KINDERNETZWERK

Serie

WIR HELFEN WEITER

Undine-Syndrom

Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom

Eva Brandenbusch für die Selbsthilfegruppe „Undine-Syndrom"

Das Krankheitsbild

Der Begriff „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.

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. Insbesondere handelt es sich dabei um eine Störung der zentralen CO_2-Chemorezeptorsensitivität (verminderte CO_2-Antwort). Die Atemantwort eines Kindes mit Undine-Syndrom auf eine niedrige Sauerstoffsättigung des Blutes (Hypoxie) und/oder einen Kohlendioxidanstieg im Blut (Hyperkapnie) ist typischerweise im Wachzustand ausreichend vorhanden. Im Schlaf oder bei zusätzlichen Erkrankungen wie Fieber, Bronchitis kommt es in unterschiedlichem Ausmaß zur weiteren Verringerung dieser notwendigen Atemantwort, so daß diese Kinder zumindest während des Schlafes beatmet werden müssen.

Die meisten Undine-Kinder atmen während des Wachzustandes ausreichend. Etwa 17 % der Undine-Kinder atmen auch während des Wachzustandes nicht ausreichend, so daß sie über 24 Stunden beatmet werden müssen (viele dieser Kinder sind mit einem „Zwerchfell-Schrittmacher" versorgt und dadurch mobil). Etwa 25 % der Undine-Kinder leiden zusätzlich am „Morbus Hirschsprung" einer Erkrankung des Darmes, selten an anderen zusätzlichen Erkrankungen (Augen, Hörstörungen, Krampfanfälle, Herzrhythmusstörungen etc.).

Vererbung

In der Forschung wurde bisher nur eine Vererbbarkeit in Verbindung mit dem Morbus Hirschsprung nachgewiesen, es wir aber vermutet, daß auch ohne diese Kombination eine Vererbbarkeit vorliegt. Bislang gibt es aber nur 2-3 Fälle weltweit, bei denen innerhalb einer Familie (Mutter-Kind, Geschwisterkinder) das Undine-Syndrom aufgetaucht ist.

Beatmung

Durch die modernen Beatmungs- und Überwachungsmöglichkeiten im häuslichen Bereich können Undine-Kinder heute ein ausgefülltes und produktives Leben führen. Das bedeutet eine Nachtwache, die die Blutwerte wie Sauerstoffkonzentration und eventuell die CO_2-Werte im Schlaf überwacht. Sie muß die Beatmungsparameter einstellen und verändern, um gleichbleibende Blutgaswerte zu garantieren. Undine-Kinder brauchen nur in den NREM-Phasen volle Beatmung und können in den REM-Schlafphasen z.T. von der Beatmungsmaschine abgenommen werden.

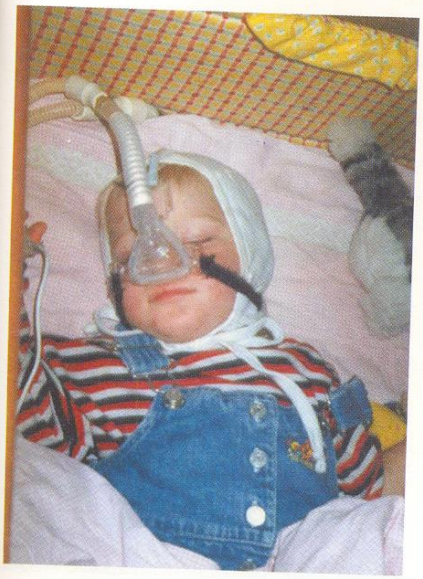
Inzwischen werden neugeborene Undine Kinder fast ausschließlich per Maske beatmet, ältere Kinder werden vor der Einschulung auf Maske umgestellt, was eine höhere Lebensqualität und leichtere Handhabung der Beatmungssituation mit sich bringt.

