

# Stellungnahme zu Behinderungen beim Kongenitalen Zentralen Hypoventilationssyndrom

*von Matthias Frerick*

*Facharzt f. Kinder- und Jugendmedizin*

## Einleitung

Das **Kongenitale Zentrale Hypoventilationssyndrom (CCHS)** oder auch, nicht wissenschaftlich, **Undinesyndrom** genannt, ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die bei den Patienten zeitlebens zu einer verminderten CO<sub>2</sub>-Antwort führt. Die nicht ausreichende Atmung, welche als Hypoventilation bezeichnet wird, ist das Kernsymptom des Syndroms. Jedoch kommt es auch zu Störungen auf anderen Bereichen der autonomen Steuerung lebenswichtiger Vorgänge im Körper.

## Beatmung

Das CCHS macht praktisch immer eine künstliche Beatmung notwendig und stellt damit eine erhebliche Behinderung dar. Die Beatmung kann lediglich im Schlaf, je nach Ausprägung aber auch zusätzlich im Wachzustand unerlässlich sein. Eine nicht adäquate Beatmung hat für CCHS-Patienten eine Verschlechterung der geistigen und motorischen Entwicklung zur Folge. Keine oder eine völlig unzureichende Beatmung kann zum Tode führen.

Jede Beatmung macht daher eine Überwachung von Vitalwerten unumgänglich. Zudem ist gegebenenfalls eine rasche Anpassung der Einstellung der Beatmungsmaschine notwendig, um die erwähnten Schäden vom Patienten abzuwenden. Daraus folgt, dass CCHS-Patienten unter der Beatmung, besonders im Schlaf, abhängig von Dritten und damit im Wortsinne „hilflos“ sind.

Die Hilfsbedürftigkeit erfolgt hier direkt wegen der Behinderung und überschreitet den Umfang der Hilfsbedürftigkeit eines gesunden gleichaltrigen Kindes bei weitem. Der Umfang der wegen der Behinderungen notwendigen zusätzlichen Hilfeleistungen ist, wie in Teil A der Versorgungsmedizin-Verordnung (VersMedV) unter 5a gefordert wird, erheblich. Gerade im ersten Lebensjahr, sind infolge der Behinderung Hilfeleistungen in solchem Umfang erforderlich, dass dadurch die Voraussetzungen für die Annahme von Hilflosigkeit erfüllt sind. Dies ergibt sich aus der besonderen Schwierigkeit einen Patienten in diesem Lebensalter angemessen zu beatmen und dabei zu überwachen. In jedem Fall geht die Auswirkung der Behinderung durch eine notwendige kontrollierte Beatmung über die Beschreibung der schlafbezogenen Apnoe in 8.7 des Teils B (GdS-Tabelle) hinaus.

### Tracheostoma

Es sei darauf hingewiesen, dass das Vorliegen eines Tracheostomas selbst schon über die Sprachstörung eine Behinderung (VersMedV, Teil B, 7.9) bedingt. Durch Dislokation oder Verlegung der Trachealkanüle kann es zu lebensbedrohlichen Zuständen kommen, die ebenfalls eine ständige Betreuung durch kompetente Helfer notwendig macht. Besonders bei Kindern ist eine nicht angemessene Tracheostomiepflege eine Quelle für schwerwiegende Infektionen. Wissenschaftliche Studien geben eine Tracheostoma bezogene Letalität von 6% an. Somit ist auch hier wegen des deutlich erhöhten Aufwandes eine Hilflosigkeit des Kindes gegeben.

### Anfallsartige Episoden

Beim CCHS kommt es durch Störungen der autonomen Regulation von Patient zu Patient variabel zu krisenhaften Bedrohungen der Gesundheit. So treten bei der Erkrankung vermehrt zyanotische Krampfanfälle, Herzrhythmusstörungen, Vaso-vagale Synkopen und niedrige Blutdrücke auf, die je zu lebensgefährdender Bewusstlosigkeit führen können. Einem bewusstlosen CCHS-Patienten drohen aufgrund des unzureichenden Atemantriebs bei steigenden CO<sub>2</sub>-Werten eine Übersäuerung sowie ein massiver Sauerstoffmangel. Beides kann innerhalb von Minuten lebensbedrohlich werden und daher eine ständige Begleitung von Patienten durch kompetente Helfer notwendig machen. Die wissenschaftliche Literatur berichtet über Todesfälle in diesem Zusammenhang. Somit beschreibt das Vorliegen einer oder mehrerer der genannten Episoden die Hilflosigkeit von Patienten im Sinne der Versorgungsmedizin-Verordnung.

