

Kongenitalt centralt hypoventilations-syndrom

Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom innebär att andningen minskar eller upphör helt under sömn. De som har syndromet behöver därför andningsstöd och övervakning när de sover. Syndromet upptäcks oftast hos nyfödda, men hos en del kommer de första symtomen senare i barndomen.

Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom är medfött och uppkommer oftast som en nymutation. Syndromet finns hos färre än ett barn per 100 000 nyfödda. I Sverige finns ungefär 20 personer med syndromet.

SYM TOM

Andningen hos personer med syndromet är oftast mycket påverkad eller upphör helt när de sover. Att andningen förändras under sömn beror på att syndromet påverkar det autonoma nervsystemet, som inte styrs av viljan. Det leder till att den spontana andningen minskar eller upphör helt. Under vaken tid är hjärnan mer aktiv och andningen fungerar därför bättre.

De flesta har andningssvårigheter som nyfödda. Några får lindrigare symtom senare under barndomen. Symtomen kan då vara att huden och läpparna blir blåtonade när andningen förändras, vilket ibland kan misstas för symtom på hjärtfel. Förändringar i det autonoma nervsystemet kan även påverka svettfunktionen och göra att kroppstemperaturen blir låg. Under uppväxten kan hjärtrytmen påverkas på ett sätt som ökar risken för hjärtstopp.

En del med syndromet har Hirschsprungs sjukdom som innebär att delar av tarmen saknar nerver. Det kan leda till svår förstoppning och inflammation i tarmen.

Förmågan att bearbeta information kan vara påverkad. Det kan till exempel innebära att personer med syndromet behöver mer tid för att läsa, skriva och räkna.

ORSAK

Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom orsakas av en genförändring som påverkar det autonoma nervsystemet.

BEHANDLING

Barn med syndromet behöver oftast vårdas för andningssvikt direkt efter födseln. De flesta behöver även i fortsättningen andningsstöd när de sover och måste alltid övervakas under sömn. När barnet inte längre behöver sjukhusvård kan andningsstödet vara en respirator som kan användas både i och utanför hemmet, till exempel när barnet sover i barnvagnen eller under bilfärd. En del får behandling med en diafragmapacemaker som stimulerar andningsrörelser.

Behovet av andningsstöd och övervakning under sömn finns kvar under hela livet. De flesta med syndromet har en fungerande vardag med studier, arbete och aktiviteter.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom utreds och behandlas på andningsmottagningen vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om kongenitalt centralt hypoventilationssyndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad januari 2019.