Entwicklung

Kürzlich erst hat eine Studie bei 94 Undine-Kindern in Nordamerika gezeigt, daß 77,5 % aller Kinder normale schulische Leistungen erbrachten. Voraussetzung dafür ist eine möglichst frühzeitige Diagnose der Erkrankung und die Versorgung und Schulung der Eltern und betreuenden Personen mit aktuellen Geräten und Informationen. Da die Diagnose und die Therapiemöglichkeiten dieses Krankheitsbildes erst relativ kurz bekannt sind und zur Verfügung stehen, sind die ältesten Undine-Patienten ca. Anfang zwanzig.

Kindergarten und Schule:

Die meisten Kinder besuchen einen regulären oder integrativen Kindergarten. Je nach Ausprägung der Krankheit muß eine Krankenschwester (bei Trachealkanüle) bzw. eine Kindergartenpraktikantin (bei Maskenbeatmung) mit eingesetzt werden, die auf das Undine-Kind zusätzlich ein Auge wirft – sei es um ein Einschlafen zu verhindern oder Stürze zu vermeiden, bei denen das Kind ohnmächtig werden könnte usw. Eine Be-



Maskenbeatmung im Schlaf.

reitschaft der Eltern per Handy ist unvermeidbar. Im Kindergarten sollte zumindest eine Sauerstoffflasche bereit liegen oder aber ein Beatmungsgerät bereit stehen. In der Schule werden hauptsächlich die Kinder betreut, die auch im Wachzustand beatmet werden müssen.

Fallbericht

Unser Sohn Konrad (siehe Fotos) ist unser zweites Kind, seine Schwester Katharina ist 4 ½ Jahre alt. Meine Schwangerschaft mit Konrad verlief bis auf ein paar silente CTGs und Polyhydramnion normal. Außer daß Konrad sehr ruhig war und nicht gleich getrunken hat, war er nicht auffällig. Am nächsten Tag hatte er immer noch nichts getrunken und schlief fast die ganze Zeit. Unsere Hebamme war etwas beunruhigt und wir sind mit Konrad in eine Kinderklinik gefahren. Im Krankenhaus ist nach ein paar Stunden aufgefallen, daß Konrad weniger schnauft und er wurde intubiert. Für uns brach natürlich eine Welt zusammen. Nach schon 2 Tagen hörten wir zum ersten Mal das Wort Undine-Syndrom und wir hatten große Angst vor einem Tracheostoma und den Folgen. Obwohl die Hoffnung klein war, es mit einer Nasen-CPAP-Maske zu schaffen, wollten unsere Ärzte nichts unversucht lassen. Konrad wurde einige Wochen mit einer individuell angepaßten Maske aus Silikon beatmet, später haben wir unsere jetzige Maske entdeckt, mit der alles viel besser klappte, da sie nicht immer verrutschte. Wir hätten Konrad bereits nach sechs Wochen mit nach Hause nehmen können, wenn da nicht das Problem Krankenkasse gewesen wäre. Einen Pflegedienst hatten wir bereits gefunden. Nach 3 Monaten unerträglichen Wartens hatten wir endlich Bescheid und Konrad durfte nach Hause - ein unsagbar glückliches Erlebnis. Wir hatten natürlich ersteinmal 24 Stunden Pflegedienst im Haus mit viel Personalwechsel und Konrad war anfangs sehr still. Sein „Ankommen" hier ging langsam, obwohl er sich gut entwickelte, lachte, greifen und sich drehen lernte - und das ohne viel Krankengymnastik. Als er fünf Monate alt wurde, konnten wir das Pulsoxymeter tagsüber weggelassen und Konrad fing endlich an, sich bei uns zu Hause zu fühlen. Mit 8 Monaten fing er an zu krabbeln, mit 13 Monaten zu laufen. Von unserem ruhigen introvertierten Konrad war bald nichts mehr übrig und er wurde zunehmend lauter und willensstärker, worüber wir uns sehr gefreut haben.

Das erste Jahr war recht anstrengend: Konrad hatte oft Fieber und atmete dann auch wach (zu) wenig sowie zwei Bronchitiden und eine Pneumonie, die stationär behandelt werden mußten. Schnupfen wirkt sich an der Beatmungssituation kaum aus - wir inhalieren dann im System regelmäßig mit Emsersalz. Bei Husten ist es schwieriger, weil er dann durch die Beatmung ständig einen Hustenreiz hat und „zumacht".

