

www.ichsnetwork.eu



中枢性低通气综合症

患者和护理人员知识手册

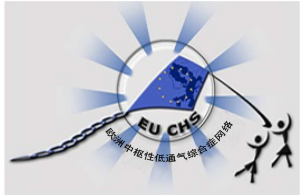
版本 1.2-2012 年 11 月

本手册旨在为患者和护理人员提供临床医生诊断和处理中枢性低通气综合症的基本信息，包括最常见的先天性中枢性低通气综合症（CCHS）。本手册也提供与中枢性低通气综合症共存的相关信息。详情参见 www.ichsnetwork.eu

目录

章节编号	章节标题	页码
	简介和诊断	
1	前言	
2	中枢性低通气综合症介绍	
3	了解呼吸	
4	中枢性低通气综合症的临床表现	
5	先天性中枢性低通气综合症：概述	
6	下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调（ROHHAD）：概述	
7	中枢性低通气综合症与遗传学	
	患者护理	
8	中枢性低通气综合症与辅助呼吸	
9	气管造口术呼吸	
10	面具呼吸	
11	膈肌起搏	
12	辅助呼吸转换	
13	居家监控	
14	服务与后续事宜	
15	日常生活	
16	独立	
17	麻醉、药物与免疫	
18	紧急情况：识别与响应	
	其他问题	
19	中枢性低通气综合症与大脑	
20	中枢性低通气综合症与肠道	
21	中枢性低通气综合症与心脏	
22	中枢性低通气综合症与肿瘤	
23	缩略语和术语表	

1. 前言



中枢性低通气综合症 (CHS) 是 20 世纪 70 年代初确诊的一种罕见疾病。绝大多数健康专家从未遇到过中枢性低通气综合症，甚至照料中枢性低通气综合症患者的临床医生往往只照料过一两个患者。随着医学的进步，检查和处理技能越来越复杂，临床医生更难及时掌握罕见疾病的特殊要求。在特别关注大量此类疾病的临床医生越来越少的情况下，临床网络逐渐发展起来。

对于中枢性低通气综合症，法国临床医生建立了首个全国性网络，然后开始与欧洲其他国家的临床医生建立联系。欧洲的中枢性低通气综合症网络从 2004 年少量的临床医生开始，后来在 2009 年获得欧洲发展项目资金支持，用于开发中枢性低通气综合症登记系统，关注整个欧盟的服务，制定临床指南，开发网站及患者和护理人员信息。本手册就是这种泛欧合作的最初成就之一，希望能满足你的需求。临床医生得到认可很重要，因此下表列出了临床医生名单。对于家庭和家庭成员提供的意见，我们不胜感激。

医师

Isabella Ceccherini, 意大利热那亚

Helena Esteveao, 葡萄牙科英布拉

Matthias Frerick, 德国慕尼黑

Angeles Garcia, 西班牙马德里

Barbara Gnidovec, 斯洛文尼亚卢布尔雅那

Miriam Katz-Salamon, 瑞典斯德哥尔摩

David Kilner, 英国伦敦

Agneta Markstrom, 瑞典斯德哥尔摩

Marek Migdal, 波兰华沙

Francesco Morandi, 意大利阿尔芭

Giancarlo Ottonello, 意大利热那亚

Jochen Peters, 德国慕尼黑

Andreas Pflieger, 奥地利格拉兹

Raffaele Piumelli, 意大利佛罗伦萨

Raquel Porto, 西班牙马德里

Moritz Rohrbach, 德国慕尼黑

Martin Samuels, 英国特伦特斯托克河畔

Johannes Schoeber, 德国慕尼黑

Irena Senecic, 克罗地亚 萨格勒布

Ha Trang, 法国巴黎

家庭支持小组

Alessandro Carcano, 意大利 A. I. S. I. C. C.

Philippe Imoucha, 法国 A. F. S. O.

Linda Middleton, 英国家庭支持小组

Mary Vanderlaan, 美国 CCHS 家庭网络

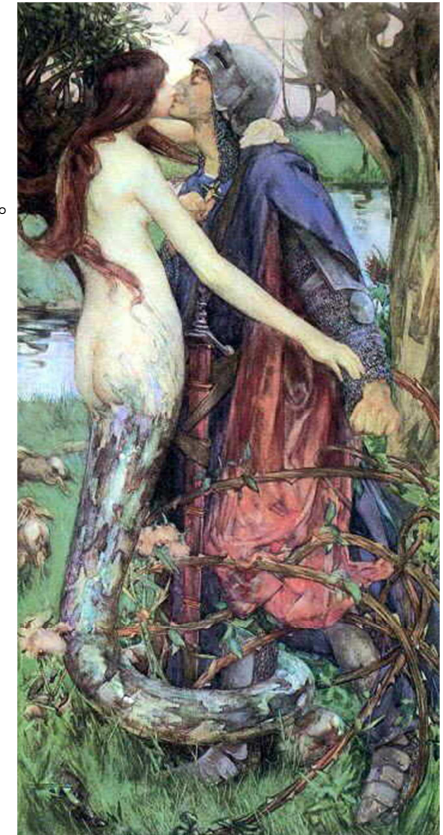
Martin Samuels, 欧盟中枢性低通气综合症网络英国合伙人, 2012 年 4 月

2. 简介

中枢性低通气综合症（CHS）是一组因大脑处理讯息并向膈肌和胸壁呼吸肌发出讯息过程中的问题导致通气不足的相关功能紊乱疾病症候群。最常见的是先天性中枢性低通气综合症（CCHS），经常出现在出生后不久的第一个月内。病情较轻的中枢性低通气综合症可能出现在儿童期后期，乃至成年期（晚发性先天性中枢性低通气综合症，简称 LO-CCHS）。也有一种通气不足疾病与儿童期中期出现的荷尔蒙失调有关，这种疾病名为下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调（ROHHAD）。所有疾病都在一定程度上涉及身体自主神经系统其他部分的疾病。

中枢性低通气综合症患者人数尚未可知。据估计，发病率为每 50,000 - 200,000 个活产儿中约有 1 人患病，所以这是一种罕见疾病。欧洲大国各有 50 到 100 名患者。尽管正在建立泛欧的中枢性低通气综合症登记系统，目前法国存在这样的系统，但大多数国家没有中枢性低通气综合症患病儿童和成年人的完整信息。

中枢性低通气综合症一直被称为奥丁诅咒，1962 年得此恶名。这样的疾病名称源自一个德国神话，水中女神奥丁因她的凡人丈夫不忠而对他施咒，消除了他身体的自动功能，因此他必须记得呼吸。当他睡觉的时候，他就停止呼吸。但是，大多数中枢性低通气综合症患者并未完全停止呼吸，而是无法深呼吸。



3. 了解呼吸

为什么呼吸至关重要？

有氧呼吸（或呼吸）是为血液输送氧气，并从体内排出新陈代谢废物二氧化碳的一个重要过程。在肺里，吸气吸入的氧气与红血细胞结合，随着血流输送到体内的所有细胞。细胞功能和存活时间取决于通过糖（葡萄糖）和氧气的消耗产生二氧化碳和水分的过程，源源不断地供应生化能量（“燃料”）。虽然人体储备了度过空腹期的大量葡萄糖，但当呼吸停止时，也许几分钟内就会发生存氧消耗殆尽和组织损伤的情况。

呼吸如何发挥作用？

我们的呼吸器官由呼吸道（鼻、喉、气管和支气管树）、胸腔肋骨、呼吸肌（膈肌和胸壁肌肉）和两个肺组成。呼吸受大脑驱使，通过脊髓和末梢神经向膈肌发出常规脉冲。膈肌收缩增大或缩小胸腔容量，把空气送入和送出肺部。换气时，肺部充盈，氧气从气腔扩散到血液之中，二氧化碳的移动方式与之相反。

如何控制呼吸？

血液中的氧气浓度和二氧化碳浓度由特定的神经组织传感器（主要在大脑内）密切监控。动脉血中氧气常压（ PO_2 ）是 70-100 毫米汞柱（9.7-13.3 千帕斯卡），氧饱和度（ SpO_2 ）可能更容易用脉搏血氧饱和度测量，为 95-100%。二氧化碳常压（ pCO_2 ）是 35-45 毫米汞柱。

每次呼吸吸入的空气量被称为潮气量（TV）。呼吸速率（RR）和潮气量决定每分钟通气量（MV）。

$$TV \text{ (毫升)} \times RR \text{ (最低值}^{-1}\text{)} = MV \text{ (毫升} \times \text{最低值}^{-1}\text{)}$$

在新陈代谢需求以及因此对摄氧量和排出二氧化碳的需求上升的情况下，由于锻炼或发烧，呼吸动力将提高呼吸的速度和深度，调节每分钟通气量。

呼吸如何随着年龄的变化而变化？

年轻和生长中的有机体对能量和氧气的的需求很高。主要通过呼吸速率（新生儿每分钟呼吸 40 次，成年人每分钟呼吸 12-18 次）来适应每分钟通气量的这些需求。相反，潮气量（每千克体重约 7-10 毫升）长期内依然保持相对稳定的状态。

什么是通气不足（HYPOVENTILATION）？

在医学上，*hypo* 意为不足，*ventilation* 是指呼吸。因此，通气不足是指“呼吸不足”。当呼吸没有为肺部带来足够多的氧气且呼出足够多的二氧化碳时，就会出现这种情况。因此，血液中的氧含量下降（血氧过少），二氧化碳含量上升（血碳酸过多症或高碳酸血症）。

通气不足可能是由肌肉、肺、上呼吸道和大脑，特别是深脑结构（因此称为脑干）疾病引起的。这些包括意识压抑状态和中枢性低通气综合症。由于每分钟通气量下降，动脉血氧饱和度下降，二氧化碳浓度上升。虽然有部分代偿机制维持急性疾病状态下的组织供氧，但甚至轻微的慢性通气不足也有会损害大脑、心脏和肺部发育。

4. 中枢性低通气综合症的临床表现

什么是中枢性通气不足 (CENTRAL HYPOVENTILATION) ?

中枢性通气不足是指低通气是由大脑功能障碍造成的，无法发送引起膈肌收缩并因此开始呼吸的讯息。

中枢性低通气综合症患者不能对血液中氧气和二氧化碳的变化做出反应。这是因为颈部和大脑血管中的感觉器官没有向脑干正确发送讯息。必要时，脑干没有对呼吸增多做出回应。患者本人有意识或无意识地没有发现他们呼吸不足的情况。然后，他们以较低呼吸速率进行浅呼吸，没有吸入足够的氧气或呼出足够的二氧化碳。

什么是先天性中枢性低通气综合症 (CONGENITAL CENTRAL HYPOVENTILATION SYNDROME) ?

