

# Kompleksowe usprawnianie dziecka z zespołem wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji

Complex rehabilitation of the child with the congenital central hypoventilation syndrome

Katarzyna Auguścik-Stępniaik

Wyższa Szkoła Rehabilitacji

## Streszczenie

Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji należy do grupy schorzeń związanych z niewłaściwą kontrolą oddychania. W pracy został opisany przypadek 5-letniego chłopca z rozpoznaną chorobą. Chłopiec wymaga bezustannego nadzoru i opieki. Dzięki pracy lekarzy, terapeutów i rodziców dziecko rozwija się prawidłowo. Celem pracy jest omówienie kompleksowego usprawniania chłopca z zespołem wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji. Ważną kwestią jest szybka diagnoza i odpowiednia rehabilitacja.

**Słowa kluczowe:** zespół ośrodkowej hipowentylacji, zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji, kompleksowa rehabilitacja, zaburzenia oddychania

## Abstract

The congenital central hypoventilation syndrome belong to the group of diseases concerning the improper control over breathing process. The case of 5-year-old boy with the diagnosed disease is described in the work. The boy requires constant supervision and care. The child progresses properly thanks to the work of doctors, therapists and parents. The aim of this work is also description of the boy's rehabilitation process, where fast diagnosis and proper rehabilitations decisions are the key issues.

**Key words:** central hypoventilation syndrome, congenital central hypoventilation syndrome, complex rehabilitation, breathing disorders

## Wstęp

Zespół ośrodkowej hipowentylacji (*central hypoventilation syndrome – CHS*) jest to grupa schorzeń, związanych z nieodpowiednią kontrolą oddychania. Aby doszło do odpowiedniego skurczu mięśni oddechowych, a w konsekwencji do wdechu, impuls nerwowy powinien być przekazany z ośrodka oddechowego przez rdzeń kręgowy oraz wychodzące z niego odpowiednie nerwy obwodowe do mięśni oddechowych.

U chorych z CHS ośrodkowy układ nerwowy nie wysyła tego impulsu. Nie dochodzi do skurczu mięśni, a tym samym proces oddychania nie może być zainicjowany [41, 42].

Jedną z najczęściej występujących postaci CHS jest zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji (*congenital central hypoventilation syndrom*) – CCHS. Inne nazwy choroby: zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji pęcherzykowej (*congenital central alveolar hypoventilation syndrome*), zespół Ondyny (*Ondine syndrome*), klątwa Ondyny (*Ondine curse*).

Katarzyna Auguścik-Stępniaak

Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji jest to rzadka, genetycznie uwarunkowana choroba związana z dysfunkcją autonomicznej kontroli oddechu. Ośrodkowa, ponieważ dotyczy ośrodkowego układu nerwowego (pień mózgu), wrodzona, gdyż dzieci rodzą się z tym schorzeniem [41].

Przyczyną choroby jest mutacja genu PHOX2B, zaangażowanego w rozwój komórek nerwowych [2, 3, 14]. Dochodzi do błędnego funkcjonowania autonomicznej regulacji oddychania w pniu mózgu [17, 20, 22, 29, 32, 33, 39].

Autonomiczny układ nerwowy kontroluje automatyczne funkcje organizmu takie jak np.: oddychanie, rytm pracy serca, krążenie krwi, temperaturę ciała, wydzielanie potu, perystaltykę jelit i inne [5, 21, 40]. Jego dysfunkcja powoduje zaburzenie pracy wielu narządów i układów [25]. Mogą wystąpić: choroba Hirschsprunga, zaparcia, refluks żołądkowo – przełykowy, napady padaczkowe, nerwiak zarodkowy (*neuroblastoma*), omdlenia związane z zaburzeniami rytmu serca, asystolie, hiperinsulinizm.

Główny problem związany jest z zaburzeniami oddychania, które mogą się prezentować jako łagodne nieprawidłowości, niedostateczne oddychanie w pewnych fazach snu oraz wtedy, gdy chory nie śpi. Istnieją także takie przypadki, gdzie dochodzi do całkowitego ustania oddechu w czasie snu. Zaburzenia oddychania mogą również występować w stanie świadomości, np. podczas karmienia czy koncentracji [31, 34, 37, 45]. Większe ryzyko hipowentylacji występuje wtedy, gdy chorzy pozostają w bezruchu. She i inni udokumentowali, że chorzy z CCHS prezentują wzrost wentylacji wtedy, gdy są mentalnie pobudzani, np. czytają, rozwiązują zadania matematyczne czy grają w gry. Infekcje dróg oddechowych wymagają zastosowania zwiększonej sztucznej wentylacji nawet w stanie czuwania. Zakłócenia oddychania występują pomimo prawidłowo rozwiniętego układu oddechowego i układu krążenia [6, 21].

Chorzy z CCHS nie reagują na zmiany poziomu dwutlenku węgla i tlenu we krwi, nie występuje u nich fizjologiczna reakcja, szczególnie na wzrost poziomu dwutlenku węgla. Oddech staje się płytki i wolny. Następstwem tego jest

kumulacja dwutlenku węgla we krwi oraz niedostateczna podaż tlenu do tkanek organizmu. Osoby z CCHS mogą nie oddychać długo, nie wiedząc o tym i to stanowi główny problem, który może prowadzić do śmierci [41,42]. Pierwsze objawy niewydolności oddechowej spowodowanej hipowentylacją mogą się pojawić w okresie późniejszym niż pierwszy miesiąc życia, często są zdiagnozowane w dzieciństwie lub w wieku dorosłym. Mówimy wtedy o zespole wrodzonej ośrodkowej wentylacji o późnym początku (*later onset congenital central hypoventilation syndrome*) – LO-CCHS. Może się on ujawnić po zakażeniu dróg oddechowych czy zastosowaniu znieczulenia, kiedy wystąpiły problemy z oddychaniem [1]. Jeżeli nie będzie postawiona prawidłowa diagnoza u tych dzieci, w późniejszym wieku może pojawić się niewydolność prawokomorowa oraz nadciśnienie płucne rozwijające się na skutek powtarzających się epizodów niedotlenienia podczas snu [6, 7, 8, 24].

Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji powinno się różnicować z chorobami, których głównym objawem jest hipowentylacja. U małych dzieci należy brać pod uwagę stopień niedojrzałości układu nerwowego, mięśni oddechowych, zamartwicę, choroby serca, obecność guzów, wady anatomiczne dróg oddechowych, stany pourazowe. W diagnostyce niezwykle ważne jest wykluczenie innych chorób genetycznych: chorób nerwowo-mięśniowych (wrodzony zespół miasteniczny, miopatię miotubularną sprzężoną z chromosomem X, miopatię typu multiminicore), Zespół Moebiusa (*Moebius syndrome*), Zespół ROHHAD (*Rapid Onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic, Autonomic Dysfunction*) [9, 12, 28, 18, 19, 44].

Do chwili obecnej CCHS jest chorobą nieuleczalną. Nie znaleziono leczenia przyczynowego. Do niedawna problemem było postawienie prawidłowej diagnozy. Chorzy, aby żyć, muszą być poddawani sztucznej wentylacji dożywotnio (wentylacja inwazyjna, nieinwazyjna, stymulator przepony), aby zmniejszyć ryzyko powikłań wynikających z przewlekłej hipowentylacji. Dobór metody wspomaganie oddechu powinien być dostosowany indywidualnie dla każdego pacjenta [36]. Decyzja o wyborze techniki wentylacji

zależy od wielu czynników, a w szczególności od rodzaju mutacji genu, stopnia hipowentylacji, wieku pacjenta, preferencji i możliwości opiekunów oraz doświadczenia centrum medycznego, które sprawuje opiekę nad dzieckiem z CCHS. Przy wyborze należy rozważyć wady i zalety każdej metody, aby umożliwić dziecku prawidłowy rozwój psychoruchowy [13, 15].

Naukowcy i lekarze pracują nad opracowaniem nowych metod leczenia CCHS, prowadzone są badania kliniczne w kilku ośrodkach na świecie. Obiecujące są doniesienia o przywróceniu wrażliwości ośrodka oddechowego u kobiet chorych na CCHS i przyjmujących desogestrel (progesteron), jednak badania nadal trwają [35].

Celem niniejszej pracy jest omówienie kompleksowego usprawniania dzieci z CCHS, zilustrowane opisem przypadku chorego 5-letniego chłopca. Dziecko wymaga bezustannego nadzoru i opieki zarówno w dzień, jak i w nocy, jednak analiza jego przypadku pokazuje, iż podjęte dotychczasowe formy leczenia, kompleksowego usprawniania oraz zaangażowanie rodziców przyniosły właściwe rezultaty. Chłopiec obecnie rozwija się prawidłowo z niewielkim opóźnieniem motorycznym, jego komunikacja z otoczeniem jest coraz lepsza, a pod względem psychologicznym nie odstaje od normy (nawet w niektórych kwestiach wyprzedza rówieśników). Rokowania co do dalszego rozwoju są pozytywne.

## Opis przypadku

Praca dotyczy studium przypadku chłopca, u którego rozpoznano zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji (CCHS). Opis problemów terapeutycznych oraz procesu usprawniania został dokonany na podstawie wywiadu, analizy dokumentacji medycznej (karty informacyjne z pobytu w szpitalu, wyniki badań), analizy dokumentacji psychologicznej, pedagogicznej, logopedycznej i fizjoterapeutycznej.

Chłopiec urodził się w 2010 roku, w 40 tygodniu ciąży. Jednak 20 minut po porodzie u dziecka wystąpiła sinica, wiotkość oraz zaburzenia oddechu. Z tego powodu chłopiec został umieszczony w inkubatorze i poddany tlenoterapii. Mimo

że w badaniach wyznaczniki stanu zapalnego były ujemne oraz posiewy jałowe, do leczenia włączono Ampicylinę i Netromycynę. Z powodu powtarzających się desaturacji, zastosowano wsparcie oddechowe w postaci nCPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*). Mimo tego w gazometrii stwierdzono kwasicę oddechową. W drugiej dobie życia dziecka zostaje podjęta decyzja o zaintubowaniu chłopca. Na prośbę rodziców w trzeciej dobie dziecko zostaje przetransportowane do Kliniki Intensywnej Terapii Noworodka Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” – IPCZD.

Przy przyjęciu stan dziecka określony był jako ciężki, z niewydolnością oddechową, stabilny. Włączono SIMV (synchronizowana przerywana wentylacja obowiązkowa) tryb wentylacji. Antybiotykoterapię kontynuowano do 5 doby życia dziecka. W 6 dobie lekarze podjęli próbę odłączenia chłopca od respiratora. Niestety, kiedy dziecko tylko zasypiało, saturacja spadała do niebezpiecznych wartości. Obserwowano bezdech, bez objawów niepokoju i duszności, jednak z narastającą dość szybko kwasicą oddechową. Na podstawie całości obrazu klinicznego wysunięto podejrzenie wrodzonego zespołu ośrodkowej hipowentylacji (z informacji mamy wynika, że pół roku wcześniej na oddziale rozpoznano to samo schorzenie u dziewczynki). Pobrano materiał genetyczny dziecka, wyizolowano DNA i wysłano do ośrodka w Paryżu. Celem badania było wykrycie mutacji genu *PHOX2B*, która jest przyczyną CCHS. W oczekiwaniu na wyniki badań genetycznych chłopiec pozostawał w śpiączce farmakologicznej. Dodatkowo wykonano badania serologiczne w kierunku zakażeń z grupy TORCH (*Toxoplasmosis – toksoplazmoza, Other – inne, Rubella – różyczka, Cytomegalia, Herpes – wirus opryszczki*). Wykluczono toksoplazmozę, cytomegalię, zakażenie wirusem EBV (*wirus Epsteina – Barr*), różyczkę. W diagnostyce różnicowej brano także pod uwagę mukowiscydozę, fenyloketonurię, hipotyreozę. Rozszerzono diagnostykę o ECHO serca (*echokardiografia*), EKG (*elektrokardiogram*) oraz 72 godzinny Holter. Wykluczono wadę serca, nie stwierdzono cech nadciśnienia płucnego ani zaburzeń rytmu serca czy też zatrzymań akcji