Wir haben, seit Konrad zu Hause ist, sehr auf sozialen Kontakt geachtet. Durch Katharina waren immer jede Menge Kinder im Haus, Konrad war mit ½ Jahr in einer Krabbelgruppe und seit er 1 ½ Jahre alt ist, ist er im Kinderturnen. Ich habe Konrad nie vor Kindern die Infekte hatten fern gehalten, sondern bin z. T. das Risiko einer Ansteckung eingegangen. Ich bin mir sicher, daß der soziale Aspekt seine Entwicklung mehr gefördert hat als die Infekte ihn zurückgeworfen

„Mobile Beatmung" im Kinderwagen.

haben. Inzwischen lasse ich Konrad alleine zu den Nachbarn gehen, er geht mit Opa und Oma alleine in den 5 km entfernten Luisenpark – natürlich haben alle unsere kleine Sauerstoffflasche dabei und ich bin immer zu erreichen. Konrad hat problemlos in Katharinas Kindergarten einen Platz bekommen.

Im ersten Jahr haben wir unser Zweitgerät in unserem Kinderwagen überallhin mitgenommen und waren dadurch mobil. Alles in allem wog der Kinderwagen zusätzlich nur 8 kg mehr (Beatmungsgerät, Maske, kleine Sättigung, kleine Sauerstoffflasche, kleine Motorradbatterie).

Nachts muß Konrad von einer Nachtwache überwacht werden. Wir haben uns von einem Freund einen Fernalarm bauen lassen, der bei uns im Schlafzimmer verzögerten Alarm gibt, wenn eine Nachtwache einschläft. Dieser Fernalarm ist für uns sehr wichtig geworden, weil dies nicht selten vorkommt. Außerdem haben wir die Software zu unserem Sättigungsgerät, das wir nach jeder Nacht auslesen können. Dies hat sich schon sehr bewährt.

Die Kontrolle der Nächte ist bei Konrad besonders wichtig, da Konrad die Maske nur im Tiefschlaf akzeptiert. Sobald er in eine leichtere

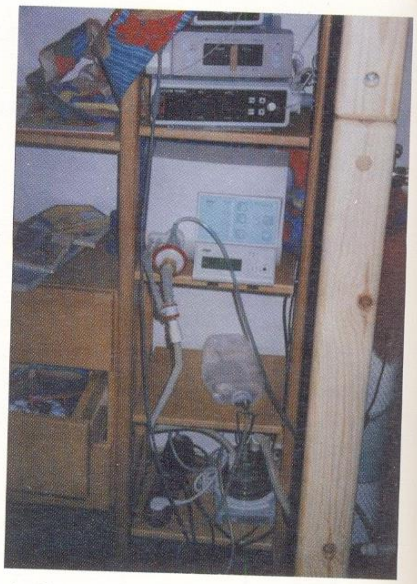
Konrad, 2 Jahre.

Schlafphase kommt, reißt er sie sich vom Gesicht und schnauft dabei aber nicht immer gleich gut. So gibt es sehr viel Phasen nachts, in denen er abwechselnd Sauerstoff vorgehalten kriegt, ohne Maske schnauft oder die Beatmung auf CPAP geschaltet wird. Seine Beatmung erfordert sehr viel Feeling und das Maskenaufsetzen sehr viel Fingerspitzengefühl. Die Drücke und Frequenzen lagen - als er noch ein Baby war -zwischen 18 und 23 mbar bzw. Atemzüge, inzwischen braucht er Drücke zwischen 12 und 14 mbar und Frequenzen zwischen 10 und 13 Atemzügen. Seine spontane Atemzeit beträgt nachts zwischen drei und fünf Stunden.