先天性是指患者生来就患有这种疾病。症状立即显现，或在出生后不久显现，或者出现基因异常，但是，由于疾病状况较轻，症状本身可能数月或数年都不会显现。如果在出生第一个月之后或稍晚时候出现这些症状，那么这种疾病有时被称为晚发性先天性中枢性低通气综合症 (LO-CCHS)。

如果中枢性低通气没有涉及任何其他已诊断的大脑、神经、肌肉或新陈代谢疾病，也无其他遗传综合症或发现特定的基因突变 (*PHOX2B*)，那么这种疾病就被称为中枢性低通气综合症。

是否存在其他类型的中枢性低通气综合症?

出现在儿童期后期且与体重快速上升和荷尔蒙失调有关的通气不足被称为下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调 (ROHHAD)。

中枢性低通气综合症有何表现?

通气不足可能只发生在深度睡眠期间，清醒时呼吸正常。在其他情况下，睡眠期间呼吸完全停止，清醒时严重通气不足。表现方式如下：

- 从出生时起就需要机械（辅助）呼吸
- 身体多次变得青紫、惨白或苍白
- 明显危及生命的事件
- 严重的胸部感染
- 体重增加或生长状况欠佳
- 发育慢
- 心力衰竭
- 癫痫（抽搐或惊厥）

就儿童来说，如果他们有上述症状表现之一且有下列表现之一，我们也会认为他们患有中枢性低通气综合症：

- 快速肥胖
- 行为障碍
- 过度口渴
- 荷尔蒙失调

也应考虑有下列表现的儿童和成年人患有中枢性低通气综合症：

- 严重的睡眠呼吸暂停
- 对麻醉的不良反应
- 严重的胸部感染需要长期通气

有时，在完成对患者的患有中枢性低通气综合症亲属的基因检查之后进行诊断。

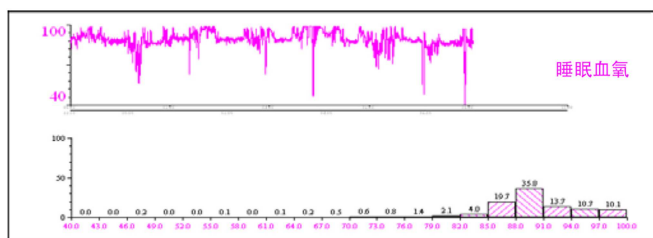
如何诊断通气不足？

诊断通气不足的方法是测量血液中的二氧化碳含量，测量结果高于 50 毫米汞柱或 6.7 千帕斯卡。这些是通过采集血样，利用皮肤上粘附的感觉器官（经皮二氧化碳）或通过呼出气（气末二氧化碳）进行的压力测量。

现在发现，睡眠期间的通气不足状况更明显，二氧化碳含量最高，在非快速眼动睡眠（Non-REM 睡眠）阶段尤为如此。采集血液样本也许不准确，这是因为对皮肤进行针穿刺通常会引起不适，唤醒孩子，增加呼吸。

通气不足可通过各种技巧进行诊断：

睡眠血氧仪记录。这会检测血液含氧量下降的情况，但不能检测含氧量未下降时呼吸暂停（窒息）等不太严重的问题。因为呼吸暂停可能属于正常情况，通常还需要进行其他方式的记录。



睡眠血氧

睡眠心肺记录。此项记录将检测呼吸暂停，但缺少有关睡眠质量的信息。也许碰巧发生患者因为没有进入足以表现此种疾病的深度睡眠而未出现呼吸暂停的情况。

多导睡眠监测：这是能够进行的最佳检测，因为它提供了评估睡眠期间呼吸状况的所有必要信息。

白天（日间）通气不足可通过监测日内的血氧饱和度和二氧化碳含量进行诊断。检测到血氧饱和度小于 95%、二氧化碳含量大于 50 毫米汞柱（6.7 千帕斯卡）就要进行守夜通气不足诊断。

中枢性低通气综合症患者是否遭受通气不足以外的其他症状影响？

先天性中枢性低通气综合症和晚发性先天性中枢性低通气综合症都属于由 [PHOX2B](#) 基因突变引起的遗传疾病。这种[基因](#)对[自主神经系统](#)的正常发育很重要，自主神经系统控制体内的众多器官和肌肉。因此，[PHOX2B](#) 突变影响多种身体功能。

约 20% 的患者受到大肠神经缺失（先天性巨结肠病）的影响。其他患者则面临胃酸反流、消化不良和难以吞咽固体食物造成的喂食困难。

有些中枢性低通气综合症患者面临肾上腺（肾脏上方）、颈部、胸部或脊髓内的神经组织形成肿瘤（神经母细胞瘤）的风险；这些肿瘤可能会发生癌变或无害生长。中枢性低通气综合症患者也有其他症状与自主神经系统异常有关，如瞳孔对光的反应异常、零星发作的大量出汗、口渴和血压、心律和体温调节异常。

5. 先天性中枢性低通气综合症概述

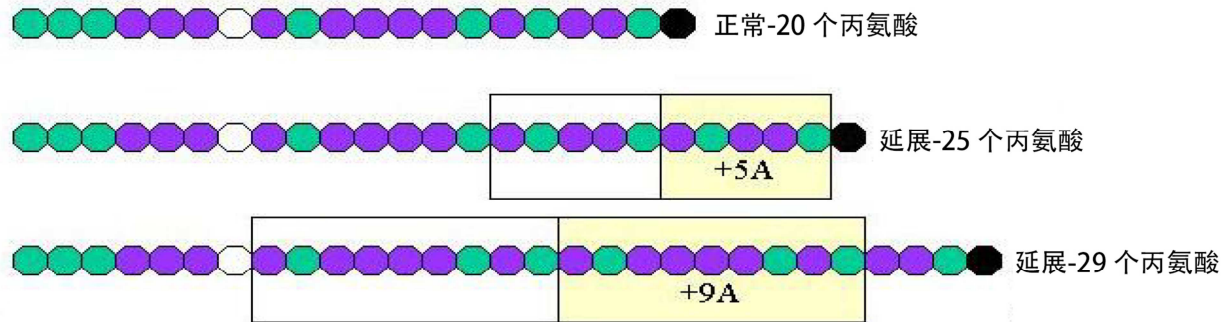
什么是先天性中枢性低通气综合症？

先天性中枢性低通气综合症（CCHS；奥丁诅咒）是一种与控制人体自主功能（包括呼吸）的自主神经系统有关的遗传疾病。疾病的**先天性**是因为婴儿似乎天生患有此种疾病，但有的婴儿在出生后也许并未立即出现这些问题。疾病的**中枢性**在于，它涉及中枢神经系统，也就是大脑。呼吸中枢在大脑底部（脑干），刚好在脊髓进入颅骨处的上方。**通气不足**的状况在睡眠时最严重。

呼吸问题也可能发生在清醒的时候，但通常程度更轻微。因此，呼吸障碍严重程度从仅部分睡眠期间相对轻微的呼吸不足，到清醒时的正常呼吸，直到睡眠期间呼吸完全停止和清醒时的严重呼吸不足，喂食（尤其是在婴儿期）或精力集中时这种情况也许尤为明显。

哪些因素引起先天性中枢性低通气综合症？

近些年，我们已经了解到，先天性中枢性低通气综合症是由于特异基因疾病所致，影响胎儿期大脑内神经组织的早期发育。人们认为，这种异常在大多数情况下会在新胚胎形成时自然发生，这种情况被称为自发性突变。患病婴儿的所有细胞都会携带此种异常基因，而父母通常不会受到影响。但是，我们知道，5-10% 的病例中，父母中的一方可能携带这种异常基因。这些父母的所有身体细胞或只是部分细胞携带此种异常基因。这在一定程度上说明了有的父母已被发现在基因检测呈阳性之后出现通气不足，而大多数父母没有此种问题的原因。

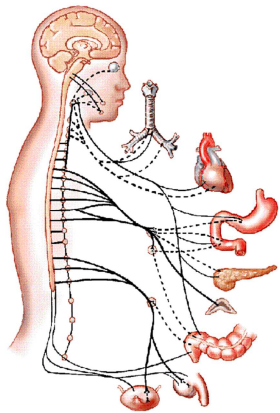


正常和先天性中枢性低通气综合症的基因差异

基因异常影响第 4 染色体（人体每个细胞中有 23 对染色体）一对基因中一个名为 *PHOX2B* 的控制区。*PHOX2B* 基因负责早期胚胎（即怀孕 8 周之前）大脑组织的发育。一条基因链有 20 个名为丙氨酸的蛋白质，但是，受影响基因的基因链有 25 到 33 个丙氨酸，这被称为重复多聚丙氨酸延展。未染病的人身上还未发现这种异常。因此，*PHOX2B* 已被说成是一种疾病定义基因。老鼠实验已经表明，如果两个基因受到感染，胎儿就不能度过孕期存活下来。

就未发现 *PHOX2B* 基因突变的儿童而言，有时会在 *PHOX2B* 基因中发现其他基因结果。

如果有 *PHOX2B* 基因突变的人生育子女的话，那么受感染基因传递的可能性为 50%。如果携带此种基因，那么这个人或多或少会受到影响，即：不存在沉默的携带者状态。因此，目前我们刚刚确认部分具有此种情况的成年人，在他们早年时期从未被怀疑过存在此种情况。如果携带 *PHOX2B* 基因的成年人生育子女，可以在怀孕初期检查受感染胎儿的功能失调情况。



先天性中枢性低通气综合症对哪些方面有影响？

主要问题是影响呼吸，但自主控制身体的任何一部分都可能会受到影响。

这包括心脏、眼睛、肠道、大脑和皮肤。

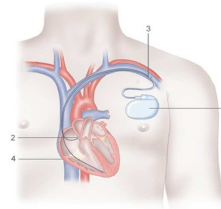
呼吸

如上一章所述，受影响的个人出现通气不足的情况，睡眠时比清醒时更明显。

他们没有像不受影响的人那样自动察觉并回应氧气和二氧化碳的变化。这可能导致肺膨胀不良、生长发育差、重症肺炎、心脏劳损、抽搐、脑损伤和死亡。

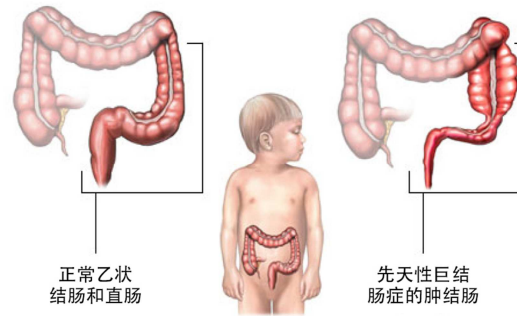
心脏

患有先天性中枢性低通气综合症的人可能有心律暂停（窦性停搏）的问题。这可能表现为多次出现头晕、体力不支或癫痫。在有些情况下，需要心脏起搏器。较轻的病例不太可能有这种并发症。



喂食和肠

对食道、胃和肠的神经控制可能会受到影响。如果大肠受到影响，可能会表现为严重的便秘或腹胀（被称为先天性巨结肠症），需要进行肠道手术。如果食道和胃受到影响，这可能会与消化不良、吞咽困难和食欲不振有关。



大脑和神经系统

有些人可能会出现影响大脑和发育的其他疾病。这也许会表现为学习困难、癫痫或者视力和听力疾病。此外，与未受影响的儿童相比，由生气、疼痛或恐惧引起的青紫屏气发作更常见于童年时期。

患有更严重的中枢性低通气综合症的人也面临神经细胞异常生长发育（神经细胞肿瘤）的风险，这些细胞是自主神经系统的一部分。这些肿瘤可能是良性的（无害），也可能是恶性的（癌变）。

先天性中枢性低通气综合症患者的照片



6. ROHHAD 概述

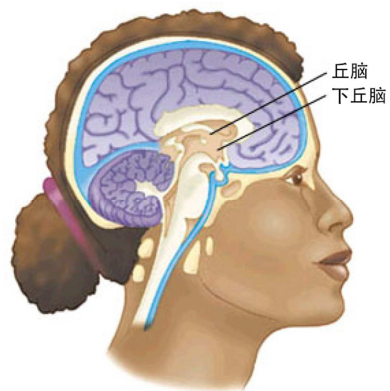
什么是 ROHHAD?