Zu beachten ist, dass hier die Behinderung weit eingreifender in den Auswirkungen für den Patienten ist, als z.B. in 9.1.6 Teil B VersMedV aufgeführt.

### Geistige Leistungsfähigkeit

Bei dem CCHS ist eine große Breite der geistigen Leistungsfähigkeit beschrieben. Überdurchschnittlich häufig kommt es zu einer beeinträchtigten Entwicklung der geistigen, emotionalen oder verhaltensbezogenen Entwicklung, wie sie unter 3.4 ff und 3.5 Teil B VersMedV aufgeführt werden. Dies ist bei der Beurteilung einer Behinderung zu beachten.

### Magen-Darm-Trakt

Zu überprüfen ist ebenfalls, ob eine Schluck- oder Verdauungsstörung zu einer Behinderung des CCHS-Patienten führt. Diese sind durch den Mechanismus der Erkrankung, die eine sogenannte Neurocristopathie ist, erklärt und kommen besonders im Kleinkindalter vor. (7.7, Teil B VersMedV). Etwa 17% der Patienten mit CCHS haben einen Morbus Hirschsprung. Dies wird in Teil B der VersMedV unter 10.2.2 beschrieben.

## Fazit

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass allein die Beatmungspflichtigkeit die Hilfeleistung für ein Kind, verglichen mit einem Gleichaltrigen, in einem Maße aufwendiger macht, dass in der Regel die Hilflosigkeit angenommen werden muss.

Es ist keine Heilung oder Besserung des CCHS bekannt, was erklärt, warum die Behinderung andauernd ist. In der Relation zu anderen im Teil B der VersMedV aufgeführten Erkrankungen und deren Folgen erscheint somit der Grad der Behinderung praktisch immer mit 100 beziffert werden zu können. Daraus folgt zudem, dass das Merkmalszeichen „H“ anzuerkennen ist.

Die syndromale Erkrankung macht jedoch auch wegen weiterer Symptome die Versorgung der Patienten schwierig und zeitaufwendig. Die betroffenen erfahren erhebliche Behinderungen, für die die Solidargemeinschaft einen angemessenen Ausgleich vorsieht. Daher sind m.E. in jedem Fall von CCHS die Merkmalszeichen „G“ und „B“ zu prüfen und regelhaft zu vergeben.

## Qualifikation des Autors

Seit Februar 2000 ist Herr Frerick mit der Versorgung von Patienten mit Zentralen Hypoventilationssyndromen (CHS) betraut. Dies fand zunächst unter der Leitung von Prof. Schöber statt, der zu den weltweit führenden Experten auf dem Gebiet gezählt werden kann.

Die Betreuung in der Kinderklinik an der Lachnerstraße, die im Mai 2002 in die Kinderklinik Dritter Orden München übergang, bezieht sich auf alle Aspekte der Zentralen Hypoventilationssyndrome. Dies bedeutet, dass die Beatmung zwar im Vordergrund steht, aber auch die autonomen Störungen wie Herzrhythmusstörungen, Schluckstörungen, Verdauungsstörungen, aber auch die Tumorsuche, hormonelle Erkrankungen diagnostiziert und behandelt werden. Die Klinik bietet alle Formen der mechanischen Beatmung sowie die Beatmungstherapie mit einem Zwerchfellschrittmacher an.

Seit 2006 liegt die Versorgung von außerklinisch beatmeten Patienten, Patienten mit Zwerchfellschrittmachern, vor allem aber Patienten mit Zentralen Hypoventilationssyndromen vornehmlich in seiner Verantwortung. Zudem leitet der Autor das Schlaflabor an der Kinderklinik Dritter Orden München.

Seit 2007 ist er Teil der wissenschaftlichen Vereinigung zur Erforschung und Therapie der Zentralen Hypoventilationssyndrome (EU-CHS-Network). Die Gruppe beschäftigt sich im Rahmen von EU-geförderten Studien mit der Epidemiologie, der Versorgungsforschung sowie der Erstellung von Diagnostik- und Therapieleitlinien zum Thema Zentrale Hypoventilationssyndrome. In dem Konsortium ist der Autor verantwortlich für die Untergruppen „Transition ins Erwachsenenalter“ und „Qualitätssicherung von Exzellenzzentren“. Sein ehemaliger Lehrer Prof. Schöber ist im Wissenschaftlichen Beirat der Gruppe vertreten.

Zudem ist Herr Frerick aktives Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Schlafforschung und Schlafmedizin (DGSM) und dort besonders in der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrie tätig. Auch in der Deutschen Gesellschaft für Interdisziplinäre Außerklinische Beatmung ist er aktiv und Gründungsmitglied der Ärztgruppe innerhalb der selbigen.