serca. Konsultujący przypadek kardiolog zalecił suplementację magnezem. Chłopiec był konsultowany przez neurologa, który stwierdził wzmożone napięcie mięśniowe szczególnie w kończynach dolnych. Dokonano oceny autonomicznego układu nerwowego i nie stwierdzono odchyżeń od normy, z wyjątkiem zaburzeń termoregulacji niewielkiego stopnia. W badaniu MRJ (*magnetyczny rezonans jądrowy*) mózgu i rdzenia przedłużonego nie stwierdzono żadnych nieprawidłowości. Uzyskano także prawidłowy zapis w badaniu EEG (*elektroencefalogram*). Podczas pobytu w szpitalu nie obserwowano drgawek. Wykonano również badanie potencjałów wzrokowych i słuchowych. W badaniu BEAP (*Brainstem Auditory Evoked Potential*) ze stymulacji zarówno ucha prawego, jak i lewego uzyskano zapis o niepełnej powtarzalności (szczególnie ze stymulacji ucha prawego) z prawdopodobnymi odpowiedziami: I, II, V o latencjach w normie dla wieku oraz wydłużonej latencji III i VI. Audiolog stwierdził niedosłuch umiarkowany po stronie prawej oraz lekki po stronie lewej. Badanie potencjałów wzrokowych wykazało zapis nieprawidłowy z zachowaniem reakcji kory wzrokowej na obustronne bodźce świetlne. Obniżone amplitudy odpowiedzi korowej sugerowały zmniejszenie obustronnego widzenia. W badaniu dna oka nie stwierdzono nieprawidłowości. Badania Rtg klatki piersiowej, USG jamy brzusznej, USG stawów biodrowych nie wykazały żadnych odchyżeń. Wykonano także poszerzone badanie skrinningu metabolicznego (profil kwasów organicznych w moczu, profil aminokwasów, aminocydrogram osocza i płynu mózgowo-rdzeniowego), w którym nie stwierdzono nieprawidłowości. Profil neurotransmiterów w płynie mózgowo-rdzeniowym również był w granicach normy wiekowej.

W 18 dobie życia nastąpiło pogorszenie warunków wentylacji u dziecka. Można było zaobserwować wzrost zapotrzebowania na tlen oraz zwiększenie ilości wydzieliny. Badania kontrolne wykazały zwiększone wartości wskaźników zapalnych. Rozpoznano wentylacyjne zapalenie płuc o etiologii (*klebsiella pneumoniae*) ESBL (–). Zgodnie z antybiogramem wdrożono leczenie odpowiednim antybiotykiem przez kolejne 8 dni. Następnym wykonanym badaniem była

biopsja odbytu. W błonie podśluzowej znaleziono prawidłowe komórki zwojowe. Reakcja ACHE (obecność acetylocholin esterazy) wypadła ujemnie. Badania te pozwoliły wykluczyć chorobę Hirschsprunga.

Wyniki badań genetycznych potwierdziły u chłopca CCHS, mutację genu PHOX2B, PARM 20/26 (*polyalanine repeat expansion mutations*), tzn. ekspansję powtórzeń polialaninowych. Pięć dni później dziecko zostało poddane zabiegowi tracheostomii. Operacja odbyła się bez komplikacji. Przez okres kilku tygodni chłopiec był odstawiany od leków sedacyjnych. Można było obserwować drżenia ciała, stany zawieszenia z brakiem kontaktu, czasem także brak kontroli gałek ocznych. Z powodu znacznej niedokrwiistości u dziecka przetoczono dwukrotnie krew. Dziecko w momentach aktywności pozostawało na oddechu własnym przez rurkę tracheostomijną. W czasie snu musiało być podłączone do respiratora. Podczas hospitalizacji prowadzono ciągłe monitorowanie prężności dwutlenku węgla. Saturacja utrzymywała się średnio na poziomie 95%.

W trakcie pobytu dziecka na OIT (*Oddział Intensywnej Terapii*) chłopiec był objęty opieką fizjoterapeuty oraz logopedy. Prawidłowe układanie, zmiany pozycji, kangurowanie, ćwiczenia z elementami metody NDT – Bobath (*Neurodevelopmental Treatment – Bobath*) oraz stosowanie odpowiednich technik oczyszczających drzewo oskrzelowe były stałym elementem wczesnego usprawniania. Oprócz tego mama regularnie wykonywała masaż Shantala oraz akupresurę stóp. Te działania przyniosły efekty. Dziecko stawało się coraz bardziej kontaktowe i aktywne [ 4, 10, 11, 16, 23, 26].

Chłopiec od urodzenia przyjmował pokarm przez sondę, stąd jego odruch ssania był bardzo słaby, nieskuteczny. Przyczyną tego stanu rzeczy mogła być długotrwała intubacja, sedacja, brak praktyki. Jednak powodem mogły być także zaburzenia motoryki przełyku wynikające z dysfunkcji ANS (*autonomiczny układ nerwowy*). Dlatego też rozpoczęła się ciężka praca nauki ssania z dużym zaangażowaniem logopedy i samych rodziców. W wyniku systematycznych ćwiczeń, masaży jamy ustnej, sonda została usunięta i chłopiec

## Kompleksowe usprawnianie dziecka z zespołem wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji

przeszedł na karmienie z butelki (pokarm mamy). W wieku 2,5 miesiący dziecko zaczęło ssać piersi mamy. W ten sposób karmiony był przez kolejne miesiące.

