundlicher Junge, der das Leben und die Menschen um sich herum auf seine Weise liebt. Über Mimik und Gestik drückt Tim seine Gefühle aus. Tim macht gern Geräusche und befühlt alles mit dem Mund.

Herzliche Grüße aus Neubrandenburg
von Susann Werner