这个名称是 下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调的缩略语。

这是一种非常罕见的疾病，涉及以下几种病症：肥胖、通气不足、荷尔蒙失调、体温自动控制疾病、出汗、心率和血压变化。患者也可能出现行为变化，如攻击或表现得过度饥渴。呼吸系统的症状可能很严重，甚至出现呼吸骤停，需要复苏。患者也可能有眼疾，如斜视（重影）或瞳孔大小的差异。肥胖是一个主要问题，甚至被误认为是通气不足的原因，而漏掉 ROHHAD 诊断。

哪些因素引起下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调?

下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调的原因还不得而知。这种疾病涉及下丘脑功能失调，它是大脑的组成部分，控制部分重要的基本功能，如：温度、睡眠、饥饿、口渴、生长、性发育、甲状腺功能、呼吸和行为。



下丘脑

通气不足的表现形式是什么?

通气不足可能会突然发生，有时在感染期之后或麻醉之后。通气不足也可能导致突然呼吸骤停。对突然变得肥胖的儿童进行睡眠检查也许会预防呼吸骤停的情况，因为通气不足之前经常会出现这种迹象。

通气不足的处理方式是否不同于先天性中枢性低通气综合症？

通气不足的严重程度各不相同。有的患者可能只有夜间通气不足的问题，其他患者则是全天 24 小时均面临通气不足的问题。只在睡眠期间需要机械呼吸的那些患者经常用面具通气治疗，而需要全天 24 小时通气的患者则采用气管造口术呼吸的治疗方式。

荷尔蒙有什么问题？

有的荷尔蒙失调与下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调一起发生。也许是没有产生足够的荷尔蒙，因此需要补充荷尔蒙，来源包括：1) 颈部甲状腺，需要甲状腺素；2) 肾脏上方的肾上腺，因此需要肾上腺皮质醇；3) 卵巢或睾丸，因此需要包括雌激素或睾酮在内的性荷尔蒙。对饥渴的调节也取决于某种荷尔蒙控制，就下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调而言可能是有缺陷的。

青春期会出现什么情况？

因为缺少青春期促进生长和性发育所需的某些荷尔蒙，所以青春期可能会被推迟，应考虑进行额外的荷尔蒙治疗。

神经系统有什么问题？

患有下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调的人可以进行正常的身体动作和思考，可以像其他人一样完成正常的智力功能。这些人可能患有控制心率、血压、呼吸、出汗、体温、通便等的自主（自动）神经系统失调疾病。染病的男孩和女孩此类身体功能的正常运行可能会发生变化。

如何控制肥胖？

肥胖可以通过饮食控制进行调节。肥胖也许会加剧睡眠期间的任何呼吸疾病，需要加以控制，因此要减轻体重。

是否有肿瘤风险？

下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调患者当中已经发现肿瘤。这些肿瘤主要是腹部肿瘤，来自神经细胞。应对下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调患者的这些肿瘤进行筛查，因此，必要时进行早期诊断并消除这些肿瘤。

该疾病是否会随着时间的变化而变化？

因为至今已发现的患者数量极少，所以对这种疾病的了解相对较少。有关下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调的一篇文章写到，患者一般在出生后头几年出现这种疾病的症状，初步迹象往往是肥胖。肥胖也许与荷尔蒙失调有关，如催乳激素量上升（来自大脑内的脑垂体）、肾上腺素和甲状腺素不足。多年以后可能会出现通气不足。这种疾病不会随着时间的推移而改善。

有关下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调疾病还需要多了解什么？

这种疾病的病源仍未可知。

欧洲对包括下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调在内的中枢性低通气综合症患者进行登记，将有助于更好地定义这种极为罕见的疾病。来自患者的更多数据将有助于我们了解这种疾病的诊断和治疗。

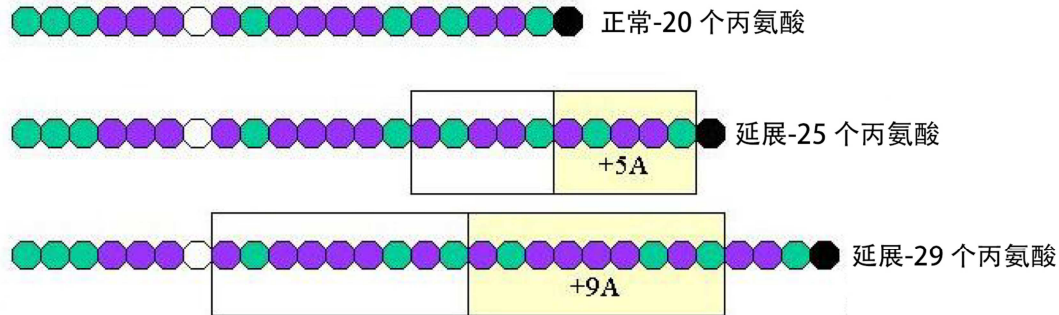
7. 中枢性低通气综合症与遗传学

是否提供基因检测？

自 2003 年以来，已经提供针对先天性中枢性低通气综合症诊断的基因检测。检测结果发现受感染者身体的所有细胞都出现异常，在未受感染者身上从未发现过此种异常。有 23 对染色体（每个细胞内的遗传物质），检测结果发现第 4 染色体出现异常（突变）。出现基因突变的部分染色体被称为 *PHOX2B*。

基因检测的结果如何？

已经在 90% 的患者身上发现最常见的基因突变包括更长的一段丙氨酸、一类氨基酸或 DNA 双螺旋基本成分。一对染色体上的丙氨酸数量从 20（正常）水平升到 24 到 39。这被称为“多聚丙氨酸重复突变”（PARM）。这导致多对染色体有 20/24 到 20/39 个丙氨酸（正常的基因型为 20/20）。



不足 10% 的少数患者身上发现有其他突变，被称为基因错义、无意义或移码突变。

突变类型是否预知患者将受到何种感染？

某些方面的临床表现和突变类型之间似乎存在某种联系，包括：1) 神经细胞肿瘤的风险，如神经母细胞瘤或神经节神经瘤；2) 先天性巨结肠症的风险；3) 通气不足的严重程度和需要每天 24 小时机械通气的可能性；4) 出现心律失常，可能是造成猝死的原因。

比如，20/25 基因型的患者不太可能需要每天 24 小时通气，而更长期突变的携带者甚至在睡醒后仍有严重的通气不足问题。

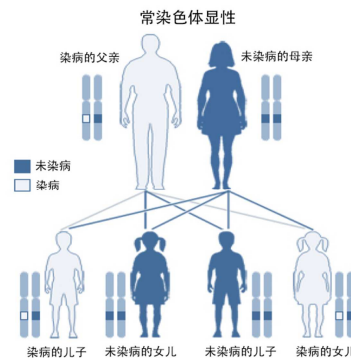
出现的其他类型的基因突变（非 PARM）可能与多种严重的先天性中枢性低通气综合症疾病有关，更常见的两种疾病是先天性巨结肠症（涉及大量肠道）和神经嵴肿瘤。

基因检测的其他益处？

了解 PHOX2B 突变也能够识别携带突变的无症状父母，在以后的妊娠中，他们的复发风险更高；或者以前没有注意到或诊断出轻微通气不足的成年人。

妊娠期间诊断的情况如何？

可以在妊娠期间对胎儿进行基因检测，提供产前诊断。每个受感染者将这种疾病遗传给他们的每个孩子的风险是 50%（常染色体显性遗传）。因此，两人中一人的一个突变足以引发这种疾病。



PHOX2B 基因突变遗传

父母是否携带基因突变？

90% 以上的父母并未携带基因突变。基因突变被认为在胚胎最初形成后妊娠的早期阶段自发发生。由于 5-10% 的父母可能携带这样的基因，建议在发现受感染者有基因突变的情况之后，对父母进行检查。

并未对大多数携带基因突变的父母进行研究，了解他们是否受到基因异常影响。有些人只在身体的某些细胞中携带异常基因，这种现象被称为镶嵌性。

还有谁需要进行基因检测？

目前，只应对受感染者或 *PHOX2B* 阳性患者的父母进行检测。父母和受感染的年轻人应寻求遗传咨询意见，确定什么人应进行进一步的 *PHOX2B* 检测。

基因检测涉及到哪些环节？

要进行 *PHOX2B* 基因分析，须将血液样本送到欧洲现有的专业基因实验室之一（链接到地图）。须与咨询医生进行这种检测，以便提供所有临床信息。

基因检测能否识别儿童期后期或成年期的患者？

通过采用基因检测，已经有可能对先天性中枢性低通气综合症导致的某些通气不足成年患者进行诊断。

有些患有慢性通气不足或晚发性通气不足的成年人已被发现存在 *PHOX2B* 突变的情况。此外，有睡眠窒息症或对麻醉有不良反应的部分成年人已被发现存在 *PHOX2B* 突变。此类患者常见报告的突变是丙氨酸延展性（缩短），基因型为 20/25。与这种突变有关的轻微病情说明了成年人患上这种疾病或以前一直未被发现的原因。有时，像使用镇静剂或急性呼吸窘迫这样的诱发事件凸显通气不足病发。

基因检测是否总是比较积极？

就疑似中枢性低通气综合症患者而言，*PHOX2B* 研究也许是消极的。在这种情况下，诊断带有不确定性，需要寻求其他解释。

目前没有针对下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调诊断的基因检测。下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调患者没有 *PHOX2B* 异常。

8. 中枢性低通气综合症与辅助呼吸

为何需要辅助呼吸？

中枢性低通气综合症患者在睡眠期间乃至有时在睡醒以后都无法进行自发呼吸。中枢性低通气综合症不会自行消失，对药物兴奋剂没有反应，病情也不会随着年龄的增长而改善。因此，中枢性低通气综合症患者须借助**呼吸器**辅助呼吸。不存在首选通气策略；通气方式须根据**年龄、疾病严重程度、父母偏好以及专科中心的经验**而定。