Dziecko zostało zakwalifikowane do programu wentylacji domowej [27]. Rodzice po weryfikacji psychologicznej przeszli szkolenie w obsłudze sprzętu (respirator, pulsoksymetr, ustawienie parametrów wentylacji, zakres alarmów). Szkolenie dotyczyło także pielęgnacji, wymiany rurki tracheostomijnej oraz podstawowych czynności resuscytacyjnych. Zalecono dalszą opiekę laryngologa, audiologa, neurologa, kardiologa, logopedy i fizjoterapeuty. Po przeszło 4 miesiącach pobytu na OIT chłopiec został przewieziony do domu.

W ramach programu wentylacji domowej dziecko ma zapewnioną rehabilitację (2 godziny w tygodniu). Początkowo terapia odbywała się 4 razy w tygodniu. Rozwój psychomotoryczny dziecka w tym okresie przedstawiał się następująco:

- w zakresie lokomocji i kontroli postawy: można było stwierdzić asymetrię prawostronną, obniżone napięcie mięśniowe centralne z kompensacją w odcinkach dystalnych, obniżoną aktywność antygravitacyjną, szczególnie w obrębie głowy, dobrą aktywność w linii środkowej ciała i aktywność ręka – buzia, ręka – kolano, słabą tolerancję leżenia w pozycji na brzuchu i na bokach;
- w zakresie koordynacji wzrokowo – ruchowej: wodził wzrokiem w zakresie 180 stopni za zabawką, dźwiękiem, chwycił zabawki, skupiał wzrok;
- w sferze kontaktów społecznych: wykazywał bardzo dobry kontakt społeczny, uśmiechał się, reagował adekwatnie do sytuacji;
- odruch ssania i połykania był w normie, stwierdzono dużą nadwrażliwość na dotyk w obrębie głowy i twarzy.

Kontynuowano terapię z elementami NDT Bobath, wprowadzono elementy terapii SI (*Integracja Sensoryczna*) [23,30, 38]. Jednocześnie mama wykonywała regularnie masaż Shantala i akupresurę stóp. Bardzo ważnym elementem usprawniania była także rehabilitacja oddechowa.

Odpowiednie pozycje ułożeniowe, opukiwanie, wibracja klatki piersiowej, inhalacje, ćwiczenia metodą AFE (*acceleration flux expiratoir*) – bierną akceleracją przepływu wydechowego – wykonywane były systematycznie kilka razy dziennie [19, 31, 43].

W czerwcu 2011 r., w trakcie konsultacji audiologicznej, potwierdzono wynik z CZD. Jednak po tygodniu wynik badania potencjałów słuchowych, wykonanego w czasie snu, okazał się prawidłowy. Psycholog ocenił rozwój dziecka jako adekwatny do wieku. Określił dziecko jako kreatywne, komunikatywne i muzykalne.

Pod koniec lipca 2011 r. dziecko trafiło do szpitala na OIT z powodu powtarzających się spadków saturacji do ok. 60% w godzinach rannych oraz dwukrotnych epizodów drgawek. Przy przyjęciu na oddział chłopiec był wydolny krążeniowo-oddechowo. Na podstawie przeprowadzonych badań (pH-metria, scyntygrafia, pasaż przewodu pokarmowego) oraz wywiadu, stwierdzono refluks żołądkowo-przełykowy średniego stopnia, na skutek którego dochodziło do obkurczania oskrzeli, co z kolei powodowało problemy oddechowe. Po konsultacji gastroenterologicznej włączono leczenie farmakologiczne na ok. 3 miesiące oraz zalecono pionizowanie dziecka. Z powodu zgłaszanych przez rodziców drgawek wykonano badanie EEG w czasie snu i czuwania. Oba zapisy nie wykazały zmian napadowych. Na prośbę rodziców wykonano także badanie 72 godzinny Holter, gdzie stwierdzono jeden raz zwolnienie czynności serca.

W wyniku refluksu pojawił się problem z pionizacją dziecka. Z jednej strony takie działanie było wskazane ze względu na to schorzenie, a z drugiej było niekorzystne ze względu na napięcie mięśniowe i rozwój ruchowy. Dlatego też rodzice zaczęli korzystać z chusty do noszenia niemowląt, tak aby chłopiec mógł przebywać w zalecanej pozycji.

Od września 2011 r. dziecko, mimo problemów wynikających z obecności tracheostomii, rozpoczęło naukę jedzenia łyżką. Mama wprowadziła także naukę jedzenia metodą BLW (*Baby Led Weaning*). Jest to sposób żywienia niemowląt w pierwszym roku życia, który pomija etap karmienia łyżeczką i podawanie

Katarzyna Auguścik-Stępniaak

rozdrobionego jedzenia. Dziecko karmione jest różnymi pokarmami stałymi, takimi jak kasze, makarony, warzywa, owoce, które przygotowywane są w odpowiedni sposób. U chłopca jedzenie tą metodą, palcami, dostarczało wielu bodźców i wpłynęło bardzo dobrze na usprawnianie gryzienia, żucia, a tym samym na pracę narządów artykulacyjnych. Chłopiec jednak uczył się jeść równolegle sztuczcami i był dokarmiany mlekiem.

W listopadzie 2011 r. (11 miesięcy) dziecko przemieszczało się po podłożu poprzez obroty, pełzało (jednak przez lewą kończynę górną), nadal można było obserwować asymetrię. W leżeniu na brzuchu występował wysoki podpór, mimo że tej pozycji nie lubił. Słaba praca antygravitacyjna kończyn dolnych (słabe mięśnie brzucha, brzuch rozdęty, duży, będący wynikiem wentylacji mechanicznej). Nie siadał samodzielnie, jednak posadzony siedział stabilnie. W siadzie dobre reakcje obronne, jednak w czasie zabawy stabilizował się jedną ręką, najczęściej lewą. Nadal kontynuowane było usprawnianie z elementami metody NDT – Bobath, SI, masaż Shantala z akupresurą i rehabilitacja oddechowa. Podczas kolejnego badania słuchu zostaje potwierdzony wynik prawidłowy. Dodatkowo zastosowano kinezytaping, szczególnie technikę rozluźniającą mięśni przykręgosłupowych oraz korekcyjną koślawości stopy lewej.