Wir sind mit Konrads Entwicklung und unserem Leben mit einem kranken Kind zufrieden. Ich glaube, wir haben oft gekämpft, aber es hat sich gelohnt. Natürlich hadere ich immer damit, mit meinen Kindern nicht „frei" zu sein, sondern immer abhängig von Pflegediensten oder einer zweiten Person. Natürlich ist jede Krankheit eine langwierige Sache, die dann viel Geduld erfordert. Die Mobilität innerhalb unserer Stadt ist inzwischen kaum ein Problem. Natürlich muß ich Rücksicht darauf nehmen, ob Konrad geschlafen hat und kann mich hauptsächlich mittags verabreden. Kleinere Reisen zu entfernter gelegenen Orten oder Tagesausflüge sind immer schwierig. Aber inzwischen traue ich mich auch mit den Kindern nach dem Mittagschlaf alleine zu meinen Eltern zu fahren, die 200 km weit weg wohnen. Man muß sich an ein sehr geregeltes Leben gewöhnen – für Spontanität ist nicht viel Platz.

Ziele der Selbsthilfegruppe

1. Aufklärung über das Krankheitsbild „Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom"
2. Erfahrungsaustausch
3. Beratung bei der Arzt und Klinikwahl
4. Verschaffung eines Überblicks über die bestehende Fachliteratur
5. Aufklärung über aktuelle Entwicklungen zu Ursache, Therapie und Leben mit Undine
6. Zusammenführung aller Betroffenen in Deutschland und Eingliederung in bereits bestehende Internationale Gemeinschaften
7. Übersicht der bestehenden Hilfsmittel und Geräte



Aufbau der Heimbeatmung mit (von oben nach unten): Pulsoxymeter, CO_2-Messung, Beatmungsgerät, Befeuchtung.

Unsere deutsche Selbsthilfegruppe zählt ca. 35 betroffene Familien. Im Schnitt werden ca. 1-2 betroffene Kinder jährlich in Deutschland geboren. Weltweit gesehen gibt es einige hundert Kinder, die Dunkelziffer liegt sehr viel höher. Die meisten Kinder, bei denen das Undine-Syndrom nicht erkannt wird, sterben vermutlich im ersten Lebensjahr am plötzlichen Kindstod. Eine amerikanische Selbsthilfegruppe verbindet weltweit alle Selbsthilfegruppen und veröffentlicht dreimal im Jahr einen Newsletter mit neuen Forschungen und Erfahrungsaustausch.

Krankenhäuser/Ärzte

Folgende deutsche Kliniken bzw. Ärzte haben Erfahrungen mit dem Undine-Syndrom und betreiben Forschung im Bereich der Hypoventilation:

PD Dr. med. Paditz, Klinik und Poliklinik für Kinderheilkunde der TU Dresden, Fechterstr. 74, 01307 Dresden, Tel: 0351-4583160.
E-Mail: ekkehart.paditz@mailbox.tu-dresden.de

Kindernetzwerk - Was ist das?

Unsere Serie „Kindernetzwerk - Wir helfen weiter", in der Elterninitiativen aus der Pädiatrie zumeist seltenere Krankheitsbilder (Syndrome) vorstellen können, wird vom *Kindernetzwerk für kranke und behinderte Jugendliche e. V.* koordiniert. Das bundesweit ausgerichtete Kindernetzwerk hat zusammen mit seinem 70köpfigen wissenschaftlichen Beirat eine bundesweite Datenbank aufgebaut: Eltern und Professionelle - die **Kinderärzte** vor allem - können sich damit gezielt Adressen und weiterführende Informationen zu etwa 1900 Erkrankungen/Behinderungen besorgen. Spezialisiert hat sich das Kindernetzwerk auf die in dieser Serie beschriebenen seltenen Erkrankungen in der Pädiatrie, bei denen bisher auch unter Ärzten häufig nur wenige Kenntnisse vorliegen.

Kontakt

Kindernetzwerk e.V., Hanauer Straße 15, 63739 Aschaffenburg
Tel.: (06021) 12030, oder (0180) 5213739, Fax: (06021) 12446
E-Mail: info@kindernetzwerk.de, http://www.kindernetzwerk.de