提供哪些种类的辅助呼吸？

目前提供四类辅助呼吸。

- **利用气管造口术呼吸。** 最常见的提供机械呼吸的方式（特别是婴幼儿）是气管造口术，它是气管内的一个手术刀口。插入一个气管插管，通过特殊管道系统将其与呼吸机连接。
- **面具呼吸-甚至被称为无创呼吸。** 通过鼻塞、鼻罩或面罩借助呼吸机提供辅助呼吸。
- **膈肌起搏（DP）。** 膈肌起搏需要外科手术将两个电极放入胸部的膈神经，并将两个无线电接收器放入皮下。对膈神经的电刺激导致最大和最重要的呼吸肌-膈肌收缩。当体外发送器停止发送这些信号时，膈肌放松，开始被动呼吸。已发现新的直接膈肌起搏手术，并已在少量患者身上使用。
- **负压通气（NPV）。** 有三种负压呼吸方式：胸部护壳（胸甲）、护甲、肺门。对于上述三种负压通气，向胸部和腹部输送负压，导致吸气，因为负压促使吸入的空气进入肺部。

各种辅助呼吸最常见的风险是什么？

- **感染：**气管造口插管可能导致细菌和病毒感染，有可能会扩散到肺部。因此，分泌物数量增加可能会堵塞呼吸道或导致肺炎。**因此，**应对实施气管造口术的儿童进行定期检查。感染也可能与膈神经起搏和负压通气同时发生。
- **泄漏：**适当的辅助呼吸对保持依赖辅助呼吸的儿童的最佳健康状况至关重要。因此，必须为患者提供合适的面具/尖头，将面具周围的漏气量降至最低。同样，负压通气期间密封良好的胸部护壳或包裹物不可避免。
- **故障：**通过膈肌起搏进行辅助呼吸可能面临接收天线、接收器和电极之间的导线缺损（破损）或胸部一侧的起搏器未正常运行的风险。
- **呼吸道阻塞：**可能在进行负压呼吸或在未实施气管造口术的情况下通过膈神经起搏呼吸时发生。

辅助呼吸有什么感觉？

辅助呼吸本身不引起任何疼痛，因此不打扰睡眠。呼吸机的优化设置对避免患者呼吸节律和呼吸机设置之间的不充分同步很重要。建议在患者入睡时在房间里安排一个不睡觉的人，处理导管断开连接或天线故障和泄漏这样的警告问题。

实施气管造口术的儿童是否能够说话？

在自主呼吸期间，导管上配有允许说话的名为“说话瓣膜”的专用适配器。机械通气期间也可以说话。

一家人是否能够带着呼吸机旅行？

目前提供的大多数呼吸机都是便携式的，配有内置电池和外接电池。

9. 气管造口术呼吸

什么是气管造口术？

颈部前面的一个开放性连接处，直接通到气嗓（气管）-这就是所谓的通向气管的造口，因此得名气管造口术。气管造口术是在全身麻醉状态下由耳鼻喉外科医生完成的特殊手术，旨在能够实现中枢性低通气综合症的长期辅助呼吸；其他疾病也可以进行气管造口术，在这些情况下，气管内或气管上方的呼吸道不足，如在喉头（声带）或咽喉（喉咙）位置。

气管造口术呼吸的优点是什么？

利用气管造口术进行呼吸提供有效呼吸，在造口上方呼吸道易发生破裂或收缩的情况下尤为如此。就中枢性低通气综合症而言，大脑不能发出让呼吸肌肉足够活跃的足够信号，导致进入肺部的空气量不足。这些信号也发送到喉咙处的肌肉，患者喉咙没有像正常人那样完全张开。在这种情况下可通过在压力下顺着呼吸道吹气的方式处理的同时，如面具呼吸那样，这并非总能克服呼吸道收缩或破裂的问题。婴幼儿的情况尤为如此，因为他们的呼吸道比较小。

何时考虑实施气管造口术？

对于患有中枢性低通气综合症的大多数婴儿，气管造口术呼吸将被视为常用的辅助呼吸方法。婴儿全天 24 小时的大部分时间（如 12 小时或以上）需要呼吸，在醒着的时候和尚未形成醒睡周期时需要呼吸的情况尤为如此。如果大一点的儿童在任何时候或面具呼吸被认为不适当或不安全的情况下，比如在上呼吸道不足以进行有效呼吸的情况下，需要在醒着时呼吸，也会为他们提供气管造口术呼吸。大多数时候使用无胶管插管。有些患有中枢性低通气综合症的成年人可能会借助胶管套管使用气管造口术呼吸。

是否终身如此？

气管造口术呼吸一度被视为终身所需；有些患者的情况依然如此，比如，醒着时存在通气不足的情况。然而，在其他呼吸方法被证明有效后，实施气管造口术的一部分患者现在能够去掉这种方式。患者转而采用面具呼吸以及在某些情况下采用膈神经起搏后，可以永久去掉气管造口插管（拔管）。

我如何对气管造口术进行护理？

气管造口术有一个导管插入其中，以确保造口仍可利用。气管造口术导管需要定期护理，包括抽吸、清洁和更换。要教会父母、护理人员 and 患者这些程序，由专业护理/治疗人员检查他们实施这些程序的能力。在证明能够胜任之后，父母和护理人员定期进行气管造口术导管抽吸和更换的工作。插管通常每隔一段时间就需要更换，视导管的构造、分泌物的量和类型及其他临床因素而定。

我需要什么设备对气管造口术进行护理？

实施气管造口术的所有患者都需要设备进行插管的抽吸和更换。为保持流动性，气管造口术“用具包”配备了专用工具，包括相同型号和较小型号的备用插管、抽吸导管、镊子和抽吸装置。

什么情况和什么时候需要护理人员？

中枢性低通气综合症患者需要护理人员监控并回应通气需求的变化，无论他们是否实施了气管造口术或其他通气方式。所需护理人员的护理期和类型取决于很多因素，包括临床疾病的严重程度、稳定性、年龄和实用性。有一些家庭只获得或只有基本护理，这种情况没那么普遍，因为大多数家庭至少有一周几晚或七晚的隔夜护理人员。

可能会发生什么问题？

气管造口术插管可能被堵塞和脱落；这些插管可能会被放到错误的通路，难以从这里抽吸分泌物。这些导管也许会增加细菌进入气管或肺部的可能性，偶尔也会导致严重感染，如气管炎、支气管炎和肺炎。

气管造口术不可避免地导致发声，特别是在持续通气期间。还不清楚气管造口术插管是否影响肺部或呼吸道的充分生长，但这可能更依赖于充足的呼吸。气管造口术插管一般与猝死风险上升有关。

我如何应对这些问题？

良好的护理能够尽可能减少此类问题。比如，应像清洁程序那样实施护理程序、可能需注意抽吸时的分泌物变化、睡眠期间用血氧饱和仪进行定期监控、使用说话瓣膜，这些是尽可能降低风险的全部方式。

实施气管造口术后是否有可能说话？

几乎所有实施气管造口术的患者都学会发声和说话，但与其他儿童比起来，这一过程可能会推迟。

是否有任何吞咽问题或进食困难？

这些问题在患有中枢性低通气综合症并实施气管造口术的婴幼儿身上可能尤为明显；有时利用胃造口术（在胃部直到腹壁形成的一个造口）克服这些问题。

游泳呢？

实施气管造口术的中枢性低通气综合症患者不应游泳；患有此症的其他人可以，但不应鼓励水下游泳，因为窒息感下降可能会导致长时间屏气的危险。

气管造口术使用哪种呼吸机？

有很多不同设备用于气管造口术呼吸，各国有医疗设备经销商供应特定公司提供的呼吸机。因此，很难指定中枢性低通气综合症患者应使用哪些设备。提供呼吸机医嘱和管理呼吸机的临床医生拥有长期通气方面的经验很重要。

渗漏是否与气管造口术同时发生？

渗漏确实与气管造口术同时发生，最常见的是气管造口术导管周围以及上到咽喉的渗漏。这也许有助于促进发声和说话。但是，过度渗漏可能损害通气的充足性。因此，渗漏的益处或损害取决于渗漏的严重程度。数周或数月内渗漏不断增多的势头或许表明需要增加导管型号。

实施气管造口术的儿童有何感受？

气管造口术不应有任何与之有关的疼痛。然而，大多数儿童不喜欢抽吸过程，但这是气管造口术护理的必要程序。

随着生长，气管造口术会发生什么？

渗漏将不断增多，需要更换更大型号的气管造口术插管。

使用哪些类型的气管造口术插管（套管）？

已经使用多种不同类型的塑料管；插管更换和护理通常应遵照生产商指南。首选长期耐受性良好的插管。就婴儿或儿童而言，首选**无胶管插管**。

气管造口术导管是否保持打开状态-我是否需要湿度、说话瓣膜？

气管造口术导管有多种湿度需求，有时只在通气期间有此要求；电热加湿最有效，但是，有些设备类似于复杂的滤纸，堵住呼出的（潮湿）空气，加湿吸入的空气（湿度湿气交换（HME）设备）。有些儿童不需要额外的湿度。

非通气期间经常需要用于通气的说话瓣膜。

10. 面具（鼻）呼吸

什么是面具呼吸？

面具呼吸可使用多种不同的连接装置之一，如鼻罩、鼻塞、头盔或面罩（图）。它是指无需气管造口术的呼吸。有时这也被称为“无创通气”。

面具呼吸的优点是什么？

- 无需外科手术
- 不可能影响说话和语言发育
- 不会频繁造成呼吸道感染

什么时候应考虑使用面具呼吸？

有些作者建议在生命的最初几年通过气管造口术呼吸，其他人则主张无创通气。如果需要 24 小时通气，首选气管造口术。

如果低通气状况不太严重，可以选择使用面具进行无创通气。这一决定在与家人讨论之后将视临床状态和你的医生的经验而定。

在有些情况下，在很早的时候已经开始使用面具呼吸。交替使用鼻罩和口鼻面罩，以及最近使用的全罩式面罩可尽可能减少面中部发育不全。为降低这种风险，重要的是，不要将面具密封得过紧。定制的硅树脂面具可能很有用。尽量避免儿童使用面罩，因为存在吸入性的潜在风险。

面具呼吸是患有中枢性低通气综合症的成年人的首选。



管

是否有不同型号或形状的面具？

面具有不同的现状、材质和型号，但针对儿童的面具用品较少。 必须仔细选择最适合和提供最佳通气的面具。



有什么并发症？

- 结膜炎
- 口干
- 胃胀气
- 面部皮肤溃疡
- 面具错位和/或漏气导致无效通气（主要发生在睡眠时善动的儿童身上）。使用软颈托保持呼吸机导管的状态可减少渗漏，防止去饱和和/或通气不足。
- 面中部发育不全是一种严重的长期并发症，与每日面部面罩的压迫有关（见图）。