Dziecko zaczęło samodzielnie chodzić w wieku ok. 18 miesięcy. We wrześniu 2012 r. chłopiec chodził na szerokiej podstawie, chód był chwiejny z nieznaczną komponentą rotacji. Bez większych problemów pokonywał przeszkody, kucał, siadał bez podporu ze stania i odwrotnie. Chętnie wspinał się na meble oraz inne przedmioty domowego użytku. Rozpoczął naukę chodzenia po schodach. Bardzo chętnie rysował (nieprawidłowy chwyt). Pojawiły się początki dopasowywania kształtów, segregacji z uwzględnieniem koloru i kształtu. Dziecko wydawało pojedyncze dźwięki, rozumiało wszystkie polecenia. Zaczynał wchodzić w interakcje z „obcymi” osobami, brał czynny udział w zabawie z inną osobą. Nie zawsze jednak akceptował zasady, wolał tworzyć swoje. W dalszej terapii należało się skoncentrować na poprawie napięcia mięśniowego, prawidłowym

obciążaniu stron ciała, lokomocji, rozwoju koordynacji wzrokowo-ruchowej, słuchowo-ruchowej. Wprowadzono elementy terapii zajęciowej w celu usprawnienia ręki oraz pomocy w samoobsłudze. Nadal należało prowadzić fizjoterapię oddechową oraz pracować nad komunikacją.

Następnie chłopiec został objęty terapią w ramach Programu Wczesnego Wspomagania w zakresie logopedii. Głównym celem było usprawnianie narządów artykulacyjnych oraz stymulacja sensoryczna wspomagająca komunikację. W tym czasie chłopiec zaczął także uczęszczać do muzycznego żłobka, raz w tygodniu [16].

W wieku 2 lat chłopiec wchodził i schodził po schodach krokiem dostawnym, usamodzielniał się w kwestii jedzenia i picia z kubka. Ponieważ zaakceptował orator, poczynił postępy w komunikacji werbalnej. Pojawiły się gesty wymyślone przez chłopca oraz liczne zainteresowania szczególnie gatunkami zwierząt, literami, kolorami.

W październiku 2013 r. z uwagi na to, że wokalizacja u chłopca przebiegała bardzo powoli, wprowadzono jedną z metod alternatywnego sposobu komunikacji metodą obrazkową PCS (*Picture Communication Symbols*). Nie wprowadzano wcześniej tego typu metod z uwagi na motywowanie dziecka do komunikacji werbalnej. Początkowo metoda ta przynosiła efekty. Jednak z perspektywy czasu mama twierdzi, że lepszym krokiem byłoby wprowadzenie gestów, np. metodą Makaton. Gesty mogłyby pełnić rolę wspierającą mowę dziecka [16].

W grudniu 2013 roku rodzice zgłosili się z dzieckiem do Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej w celu wydania opinii o potrzebie kształcenia specjalnego. W orzeczeniu stwierdzono, iż konieczność sztucznej wentylacji oraz obecność rurki tracheotomijnej opóźnia rozwój psychoruchowy oraz rozwój mowy. Chłopiec podczas badania poruszał się samodzielnie, jednak często się potykał i przewracał. Można było stwierdzić obniżone napięcie centralne, problemy z koordynacją i równowagą. Stwierdzono koślawość kolan oraz stopy płasko-koślawe. Podczas badania chłopiec był zainteresowany otoczeniem, rozumiał i spełniał kierowane do niego polecenia, chętnie współpracował. W komunikacji posługiwał się gestem, wskazywaniem przedmiotów

## Kompleksowe usprawnianie dziecka z zespołem wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji

lub obrazków oraz indywidualnymi znakami graficznymi PCS. Umiejętność rozpoznawania liczb, liczenie, znajomość liter oraz pisanie określono znacznie powyżej wieku. Spontanicznie wyrażał swoje potrzeby i komunikaty. Jednak w kontaktach z rówieśnikami wydawał się niepewny i wycofujący. Zespół orzekający zalecił wobec dziecka pobyt w przedszkolu integracyjnym, rehabilitację ruchową, zajęcia prowadzone metodą SI, opiekę logopedyczną, stymulację rozwoju poznawczego oraz pomoc w nawiązywaniu kontaktów oraz współpracy w grupie.

Od 2014 roku dziecko zaczyna uczęszczać do przedszkola integracyjnego. W przedszkolu, z uwagi na orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego zgodnie z zaleceniami komisji orzekającej po konsultacjach oraz obserwacji dziecka, określono indywidualny program edukacyjno-terapeutyczny. W programie przedstawiono dostosowanie działań edukacyjnych, terapeutycznych i wychowawczych do indywidualnych i aktualnych potrzeb psychofizycznych dziecka. Zakładał on wspieranie chłopca podczas zajęć w grupie, dłuższą ekspozycję materiału obrazkowego, pokaz, większą liczbę powtórzeń, dostosowanie metod, strukturyzację czasu, działania i przestrzeni. Chłopiec rozpoczął zajęcia indywidualne z logopedą (1x/tydz. 30 minut), pedagogiem specjalnym (60 minut/tydz.), terapeutą SI (1x/tydz. 30 minut) oraz fizjoterapeutą (2x/tydz po 30 minut).