图： 戴鼻罩的先天性中枢性低通气综合症儿童和戴面罩三天后。

面罩也可防止睡眠时嘴张开造成的漏气。

我必须如何护理这种连接装置？

尖头和面具需要定期更换，确保完好无损、型号合适。

必须保持面具清洁，每天清洗面具。

与健康团队联系将有助于确保对面具的充分利用和最佳护理。

11. 膈肌起搏

膈肌起搏是指什么？

通常，大脑通过膈神经向膈肌发送电脉冲，引起肌肉收缩，产生呼吸。

对于中枢性低通气综合症患者，大脑无法充分做到这一点。

目前有一些技巧，名为膈肌起搏，它利用植入设备能够向膈肌发送电刺激，引起膈肌收缩。

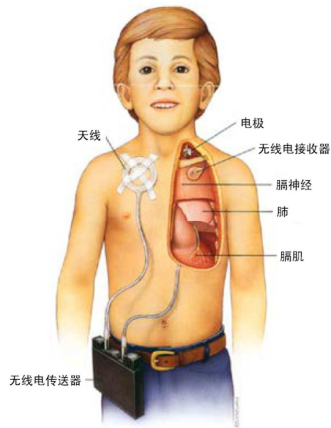
可供使用的膈肌起搏有哪些类型？

膈肌能够接收植入设备发出的电刺激的方式有两种。

- **直接膈肌起搏。**植入设备直接与膈肌相连，因此直接向膈肌发送电刺激。这是一种最新发现的方法，几乎没什么经验。
- **膈神经起搏。**植入设备向膈神经发送电刺激，进而将这些刺激信号发送给膈肌。这种方法已经使用几十年，已证明比较有效。下面详细说明这种方法。

膈神经起搏系统的组成部分是什么？

膈神经起搏系统由三个外接组件（电池供电的传送器连接两条天线，见图）和四个植入装置组成：在胸腔两侧植入皮下的两个无线电接收器和缝合到胸腔膈神经的两个电极。在主动起搏过程中，传送器形成一连串射频信号，由接收器转换成电脉冲。膈神经的电刺激包括膈肌收缩和扩张。当传送器停止产生信号时，膈肌放松，开始被动呼气。就儿童而言，建议进行双侧同时膈神经起搏，由此实现最佳通气。



植入前需要什么？

手术植入前，应进行下列诊断程序：胸透；气管支气管镜检查；颈部膈神经经皮刺激与膈肌超声波，确保隔膜功能正常；最后仔细检查，排除神经肌肉疾病。膈肌起搏的禁忌症是：严重的慢性肺病、气管支气管狭窄、膈肌麻痹和肌肉病变。相对禁忌症的年龄在一岁以下。

膈神经起搏的益处是什么？

膈神经起搏对需要全天 24 小时辅助呼吸的患者益处最大。对于那些重症患者，呼吸起搏器在白天带来免于机械呼吸机的自由。他们在白天使用小型简易便携式起搏装置，可以让他们移动，并参与所有日常活动。初学走路的孩子可以背一个背包携带传送器。

夜间，他们应继续使用正压通气。不建议每天起搏时间超过 12 到 15 个小时，因为有神经肌肉疲劳的风险。

只在睡眠时间需要辅助呼吸的患者也受益于这样的小型起搏设备，因此方便度假外出，与同学露营等。

未实施气管造口术的情况下进行膈神经起搏是否可行？

可以去除大龄儿童身上的气管插管。低龄患者（6 岁以下）起搏结合实施气管造口术可以增强潮气量、血氧饱和度和气末二氧化碳常压的稳定性。这一低龄人群的气管造口闭合术也许很复杂，因为睡眠期间上呼吸道萎陷的风险很大。6 至 12 岁的儿童更有可能成功脱离气管插管，但只应在专业中心仔细观察和监控之后进行尝试。

膈神经起搏系统有何相关风险？

植入起搏系统需要实施双侧胸廓切开术（胸腔开口）、全身麻醉和术后处理，其中隐含着与这些手术过程有关的一般风险。

起搏器有可能发生故障，主要由起搏阈值升高引起，可能发生在感染期。植入系统周围可能发生极少见的局部感染。

膈神经起搏最常见的技术问题是什么？

外接天线一年之内可能会断裂，可通过更换天线进行处理。家里应常备一些新的备用天线。

植入 10 到 15 年之后，植入物可能会出现缺陷。最常见的是连接接收器和电极的天线断裂或绝缘缺陷。这个问题需要再次手术，手术应在专业中心进行。

膈神经起搏器是否排斥或干扰同一患者的心脏起搏器？

有些先天性中枢性低通气综合症患者除了膈神经起搏器之外，可能还需要心脏起搏器。在这种情况下，植入一个双极心脏起搏器很重要，由此避免干扰单极的膈神经电极。

哪些因素对成功的膈神经起搏至关重要？

成功的膈神经起搏必不可少的是移植期间优质的外科学技术和精心设置的起搏参数。因此，手术和术后跟进只应在有膈神经起搏经验的中心进行。建议每年进行一次住院检查和起搏参数评估。

父母、护理人员和患者本人应接受培训，学习如何处理起搏系统。他们可以很容易地根据患者的实际需求改变呼吸速率和潮气量。

目标应是尽可能降低对膈神经的电刺激压力，同时提供最佳呼吸。

12. 辅助呼吸转换

何时结束气管造口术?

将气管造口术呼吸转换成另一种辅助呼吸一般针对不早于 6 岁、只在睡眠时需要通气的儿童。在患者全天 24 小时需要呼吸机的情况下，可考虑再大一些时（10 到 12 岁）进行此种转换，醒着时使用膈神经刺激，睡眠时使用面具呼吸。



如何从气管造口术呼吸转换成面具呼吸?

已经移除气管造口术的中枢性低通气综合症患者总是开始使用另一种辅助呼吸，通常是面具呼吸或膈肌起搏；目前很少使用负压通气。

面具呼吸是很多患者的首选。然而，有些习惯气管造口术通气的中枢性低通气综合症患者发现使用面具呼吸不适，很难开始转换，他们对移除他们的气管造口术插管可能比较担心。为此，可以提供一段时间的培训，同时保留气管造口术插管，然后拔掉插头。最后，可以插入一个更小的插管并塞紧，扩大周围的呼吸空间。在对患者睡眠期间使用鼻罩呼吸并塞紧插管的状况进行评估之后，就可以安全地送他们回家了。对于习惯面具呼吸且能够一整夜戴着它睡觉的儿童，再进行一次睡眠检查。如果呼吸和神经指标的状况都良好，就可以去除插管。通常，造口在几天到几周时间内自然闭合，但有时也需要手术。

如何从气管造口术呼吸转换成膈神经起搏？

近期，很多患者被建议可从气管造口术呼吸转换成膈神经起搏。因为膈神经起搏无法全天 24 小时使用，这也许只适合睡眠期间需要辅助呼吸的患者。在患者开始使用膈肌起搏之后，去除气管造口术之前，下列步骤必不可少：

- 前几个月应保留气管造口术插管，如前面的无创通气所述；
- 确定使用膈肌起搏呼吸的最初几个月使用开放式的气管造口术插管；
- 在缩减气管造口术插管型号之后，对膈肌起搏和塞紧气管造口术插管的情况进行一夜睡眠检查：如果结果显示血气含量正常，就可以去除气管造口术插管。在所有此种情况下，患者必须学会在起搏器出现故障的情况下使用无创通气，允许在更换起搏器之前使用备用辅助呼吸。

13. 居家监控

什么是监控？

监控是指持续观察身体功能指标，比如呼吸和心率。有些设备不仅监控，而且也记录后期检查的各项指标。就中枢性低通气综合症而言，常用的监控类型是脉搏血氧仪（也被称为血氧饱和度（SpO₂）监控）。

在家使用辅助呼吸（使用气管造口术或鼻罩）和/或起搏进行辅助呼吸期间应监控哪些指标？

睡眠期间必须持续监控血氧情况（脉搏血氧仪，血氧饱和度）。如有可能，也应监控气末或经皮二氧化碳常压，特别是在呼吸道感染期间。这两个参数应保持在正常区间（血氧饱和度在 95% 以上，二氧化碳常压在 30 到 45 毫米汞柱之间），将血氧饱和度的预警下限降至 90%，将二氧化碳常压的上限提高到 50 毫米汞柱。

安排护理人员甚至比技术监控更重要，他们可以是在预警情况下能够提供帮助的护士、医科学生或接受过大量培训的非医疗人员。

对于白天使用起搏器的患者，应定期监控不同活动状态的血氧饱和度。

为何监控血氧含量？

氧气是人体正常运行的关键。我们通过肺吸收吸入空气中的氧气，然后融入血流在体内循环流动。保持充分的血氧饱和度（SpO₂）对生存、充分生长和学习至关重要。就中枢性低通气综合症而言，呼吸不足以保持正常的血氧含量。监控将让我们随时了解血氧含量的情况。

使用能够持续监控血氧含量的设备进行监控，但不用采集血样。监控血氧含量告诉我们呼吸是否充分，提醒护理人员是否出现危及生命的情况。监控器发出声音警报，通知护理人员采取适当措施恢复正常呼吸和血氧含量。

我们何时监控血氧含量？

建议在通气期间以及无论何时儿童独自一人和可能睡着的时候监控血氧含量。有时在白天不睡觉的时候进行监控。你的医生会决定是否如此。

脉搏血氧仪如何工作？

脉搏血氧仪利用血液颜色告诉我们含氧量是多少。含氧量很高时，血液呈鲜红色，而氧气耗尽的血液颜色暗沉。脉搏血氧仪上的传感器透过皮肤闪烁红灯，视含氧量情况将这种情况不定地传送给传感器（探头）。测量取决于光路过程中的脉冲状况良好，这通常根据光柱或光波的跳动显示在血氧饱和仪的前面。

正常的血氧含量是多少？

高于 95%。

低血氧含量在什么时候比较危险？

没有患上中枢性低通气综合症的人在睡眠期间出现呼吸暂停时，血氧含量可能会短暂下降。这种情况通常不会造成伤害。有证据表明，患者低血氧含量（<92%）时间越长，影响他们的生长和学习的可能性越大。无法简单定义精确的界限。由你的医生决定是否调低你的脉搏血氧仪的预警设置。

影响血氧含量测量的因素有哪些？

在下列情况下，探头也许没有检测到脉冲：

- 大量运动
- 手脚太凉
- 探头太松或太紧
- 有很强的亮光

- 探头太旧或错位（发光二极管（LED）没有对着传感器）

你需要学会如何正确使用探头以及如何获取和查阅适当的测量结果。

监控器发出警报声后我们怎么做？

血氧含量很低时，监控器可能发出真正的警报，或者可能发出假警报，确定没有正确测量血氧含量。学会如何区分上述情况大有裨益，比如，通过检查是否有足够的脉冲检测。

如果警报是由于脉冲检测欠佳所致，请检查探头或重新确定检测位置。如果警报停止，监控器上显示的数值恢复正常，这意味着前面的警报是假警报。

如果你不确定是哪种情况，或者无论如何这个人的情况看起来不太好，你应按照血氧含量确实偏低的情况做出反应。检查胸部是否在移动，他/她是否有反应。这些情况可能表明是否存在呼吸问题或心跳呼吸停止：参见《紧急情况》。