W terapii logopedycznej zasadniczym celem była komunikacja werbalna oraz usprawnianie narządów artykulacyjnych. Zajęcia integracji sensorycznej dążyły do stymulacji układu przedśionkowego, układu prioprioceptywnego oraz dotykowego, utrwalenie schematu ciała, usprawnianie reakcji równoważnych. Zalecono także diagnozę SI. Zajęcia korekcyjno-kompensacyjne koncentrowały się na wyrabianiu nawyków estetyczno-higienicznych, wzbogaceniu słownictwa, rozwijaniu komunikacji, wiary we własne możliwości oraz umiejętności, rozszerzeniu zakresu pojęciowego z realizowanych tematów, usprawnianiu percepcji słuchowej i wzrokowej, doskonaleniu czynności grafomotorycznych i manualnych. Rehabilitacja ruchowa skupiała się na wspomaganie ogólnorozwojowym, ćwiczeniach

dużej i małej motoryki, terapii reki, ćwiczeniach równoważnych oraz ćwiczeniach oddechowych.

Chłopiec rozpoczął także terapię psychomotoryczną (2x/tyg) [11]. Dzięki prowadzeniu wielokierunkowego usprawniania w przedszkolu oraz poza nim (terapia psychomotoryczna 2x/tyg., logopeda w ramach programu wczesnego wspomagania 1x/tyg., fizjoterapeuta w ramach programu domowej wentylacji 2 godz/tyg.), funkcjonowanie dziecka znacznie się poprawiło zarówno w zakresie komunikacji, jak i rozwoju psychoruchowego. Zwiększył się zasób słownictwa biernego i czynnego. Poprawiły się kontakty z rówieśnikami w grupie, zwiększyło się tempo pracy, poprawiły czynności samoobsługowe, motoryka duża i mała, koordynacja wzrokowo – ruchowa.

Na początku września 2015 roku chłopiec został zakwalifikowany do zabiegu wszczepienia stymulatora nerwu przeponowego. Zabieg odbył się w Szwecji, bez komplikacji. Po kilku dniach dziecko wróciło do domu i do codziennych zajęć. Pod koniec października do Polski przyleciał lekarz ze Szwecji, który wszczepił chłopcu stymulator. Przez całą noc czuwał, dostosowywał parametry do dziecka, ustawiał sprzęt. Pierwsza noc przebiegła bez zakłóceń pracy stymulatora. Po wyjeździe lekarza, rodzice niestety zostali sami z problemami związanymi z ustawianiem stymulatora. Żaden lekarz w Polsce nie podjął się kontroli i wsparcia medycznego w tym zakresie.

Mimo tak wielu problemów terapeutycznych chłopiec jest dzieckiem, które powoli, ale z dużym zaangażowaniem nadrabia opóźnienia psychoruchowe. Od początku rodzice założyli, że zapewnią chłopcu wszystkie możliwe aktywności na tyle, na ile pozwoli jego stan kliniczny. Tracheostomia, respirator i cały sprzęt, jaki musieli mieć zawsze przy sobie, nie przeszkodziły w codziennych spacerach, wyjazdach na wakacje, kąpielach w jeziorze, regularnym korzystaniu z basenu. Pokonując procedury i spełniając formalne wymogi, chłopiec leciał kilkakrotnie samolotem. Z obserwacji mamy i terapeutów zajmujących się chłopcem wynika, że największe osiągnięcia, „eksplozję rozwoju”, można było obserwować po wakacjach czy w przerwach w terapii. Tak, jakby cała praca,

Katarzyna Auguścik-Stępniaak

wszystkie bodźce, stymulacja sumowały się właśnie wtedy i dawały oczekiwany efekt.

Biorąc pod uwagę początkowe złe rokowania, co do rozwoju chłopca, można powiedzieć, że wspólna praca lekarzy, terapeutów, rodziców i opiekunów oraz samego dziecka doprowadziła do tego, iż jest on wspaniałym, wesołym, dowcipnym, inteligentnym pięcioletkiem. Czyta płynnie, pisze drukowane litery, rysuje, ma wiele zainteresowań oraz wiedzę na tematy związane z geografią, kosmosem, podróżami, którą wykracza ponad swój wiek. Dalszy rozwój dziecka wymaga nadal wielokierunkowego wsparcia, które powinno zmieniać się w zależności od jego potrzeb.

Na początku lipca 2016 r. chłopiec przeszedł zabieg zamknięcia tracheostomii (dekaniulacji).

## Podsumowanie

Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji jest rzadką chorobą uwarunkowaną genetycznie. Postawienie prawidłowej diagnozy wymaga wykonania badania genetycznego za granicą. Znajomość rodzaju mutacji genu PHOX2B ułatwia kierunek leczenia. W opisanym przypadku chłopiec ma stwierdzoną mutację PARM 20/26, a więc obraz kliniczny choroby jest mniej nasilony i ma ona łagodniejszy przebieg. Wentylacja mechaniczna potrzebna jest głównie w czasie snu oraz w czasie chorób infekcyjnych.

Do chwili obecnej CCHS jest chorobą nieuleczalną, a chorzy wymagają wsparcia oddechu do końca życia. Do września 2015 r. oddech chłopca wspierany był przez respirator i rurkę tracheostomijną. Obecnie, po wielu problemach, udało się, aby dziecko korzystało z wszczepionego za granicą stymulatora nerwu przeponowego.

Jedną z cech CCHS jest dysfunkcja ANS, która powoduje zaburzenia pracy wielu układów i narządów. Dlatego też chłopiec jest poddawany regularnym badaniom zalecanym w tym schorzeniu.

Rzeczywistość psychomotoryczny dziecka oraz jego przyszłość są uzależnione od wczesnej diagnozy,

rodzaju mutacji, stanu klinicznego, prowadzenia wentylacji mechanicznej w taki sposób, aby zapobiegać incydentom hiperkapnii i niedotlenienia. W chorobie tej chwila nieuwagi może doprowadzić do nieodwracalnych zmian, które spowodują, że chory nie będzie mógł normalnie funkcjonować w społeczeństwie. Dzieci potrzebują wsparcia osoby dorosłej, czuwającej nad ich snem, który może być zaburzony choćby przez awarię sprzętu. Chory nie obudzi się na skutek wzrostu dwutlenku węgla, gdyż ma zaburzoną fizjologiczną reakcję ośrodka w pniu mózgu.

Bardzo ważną rolę w leczeniu dziecka z CCHS spełnia kompleksowa rehabilitacja. Objęcie dziecka programem terapeutycznym wpłynie pozytywnie na jego rozwój. Cele terapii powinny zmieniać się w zależności od stanu klinicznego oraz potrzeb chorego. W wyborze metody, ćwiczeń, stymulacji, intensywności czy czasu terapii, należy kierować się dobrem dziecka, jego indywidualnymi predyspozycjami oraz aktualnymi możliwościami. W omawianym przeze mnie przypadku chłopca z rozpoznaniem CCHS usprawnianie zostało podjęte już na OIT. Przez kolejne miesiące i lata dziecko uczestniczyło w wielu zajęciach terapeutycznych. Wszystkie działania oraz stworzenie przez rodziców odpowiednich warunków aktywności dziecka, dały możliwość „normalnego” dzieciństwa z niewielkimi ograniczeniami.

Głównym celem na przyszłość jest pomoc w usamodzielnianiu chłopca tak, aby bez problemów radził sobie w codziennym życiu.

W przyszłości można spodziewać się pojawienia nowych przypadków chorych z CCHS, dlatego konieczne są działania zwiększające świadomość wśród lekarzy wielu specjalności na temat rozpoznawania objawów choroby, w celu postawienia prawidłowej diagnozy. Tylko szybkie i prawidłowe rozpoznanie, odpowiednie leczenie oraz wprowadzenie kompleksowego usprawniania daje szansę na „prawie” normalne życie. Rodzice powinni mądrze wychowywać swoje dziecko, realizować jego potrzeby na miarę jego pragnień i możliwości, wspierać je w chorobie, nie zapominając przy tym, że jest ona tylko częścią jego życia.



## Piśmiennictwo

1. American Thoracic Society Patient Information Series: Congenital Hypoventilation Syndrome (CCHS). *Am J Respir Crit Care Med* 2010; 182: 4–5.
2. Amiel J, Laudier B, Attié-Bitach T, Trang H, Pontual L, Gener B, Trochet D, Etchevers H, Ray P, Simonneau M, Vekemans M, Munnich A, Gaultier C, Lyonnet S. Polyalanine expansion and frameshift mutations of the paired – like homeobox gene PHOX2B in congenital central hypoventilation syndrome. *Nat Genet* 2003; 33: 459–461.
3. Berry – Kravis EM, Zhon L, Rand CM, Weese – Mayer DE. Congenital hypoventilation syndrome: PHOX2B mutations and phenotype. *Am J Respir Crit Care Med*. 2006; 174: 1139–1144.
4. Bogdanowicz M, Okrzesik D. Opis i planowanie zajęć według Metody Ruchu Rozwijającego Weroniki Sherborne. Gdańsk: Harmonia; 2011.
5. Chabowski A, Górski J. Fizjologia oddychania. W: Górski J. [red]. Fizjologia człowieka. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2010:173–185.
6. Chen ML, Keens TG. Congenital central hypoventilation syndrome: not just another rare disorder. *Pediatr Respir Rev* 2004; 5: 182–189.
7. Chen ML, Tablizo MA, Kun S, Keens TG. Diaphragm pacers as a treatment for congenital central hypoventilation syndrome. *Expert Rev Med Devices* 2005; 2(5): 577–585.
8. Chen ML, Turkel SB, Jacobson JR, Keens TG. Alcohol use in congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2006; 41(3): 283 – 285.
9. Cudziło D, Obłój B, Obersztyn E, Bocian E, Matthews-Brzozowska T. Zespół Moebiusa z zaburzeniami twarzowo-zębowymi. Zespół rzadko występujący czy rzadko rozpoznawany? *Med Wieku Rozw* 2012; 4(XIV): 273–279.
10. Derulska I. Stymulacja dotykowa. Masaż Shantali. W: Borkowska M. [red.]. Dziecko z niepełnosprawnością ruchową. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2012:59–70.
11. Derulska I. Terapia psychomotoryczna. W: Borkowska M. [red.]. Dziecko z niepełnosprawnością ruchową. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2012:162–165.
12. Gelwane G, Trang H, Carel JC, Dager S, Léger J. Intermittent hyperglycemia dysfunction: a new feature in patients with congenital central hypoventilation syndrome. *J Pediatr*. 2013, 162(1): 171 – 176.
13. Gergont A, Biedroń A, Kamiński M. Metody oceny układu wegetatywnego w wieku rozwojowym. *Prz Lek* 2011;68/11: 1140–1143.
14. Gronli JO, Santucci BA, Leurgans SE, Berry-Kravis EM, Weese-Mayer DE. Congenital central hypoventilation syndrome: PHOX2B genotype determines risk for sudden death. *Pediatr Pulmonol* 2008; 43:77–86.
15. Healy F, Marcus CL. Congenital central hypoventilation syndrome in children. *Pediatr Respir Rev* 2011; 12(4): 253 – 263.
16. Jasiak– Pańczyńska E. Postępowanie interwencyjne i wczesna terapia na oddziałach noworodkowych i niemowlęcych. W: Cytowska B, Winczura B. [red.]. Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju małego dziecka. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls; 2008. s. 27–37.
17. Kaczmarczyk J. Fizjopatologia oddychania. W: Rudnik J. [red.] Przewlekłe choroby układu oddechowego u dzieci. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 1972.
18. Kiwerski J. Schorzenia układu nerwowego. W: Kiwerski J. [red.] Rehabilitacja medyczna. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2007. s. 615–631.
19. Kiwerski J. Założenia polskiego modelu rehabilitacji i możliwości jego realizacji. W: Kiwerski J, Kwolek A, Śliwiński Z, Woźniewski M. [red.] Rehabilitacja Polska 1945 – 2009. Wrocław: Zakład Narodowy im. Ossolińskich; 2009. s. 27–34.
20. Kobyłarz K, Kwiatkowski S, Inglot B, Mróz A. Kompleksowe leczenie dziecka z uszkodzeniem pourazowym pnia mózgu i rdzenia kręgowego. Opis przypadku i omówienie współczesnych możliwości leczenia. *Prz Lek* 2008; 65(2): 102–106.
21. Konturek S J. Oddychanie, Fizjologia nerek, Równowaga kwasowo – zasadowa, Płyny ustrojowe. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytet Jagielloński; 2010.