血氧监控是否存在任何风险？

你需要知道如何保护皮肤，避免伤害。探头固定太紧可能影响血液供应或烧伤皮肤。

还能监控什么？

呼吸不充分的另一个信号是我们正常呼出的废气二氧化碳含量较高。呼吸不充分时，二氧化碳含量可能会上升，引起嗜睡或昏迷。有两种方式测量二氧化碳含量：

- 测量从鼻子或气管造口术呼出气体的二氧化碳含量（气末二氧化碳），或者
- 利用放置在皮肤上的热探头（经皮二氧化碳）

通常会在医院时或睡眠检查期间测量患者的二氧化碳含量。有些患者自备在家使用的二氧化碳监控器。有时可用此指导呼吸机设置调整。

脉搏血氧仪和其他设备也测量心率。正常心率范围比较广，随着年龄的变化而变化。通常会由你的医生决定是否调低警报值。

对于感染中枢性低通气综合症的患者，居家监控的最低要求是脉搏血氧仪。在睡眠期间或当患者独处时必须进行监控。

14. 服务与后续事宜

可为居家患者护理提供什么帮助和支持？

大多数父母设法在家亲自或在夜间住家的护理人员 and 社区护士的帮助下照料他们的孩子。影响聘请住家护理人员决定的因素包括父母偏好、子女病情严重程度和相关问题、获得夜间护理人员费用资金的难易程度。

中枢性低通气综合症成年患者往往会受益于有亲属、配偶或朋友在家护理，特别是夜间。

在家需要什么设备？

患者在睡着以后，并且虽然仍很年幼，但在睡着后，特别是无人看管时，可能也需要监控血氧含量。有些家庭也备有家用二氧化碳监控器，帮助确保充分呼吸，识别患者状况是否不太好，并允许调整呼吸机设置。大多数患者会配备两个呼吸机和多个备用电源。尽管配备所有设备，但家人可能会安排出国度假。



脉搏血氧仪和二氧化碳监控器

我们最初被允许出院之前需要做些什么？

为了居家照顾患者，你需要做好多项安排。最好由专业健康专家与您一起协调所有所需服务事项。出院前，需要完成下列事项：

- 订购和购买设备
- 氧气装置
- 预约其他护理人员
- 对父母、家人和护理人员进行下列培训：
 - 使用呼吸机
 - 使用监控设备
 - 气管造口术护理（如有）
 - 复苏术
- 必要时进行住房改造
- 护理责任移交社区/居家护理团队
- 申请可用的财务支持
- 处理紧急情况的商定方案
- 社区和医院后续事宜的商定方案

很多事项需要定期审核（比如，开始时每隔几个月一次，然后每年一次），最好在临床护理专家或社会护理团队负责人等专业健康专家帮助下完成。

我们是否需要重新入院？

出于下列原因需要再次入院：

- 紧急情况，参见单独章节

- 定期审核-参见下文

中枢性低通气综合症患者需要什么定期后续事宜？

中枢性低通气综合症患者需要进行多项定期检查。**确切的检查时间间隔由家人和医生来决定。**需要检查下列事项：

- 评估通气是否充分。 **间隔视年龄、病情的严重程度和医疗中心而定**
- 检查面具装置、气管造口术或膈神经起搏
- 确定是否已有严重的呼吸道问题，如胸部感染（表现为通气不足或其他肺部问题）
- 检查生长和学习情况
- 对任何相关问题进行评估
- 确保满足所有护理需求。

后者经常会得到监督护理的当地护理协调员的帮助，定期召开多学科会议，审核为这个家庭安排的护理方案。

我们可能会涉及到哪些专家？

- 检查先天性中枢性低通气综合症的专家（可能是以下两人中的一人）
- 通气监护专家，如呼吸道、麻醉或重症监护顾问
- 关注发展和处理任何神经学问题的医生或儿科医生
- 睡眠检查技师
- 协调护理的护理专家
- 治疗师，如物理治疗师、言语和语言治疗师（SALT）
- 社会护理/服务机构帮助居家护理和财务支持
- 心理医生/咨询师

15. 日常生活

中枢性低通气综合症患者需要随身携带什么？

大多数只需要夜间呼吸的儿童和成年人白天无需随身携带任何设备，气管造口术所需护理设备除外：即，抽吸和应急插管更换。白天仍需睡眠的婴幼儿，或者白天部分时间需要通气的那些人，应携带呼吸机、插管（以及（如适用）面罩）和简易呼吸器。使用时，也需要进行患者监控，即脉搏血氧仪。

患者可能希望携带“病历”卡、“患者通行证”或紧急联系人号码名单，或者在紧急情况下佩戴医用警报腕带。

中枢性低通气综合症患者的不同交通方式是否更安全或不安全？

中枢性低通气综合症患者可借助任何交通工具外出旅行。但是，在长途飞行之前，需要做部分准备工作，包括与航空公司联系，确定是否有可能需要辅助呼吸。大多数成年人和儿童乘坐商务飞机航班时血氧含量下降，包括中枢性低通气综合症患者。中枢性低通气综合症患者是否需要吸氧还不确定，但可在飞机上使用脉搏血氧仪，如果计划好，在血氧饱和度下降（比如降到 90% 以下）时开始辅助呼吸。

中枢性低通气综合症患儿在学校时是否需要额外帮助？

中枢性低通气综合症患者有特殊教育需求的可能性增加。在开始全日制学习之前应对此进行评估，此后每隔一段时间进行一次评估。不应歧视有特殊需求的儿童，比如，失读症或注意力时间缩短的儿童。

接触中枢性低通气综合症患儿的所有教职人员应了解这种疾病，特别是需要清理呼吸道或辅助呼吸的任何紧急情况（如意识下降）。可能还需要针对实施气管造口术的幼儿的其他人员或人员培训。

中枢性低通气综合症患者能否参加体育活动？

中枢性低通气综合症患者应避免水下游泳，因为严重的低血氧含量可能足以造成意识丧失，但没有察觉这种情况。中枢性低通气综合症患者在游泳时，应有了解患者病情、低血氧含量风险和意识变化的护理人员密切监督。

有些中枢性低通气综合症患者，具体而言，有症状表现的任何人，可能需要对他们的运动耐受性进行具体评估，知道他们可以进行哪些活动。

是否需要针对中枢性低通气综合症患者采取任何其他措施？

中枢性低通气综合症患者在呼吸道感染减少时面临特定风险，因为这也许对他们的呼吸动力产生负面影响，血氧含量也会下降。暴露于烟草烟雾之下可能与呼吸道感染率上升密切相关，因此建议采取措施，消除中枢性低通气综合症患儿周围环境中的烟雾。

中枢性低通气综合症患者能否像往常一样吃药？

应避免有“镇静”作用的药物，因为此类药物可能进一步抑制呼吸。在任何情况下，应考虑并安排辅助呼吸。酒精有特定危险，因为酒精也可用作镇静剂。

16. 独立

中枢性低通气综合症患者在睡眠时是否需要有人在旁边？

中枢性低通气综合症患者需要一些装置，在脉搏血氧仪或呼吸机发出警报时，可以借助这些装置控制他们的睡姿、呼吸道或呼吸机设置。此种装置需要用来提醒护理人员、父母或配偶，或者确保患者醒着。是否有响应的护理人员、父母或配偶在身边将视家里的布局和使用电子监控、对讲机或监控器的情况而定。

中枢性低通气综合症患者能否驾车？

没有任何理由说中枢性低通气综合症患者不能驾车。

中枢性低通气综合症患者能否工作？

中枢性低通气综合症患者可以根据自身能力从事相应的工作，即受薪工作。就任何在校儿童而言，校方应知道他们的身体状况，发生紧急情况时，能够采取适当的干预措施。

中枢性低通气综合症患者能否饮酒？

已经证明酒精与中枢性低通气综合症患者猝死有关，如果确实想饮酒，应少量饮酒。

对感染中枢性低通气综合症的患者而言，酒精很危险，在饮酒的这类人群中已经有相关的死亡报道：青少年面临的风险特别大，因为他们一般对饮酒没有充分的认识。也有极少数人可能会引起睡眠和呼吸骤停。朋友们也必须知道中枢性低通气综合症的诊断情况，在睡眠时需要机械呼吸，因此他们能够提供帮助。在任何情况下避免中枢性低通气综合症患者饮酒非常重要。

中枢性低通气综合症患者能否吸烟？

不鼓励中枢性低通气综合症患者出现任何类型的吸烟以及影响呼吸和肺部的任何其他情况。

中枢性低通气综合症患者能否有性生活？

可以，他们可以怀孕、生育子女。

中枢性低通气综合症患者能否生育子女？

可以，但他们在怀孕前通常应咨询具备基因学专业知识的医生，以便他们能够了解新生儿患中枢性低通气综合症的风险。如果怀孕，患有中枢性低通气综合症的母亲应密切监控自身状况。

17. 麻醉、药物与免疫

中枢性低通气综合症患者是否可以进行全身麻醉？

可以，中枢性低通气综合症患者能够进行全身麻醉或局部麻醉。需要麻醉师具体监督，以便安排手术前、手术期间和手术后的护理计划。监控麻醉前后呼吸是否充分特别重要。



中枢性低通气综合症患者是否可以进行局部麻醉？

正常情况下可以进行局部麻醉，比如，牙科手术和急诊科小手术的局部麻醉。医生、牙医或护士必须了解中枢性低通气综合症，避免使用某些麻醉药物，如氧化亚氮（一种麻醉气体）或镇静剂。

是否有任何必须避免的药物？

医学文献公布将异丙酚用于中枢性低通气综合症患者的麻醉手术的伤害事件。异丙酚是一种在麻醉手术室经常使用的静脉麻醉药物。这种药物可以引起心律问题，特别是引起心率过慢，因此应避免使用这种药物。

麻醉前是否必须进行特别检测？

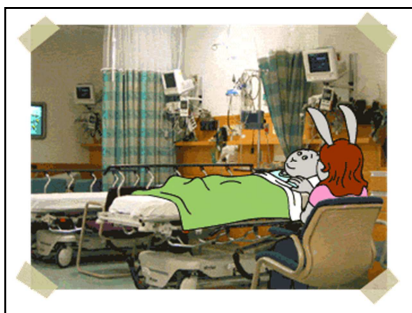
中枢性低通气综合症患者应遵照其他患者所需的所有程序，包括详细的麻醉前评估。这应有助于麻醉师澄清使用机械通气的方法和设置、气管造口术插管类型或面具样式。麻醉师也应了解自主系统的其他方面是否可能存在问题，包括心律、血压、循环和体温。也

有必要进行心电图或 48 到 72 小时心电图记录（动态心电图），查明出现的心律失调问题。

中枢性低通气综合症患者是否有必要选择特定医院进行麻醉？

应由习惯处理更复杂的呼吸控制和身体自主神经系统失调的外科医生和麻醉师进行全身麻醉（患者进入睡眠状态）。此外，重要的是，有术后恢复室，可以在这里对逐渐从麻醉中苏醒的患者进行密切监控。在此期间，患者可恢复使用自己的某种机械呼吸方式，完全苏醒后才停止。最好选择治疗过中枢性低通气综合症患者的医院。

手术/麻醉后的这段时间应考虑哪种护理？



麻醉后，应在恢复室用脉搏血氧仪监控中枢性低通气综合症患者的情况（血氧饱和度，SpO₂）和心电图（心电图-心律）。应定期观察血氧饱和度、心率、呼吸速率、血压、体温和血糖。比较理想的是，也应监控二氧化碳含量。在患者可以离开恢复室前，麻醉师将决定观察期的时间。这一过程可能延长到几个小时，观察期延长通常意味着转入加护病房或重症监护病房。

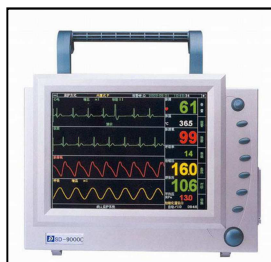
患者是否可以在进行全身麻醉手术的同一天出院回家？

如果患者完全苏醒，并且所有观察结果反复正常，他们可以回家，最好至少在医院观察 24 小时后再回家。

前驱给药后应进行哪种监控？

前驱给药是在手术/麻醉前给患者用药。除非患者充分通气，否则切勿使用镇静药物。如果进行前驱给药，不应只剩患者一人。受过培训的护士或麻醉师应始终在患者左右，亦应开始监控血氧饱和度和二氧化碳含量。患者必须有自己的机械呼吸机，如果血氧含量和二氧化碳含量开始偏离正常值，可以启动这些机械呼吸机。

全身麻醉期间呢？



应始终针对中枢性低通气综合症患者进行一些具体的监控，包括：血氧饱和度（脉搏血氧仪上的数据）、心率和心电图（ECG）、二氧化碳含量（气末或经皮）、无创系统血压（BP）和体温（T°）。更复杂和创伤性手术还需要进行其他监控。

全身麻醉之后呢？

所有监控都应在恢复期内进行，直至患者完全苏醒或恢复往常呼吸。需要进行额外监控视患者病情和手术性质而定，也会由麻醉师做出决定。

患者在前驱给药期间和自全身麻醉中恢复期间是否可以使用自己的呼吸机？

通常会要求中枢性低通气综合症患者随身携带设备，供不时之需。在从麻醉到完全恢复的变化期内，在家使用相关设备可能既有益处，也有必要。手术/手术程序期间，使用不同类型的呼吸机。

是否可以在手术期间更换气管造口术插管？

无胶管气管造口术插管往往不太合适，并增加全身麻醉过程中机械呼吸的难度。也许麻醉师需要在全身麻醉过程中更换插管，并使用胶管插管。然后，在患者苏醒后，重新插入无胶管插管。

用药是否有任何问题？

除非拥有处理中枢性低通气综合症丰富经验的临床医生特别指明，并且提供能够启动呼吸的监控，否则镇静药物不应普遍用于中枢性低通气综合症。儿童日常使用的大多数其他药物可以使用，但如果有不确定之处，请咨询你的中枢性低通气综合症主治医生。

中枢性低通气综合症患儿是否应接受惯例性的免疫治疗，是否有其他额外需要？

是的，应给与所有惯例性的免疫治疗。也可以给与其他免疫治疗，比如，每年一次的流感免疫治疗，帮助降低流感性呼吸道感染的风险，肺炎球菌多糖疫苗帮助防范某些类型的细菌性（肺炎球菌）肺炎。

帕利珠单抗是每月一次注射呼吸道合胞体病毒（RSV）抗体的过程，这是在生命的第一年或第二年产生胸部感染，加重接受长期通气

儿童病情的一种病毒。对于年龄不到 24 个月的长期通气的儿童，在呼吸道合胞体病毒季之初应考虑使用帕利珠单抗。

18. 紧急情况-识别与响应

可能会出现哪些类型的紧急情况？

鉴于中枢性低通气综合症患者的病情和所需的治疗，他们面临比其他很多急诊患者更大的风险。对这些问题的认知度和有效通气将降低发生此类情况的可能性。病情恶化的早期识别能够减少由此产生的危害。

主要风险是下列情况造成的呼吸问题和心肺骤停：

- 呼吸道或气管造口术疾病
- 晕厥发作或虚脱（昏厥）
- 屏气发作（幼儿）
- 癫痫（惊厥或抽搐）
- 设备故障，如停电或呼吸机技术故障

我如何识别呼吸问题？

由于呼吸是非常重要的功能，也是中枢性低通气综合症患者面临的主要问题，知道如何识别呼吸问题尤为重要。

就**没有**患上中枢性低通气综合症的人而言，呼吸困难被检测为呼吸不适、胸闷或气喘（见图）。



胸壁退缩不一定总是在中枢性低通气综合症患者身上表现出来

就中枢性低通气综合症而言，一种疾病不一定出现或后期出现这些感觉。因此，依赖这些**症状**不太合理。同样，健康专家不能依赖常见的呼吸窘迫**信号**显示需要做呼吸困难的治疗，如：急促的呼吸（呼吸急促）、胸壁凹陷（退缩）、鼻孔张大、奇怪的呼吸噪音、使用额外的呼吸肌肉。

就中枢性低通气综合症而言，呼吸问题最有用的指标包括：

- 面色苍白、灰白或青紫
- 出汗
- 过度疲劳
- 任何不寻常的呼吸感觉
- 血氧含量下降
- 二氧化碳含量上升

重要的是，在呼吸道疾病（甚至感冒）或有任何呼吸道症状的情况下，有可供使用的脉搏血氧仪（饱和度监测仪；正常的血氧饱和度=95-100%）±二氧化碳监测仪。

我如何处理呼吸问题？

如果中枢性低通气综合症患者出现上述症状或血氧含量或二氧化碳含量测量结果异常，请遵照为你提供的紧急护理计划，或者联系你的健康专家。



在未提供辅助呼吸的情况下，为自主呼吸的中枢性低通气综合症患者额外供氧很危险，因为这样并不是通气不足的治疗方法（表现为二氧化碳含量上升）。实际上，单独给氧可能进一步抑制呼吸，甚至导致二氧化碳含量上升幅度更大，紧接着就会昏迷。如果给氧，应始终提供有效呼吸，也应监测二氧化碳含量。

如果这个人已经停止呼吸或没有生命迹象，你必需进行心肺复苏术（也称为基础生命支持（BLS）或人工呼吸），拨打紧急医疗服务机构的电话。健康专家将向你展示如何进行基础生命支持，你应在模特（假人）身上练习。

我如何处理呼吸道问题（气管造口术）？

如果这个人实施了气管造口术，健康专家会向你展示如何处理与之有关的问题，包括如果如何处理错位或堵塞问题。如果你实施了气管造口术，常见的基础生命支持有一些变化，健康专家会教给你这些内容。

我如何处理昏厥或抽搐？



虽然这些在中枢性低通气综合症中更常见，但最初处理方式与其他人适用的方式类似。此外，确保充分呼吸很重要，否则就要给他们通气。常见的急救包括让这个人躺下，周围不要有任何危险，同时，比如用恢复体位清理呼吸道。

恢复体位

如果没有充分呼吸，如表现为扩胸运动没有或不佳，或者嘴唇、舌头和牙龈发紫，那么必须提供辅助呼吸。如果不能马上提供呼吸机，使用其他方式提供辅助呼吸，如：

- 简易呼吸器
- 人工呼吸或嘴对气管造口肺充气扩张

尝试唤醒这个人也会增加通气。

简易复苏呼吸器



我如何处理屏气发作？

这些在幼儿当中比较常见，往往是不愉快的触发因素所致，如疼痛、恐惧或生气。大多数屏气发作的时间比较短，不用治疗就会恢复。然而，部分儿童含氧量下降导致嘴唇发紫（黄萎病）或心率缓慢；此类问题可能会造成意识丧失。进行简单的急救，如避免患者因近身处的物体伤害自己。如果呼吸不充分，应进行肺部扩张（如基础生命支持或心肺复苏术）。



青（紫）屏气同时背部拱起

如果设备出现故障会发生什么情况？

你的设备需要定期保养，从而降低出现意外故障的可能性。即使如此，你还需要做好准备，尽管给予最佳护理，但有时设备还是有可能出现故障。

大多数设备使用干线供应的电力，如果出现这种故障，比较理想的是，每台设备应使用电池电源。 此类设备将包括：

- 呼吸机
- 脉搏血氧仪（饱和度监测仪）
- 抽吸设备（针对气管造口术）

在电池出现故障的情况下，利用某种方式进行机械式肺部扩张或抽吸很重要。简易呼吸器的作用无法估计。

其他设备故障通过备用设备或 24 小时联系技师的方式处理。你的医生将与你讨论这个问题。

如果你认为可能会发生其他紧急情况，请与你的医生讨论这些问题，同时你和你的子女最好为发生这种情况做好准备。

一些注意事项

- ✓ 除非已有通气方案，否则中枢性低通气综合症患者应避免镇静药物，包括手术前的前驱给药。
- ✓ 成年人和年轻人应尽可能少饮酒，因为饮酒与猝死有关。
- ✓ 人们可能不会察觉呼吸暂停和窒息，游泳时，应密切监控。建议他们不要进行水下游泳。

19. 中枢性低通气综合症与大脑

为何中枢性低通气综合症患者可能有神经问题？

中枢性低通气综合症是一种胎儿期早期出现的基因异常，影响自主神经系统（ANS）的发育。自主神经系统控制呼吸、循环、心律、肠道活动、体温和出汗等自动功能，与大脑活动密切相关。

中枢性低通气综合症的主要异常包括通过调整呼吸应对血氧含量和二氧化碳含量的能力减弱。因此，血氧含量可能会下降，二氧化碳含量则可能会上升，从而损伤大脑和心脏。有些染病患者可能出现影响大脑和发育的其他问题，这些未必与急性血氧过低发作有关，也许是与中枢性低通气综合症有关的主要神经问题的直接结果。



什么是癫痫？

癫痫是大脑问题的症候群。发生癫痫的原因是突然、异常的过度或同步的神经活动。

癫痫的表现是什么？

癫痫可能引发身体运动或功能、感觉、意识或行为不自主的变化。癫痫经常与一组肌肉突然不自主的收缩和意识丧失有关。

癫痫可能由急性血氧过低发作引发，或者某些染病患者可能无缘无故发生癫痫。

中枢性低通气综合症患者最佳血氧含量和通气减少血氧过低发作的机会，但尽管如此，对于中枢性低通气综合症病情更严重的患者，他们的癫痫症状可能会发展为持续性癫痫症，需要进行抗惊厥预防治疗。