22. Kulus M, Krauze A, Bartosiewicz W. Obturacyjny bezdech senny u dzieci. *Pneumon Alergol Pol* 2007; 75(1): 23 – 27.
23. Kułakowska Z, Borkowska M, Zychowicz B. *Terapia psychomotoryczna dzieci metodą Procus i Block*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2012.
24. Lipska BS, Limon J. Nerwiak zarodkowy (neuroblastoma) – znaczenie wyników badań cytogenetycznych i molekularnych w ustaleniu strategii leczenia i rokowania. *Post Biol Komórki* 2005; 1: 59 –76.
25. Ławicka M, Sawicka J, Bąkowska G. Zespół Haddada. *Anest Intens Ter* 2013; 45/1: 32–34.
26. Maroszyńska I, Kowalczyk R. Opieka neurorozwojowa i program wczesnej stymulacji na oddziale intensywnej terapii noworodka. W: Kuliński W, Zeman K. [red.] *Fizjoterapia w pediatrii*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2012. s. 46–53.
27. Mędrzycka – Dąbrowska W, Bąkowska G, Dąbrowski S. Opieka nad dzieckiem wentylowanym mechanicznie w domu. *Anest Ratow* 2009;3:206 – 219.
28. Moszczyńska E, Kot K, Lecka-Ambroziak A, Migdał M, Szalecki M. Zespół ROHHAD. *Endokrynol Ped* 2013; 3(44): 77–84.
29. Nowak PJ, Król M, Nowak D. Wprowadzenie do zaburzeń regulacji oddychania. W: Antczak A. [red] *Wielka Interna, Pulmonologia cz.2*. Warszawa: Medical Tribuna Polska; 2010. s. 3–10.
30. Odowska – Szlachcic B. *Terapia integracji sensorycznej*. Gdańsk: Harmonia; 2010.
31. Paprocka – Borowicz M, Demczyszak J, Kuciel – Lewandowska J. *Fizjoterapia układu oddechowego*. Wrocław: Górnicki Wydawnictwo Medyczne; 2009.
32. Pływaczewski R, Brzecka A, Bielicki P. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Chorób Płuc dotyczące rozpoznawania i leczenia zaburzeń oddychania w czasie snu u dorosłych. *Pneumon Alergol Pol* 2013; 81/ 3: 227–263.
33. Rola R. Zaburzenia oddychania podczas snu (ZOPS) u pacjentów z udarem niedokrwiennym mózgu i zaburzeniami krążenia mózgowego. Warszawa: Instytut Psychiatrii i Neurologii; 2010.
34. Shuman L, Youmans D. Haddad syndrome: a case study. *Neontal Netw* 2005; 24:41 – 44.
35. Straus C, Trang H, Becquemin MH, Touraine P, Similowski T. Chemosensitivity recovery in Ondine’s curse syndrome under treatment with desogestrel. *Respir Physiol Neurobiol* 2010; 171(2): 171 – 174.
36. Szkulmowski Z. Wentylacja nieinwazyjna, wskazania i ograniczenia stosowania w warunkach oddziału intensywnej terapii. *Anest Inten Terap* 2001; 33:261 –265.
37. Szmigiel Cz. *Choroby oddechowego u dzieci i rehabilitacja oddechowa*. W: Szmigiel Cz., Kiebzak W. [red] *Podstawy diagnostyki i rehabilitacji dzieci i młodzieży niepełnosprawnej*. T II. Kraków: Wydawnictwo AWF; 2010. s. 175–249.
38. Szmuc R, Bieńkowska K. *Terapia dzieci z wadą słuchu i tracheostomią – analiza przypadku*. Szkoła Specjalna 2011; 2: 122–130.
39. Todd ES, Weinberg SM, Berry-Kravis EM, Silvestri JM, Kenny AS, Rand CM, Zhou L, Maher BS, Marazita ML, Weese-Mayer DE. Facial phenotype in children and young adults with PHOX2B – determined congenital hypoventilation syndrome quantitative pattern of dysmorphology. *Pediatr Res* 2006; 59(1): 39–45.
40. Trzebski A. *Fizjologia oddychania*. W: Traczyk W, Trzebski A. [red] *Fizjologia człowieka z elementami fizjologii stosowanej i klinicznej*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2007. s. 629–716.
41. Weese-Mayer DE, Berry-Kravis EM, Ceccherini I, Keens TG, Loghmanee DA, Trang H. An Official ATS Clinical Policy Statement: Congenital central Hypoventilation Syndrome Genetic Basis, diagnosis and Management. *Am J Res Crit Care Med* 2010; 181: 626–644.
42. Weese-Mayer DE, Silvestri JM, Huffman AD, Smok-Pearsall SM, Kowal MH, Maher BS, Cooper ME, Marazita ML. Case/control family study of autonomic nervous system dysfunction in idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Med Genet*. 2001;100:237–45.
43. Woźniewski M. *Rehabilitacja w chorobach układu oddechowego*. W: Kwolek A. [red.] *Rehabilitacja medyczna*. T II. Wrocław: Elsevier Urban Partner; 2013. s. 389–414.
44. Zelko FA, Nelson MN, Leurgans SE, Berry-Kravis EM, Weese-Mayer DE. Congenital central hypoventilation syndrome: neurocognitive functioning in school age children. *Pediatr Pulm* 2010; 45(1): 92–98.
45. Zieliński J, Pływaczewski R, Bednarek M. *Zaburzenia oddychania w czasie snu*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2006.