中枢性低通气综合症患儿神经认知发育

我的孩子是否会正常发育？

中枢性低通气综合症患儿一般还处在心理过程能力的缓慢学习阶段，还有并非最理想的学校表现和/或智力低下。神经心理功能似乎与良好的辅助呼吸和先天性中枢性低通气综合症的严重程度有关。

大多数中枢性低通气综合症患儿在正规学校正常上课。然而，有些染病患儿存在明显的学习障碍，需要特殊教育课程。

我的孩子能否达到正常的智力功能？

正常的智力功能似乎与尽早诊断和最佳辅助呼吸有关。

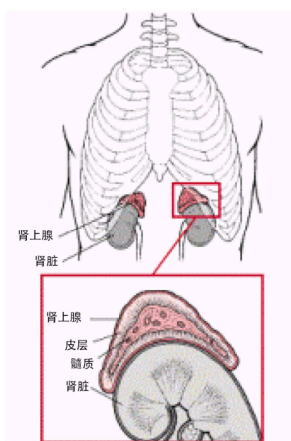
定期和全面的智力测试能够发现问题，能够进行积极的教育干预，再结合最佳的呼吸管理，能够确保尽可能增加儿童神经认知发育的机会。

他们的运动发育标志情况如何？

你的孩子很有可能会及时达到所有运动发育标志，但很多患有中枢性低通气综合症的婴儿表现为肌张力下降和/或主要运动发育滞后，需要包括各种神经生理治疗计划。

神经嵴肿瘤的发育情况如何？

神经嵴细胞是瞬时游走细胞，在胎儿发育早期形成多种自主神经系统细胞。神经嵴起源点的肿瘤可能常见于更严重的中枢性低通气综合症患者。这些肿瘤也许会出现于脊柱两侧，最常见于胸腔或腹腔，或在肾脏正上方的肾上腺。



视觉

中枢性低通气综合症患者经常出现视觉异常，表现为眼功能的神经控制。大多数患者瞳孔缩小，对光的反应较差。他们也可能有各种斜视问题，并因此出现趋向于近视的各种问题。

听力

有些中枢性低通气综合症患者可能出现听力问题。这些问题可能与周边或中央神经听力通路缺陷有关。重要的是，在患病早期对听力缺陷进行诊断，促进中枢性低通气综合症患儿的适当言语发育，他们也许会受到自身需要进行气管造口术的影响。

很多患有中枢性低通气综合症的婴儿出现吞咽困难。为增强营养，他们可能需要在胃里放置胃造口管。年龄大一些后通常可以移除这些胃造口管。

20. 中枢性低通气综合症与肠道

中枢性低通气综合症为何影响肠道？

因为中枢性低通气综合症涉及自主神经系统，控制呼吸、循环、心律、肠道活动、体温和出汗等自主功能。因此，可以预期在肠道、心脏和眼部出现这些问题。此外，也更频繁出现某些肿瘤。

最常见的肠道疾病是什么？

最常见的肠道疾病是先天性巨结肠症、胃食管反流病以及无感染或吞咽问题的腹泻等其他活动障碍。

什么是先天性巨结肠症？

对于先天性中枢性低通气综合症患者，先天性巨结肠症可能是并发症。这种消化疾病也称为先天无神经节性巨结肠症，是由有缺陷的肠神经引起的。染病直肠的长度各不相同。

临床表现可能是新生儿通过第一次排便的时间延长、腹部肿胀或不同程度的便秘。更严重时，可能表现为肠梗阻。

先天性巨结肠症的治疗包括手术移除染病的部分直肠，然后把其余正常的直肠两端连接在一起。通常对婴儿会采取这种做法。有时，外科医生必须进行结肠造瘘，这意味着直肠被带到腹腔表面，年龄大一些后再做最后修复。

什么是胃食管反流病？

先天性中枢性低通气综合症患儿的胃食管反流病（GERD）是由于下食管括约肌机能不全所致，这是一种环状肌肉，它收紧后防止胃内食物回流到食道（食管）。如果食管和胃之间的屏障机能不全，胃酸和其他胃内容物就会反流（回流）。这导致胃酸灼伤食管和咽喉（声带），甚至将食物吸入肺里。

症状很多；包括反复呕吐或咳嗽等呼吸道症状。染病的人可能也感觉疼痛，包括胃灼热或急躁。药物治疗减少产生的胃酸，如果这种治疗没有什么效果，可以进行手术治疗。

什么是活动障碍？

有些先天性中枢性低通气综合症患儿即使没有先天性巨结肠症，也会面临活动障碍。通常情况下，食物通过消化道有节奏的收缩（蠕动）穿过消化道。

在出现活动障碍时，不会出现这样比较协调的收缩。比如，症状可能是吞咽困难、呕吐、恶心、便秘和腹泻。大多数此类症状能够通过药物、特殊食物和培训进行治疗。但是在某些情况下，比如，如果儿童无法吞咽，那么暂时必须使用喂食管。大多数儿童随着年龄的增长会学会吞咽。

21. 中枢性低通气综合症与心脏

先天性低通气综合症最常见的心脏疾病是什么？

最常见的心脏疾病是心律不齐和肺动脉高血压症。

什么是心律不齐？

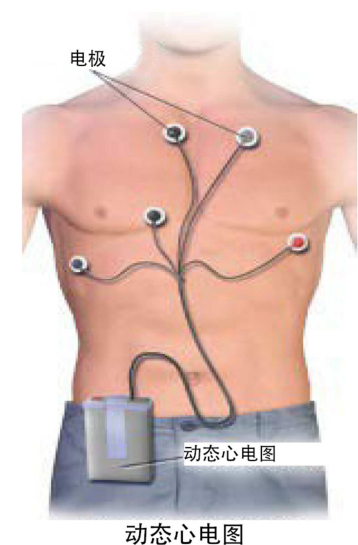
心律不齐是指心跳不规则。先天性中枢性低通气综合症最常见的心律不齐是心动过缓，这种疾病的心跳速度比较慢，甚至会在数秒内停止心跳。这类心脏异常可能无症状表现，或者患者可能反复出现名为晕厥的昏厥发作（伴有跌倒和自然恢复的暂时失去意识和姿势张力）。如果这种停顿时间比较长，可能会导致心脏骤停乃至猝死。

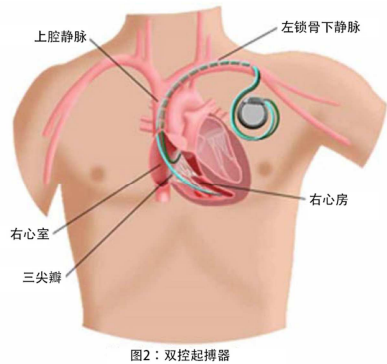
心律不齐如何诊断？

可通过持续 24 到 72 小时的长时间心电图监控发现心律异常问题，这也被称为动态心电图检查。

这些疾病能否治疗？

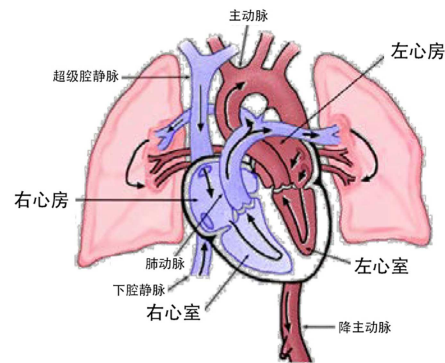
基于动态心电图检查和症状表现，心血管病医生将决定是否需要用药，或者病情严重的，使用心脏起搏器。起搏器是植入皮下的小型设备。有分析心律的天线，如果低于预定值，这个设备就会通过天线发送电子信号，刺激心跳。





什么是肺动脉高血压症/肺源性心脏病？

肺动脉高血压症是动脉内的血压很高，将血液带到肺部进行氧合。慢性低血氧或高二氧化碳含量使血管壁肌肉收缩，引起血管内血液的压力上升，这种情况就被称为肺动脉高血压症。这些血管内较高的压力引起心脏剧烈跳动，血液循环到肺部。如果压力过高，心脏无法负荷，心脏变大，一种名为肺源性心脏病的心理衰竭疾病。



我如何识别肺动脉高血压症？

轻微的肺动脉高血压症可能无症状表现，或者引起嘴唇和皮肤发青、[疲劳](#)和[呼吸急促](#)。在患者形成肺源性心脏病以后，这些症状会恶化，患者可能出现脚踝和双脚周围肿胀（外周水肿）和腹胀（腹水）。



肺动脉高血压症如何诊断？

肺动脉高血压症可由心血管病医生在商定的间隔时间内利用[超声波心动图描记术](#)（ECHO 或心脏超声仪）和心电图进行诊断。

肺动脉高血压症能否预防或治疗？

可通过避免低血氧含量和高二氧化碳含量进行预防。因此，需要在早期确保最佳通气设置。

形成肺源性心脏病之后，可通过优化氧通气和各类药物等不同方案进行治疗。

所有昏厥发作是否因中枢性低通气综合症的心律不齐所致？

不是，儿童也可能出现与直立性低血压有关的昏厥发作-也称为[体位性低血压](#)。这是人们站立时出现低血压的结果。体位性低血压也可能使你觉得晕眩或头晕，或引起视力模糊，也被称为神经源性晕厥。

22. 中枢性低通气综合症与肿瘤

中枢性低通气综合症患者是否会形成肿瘤？

不会，但一些中枢性低通气综合症患者可能会形成肿瘤，未必很危险。自发现中枢性低通气综合症患者的基因出现特定变化以来，已经发现的结果是，并非所有患者曾面临形成神经鞘肿瘤的高风险。特别是那些长期多聚丙氨酸重复扩张突变患者，意味着有 20/28 个到 20/33 个丙氨酸，以及那些错义、无意义或移码突变患者，需要进行更密切的评估。欲了解更多信息，请参见基因研究成果说明书。

下丘脑功能障碍导致快速肥胖、通气不足和自主神经失调患者更有可能形成肿瘤。

改变并且可能形成肿瘤的细胞来自神经系统细胞。这些细胞包被称为神经鞘。这些肿瘤往往出现在儿童期早期。

有哪些症状？

患者在早期阶段经常没有症状表现，而后期表现主要取决于肿瘤位置。腹部的肿瘤组织可能引起腹部浮肿或便秘，乃至慢性腹泻。胸部肿瘤可能引起呼吸疾病。肿瘤压迫脊髓，可能引起虚弱，并因此无法站立、爬行、行走或排尿疾病。

如何发现肿瘤？

血液和尿液中可以分别发现神经元特异性烯醇酶或儿茶酚胺等肿瘤产生的物质。不同的成像方法也可能非常有用。

这些肿瘤能否治疗？

可以，但是，神经鞘衍生肿瘤的治疗视肿瘤的类型、级别和位置而定。

经常选择外科手术，和/或化疗可能也有帮助。往往针对患者进行具体治疗。

