

Academiejaar 2014 – 2015

Thuisbeademing bij kinderen

Literatuurstudie en casusoverzicht UZ Gent

Lieve BOEL

Promotor: Prof. Dr. F. De Baets

Masterproef voorgedragen in de master in de specialistische geneeskunde

Pediatrie

Academiejaar 2014 – 2015

Thuisbeademing bij kinderen

Literatuurstudie en casusoverzicht UZ Gent

Lieve BOEL

Promotor: Prof. Dr. F. De Baets

Masterproef voorgedragen in de master in de specialistische geneeskunde

Pediatrie

De auteur en de promotor geven de toelating deze masterproef voor consultatie beschikbaar te stellen en delen ervan te kopiëren voor persoonlijk gebruik. Elk ander gebruik valt onder de beperkingen van het auteursrecht, in het bijzonder met betrekking tot de verplichting uitdrukkelijk de bron te vermelden bij het aanhalen van resultaten uit deze masterproef.

Datum

(handtekening ASO)

(handtekening promotor)

Lieve Boel

Prof. Dr. F. De Baets

Voorwoord

Het schrijven van deze masterproef vormt het sluitstuk van de 5-jarige opleiding tot kinderarts. Met dit wetenschappelijke werk heb ik mij kunnen verdiepen in een onderwerp dat mij reeds lange tijd intrigeert, namelijk kinderen die thuis respiratoire ondersteuning krijgen.

Graag wil ik Prof. Dr. De Baets, mijn promotor, bedanken om naast alle andere taken de tijd te vinden om mij te begeleiden bij het schrijven van deze masterproef.

Dhr. Bouduin verdient mijn dank voor de hulp bij het verzamelen van de patiëntengegevens.

Aan iedereen, maar niet in het minst aan Sarah, die mij op een of andere manier bijstond met aanmoedigingen, raad en daad bij het schrijven van dit werk: bedankt.

Lieve Boel

Inhoudstafel

Abstract	1
Inleiding	2
Methodologie	3
Resultaten	5
Indicaties voor thuisventilatie bij kinderen	5
Ventilatiemethoden	9
Effecten van thuisventilatie op patiënt en omgeving	12
Thuisventilatiepatiënten UZ Gent	14
Discussie	17
Referentielijst	20
Bijlage 1: Afkortingenlijst	
Bijlage 2: Korte beschrijving vermelde pathologie	

Abstract

DOELSTELLING: Kinderen met thuisbeademing vormen een kleine maar bijzondere patiëntengroep. Gezien deze populatie groter wordt, is het belangrijk de indicaties voor thuisventilatie, het juiste moment om te starten en de meest geschikte ventilatiemethode goed te kennen.

METHODE: Aan de hand van een systematisch literatuuronderzoek en retrospectieve dossierstudie wordt een beter inzicht verworven in het gebruik van thuisbeademing bij kinderen.

RESULTATEN: Pathologie welke leidt tot respiratoire insufficiëntie en waarbij thuisventilatie gebruikt wordt, is zeer divers. Zowel invasieve als niet invasieve ventilatie worden, afhankelijk van lokale gewoonten, bij de verschillende indicaties gebruikt. Over de tijd wordt een toename gezien in het aantal kinderen met thuisbeademing. Dit door verbetering van materiaal en medische zorg, toenemend gebruik van niet invasieve ventilatie en de relatief lage mortaliteit. Thuisventilatie kent vele positieve effecten, toch komen niet electieve ziekenhuisopnames frequent voor bij deze kinderen. De 18 kinderen met thuisbeademing die opgevolgd worden in het UZ Gent zijn wat betreft onderliggende pathologie, het optreden van complicaties en de gunstige effecten vergelijkbaar met patiëntengroepen gerapporteerd in de literatuur. Niet invasieve nachtelijke ventilatie wordt het meest frequent gebruikt in onze populatie.

CONCLUSIE: Bij kinderen met thuisventilatie zijn er 4 grote groepen van onderliggende pathologie: neuromusculaire, respiratoire, centraal zenuwstelsel of andere aandoeningen, zoals congenitale hartafwijkingen, syndromale aandoeningen en thoraxwandafwijkingen. Het gebruik van thuisbeademing neemt toe, maar is met de huidige methoden veilig en efficiënt.

Inleiding

Mechanische ventilatie heeft een sterke (r)evolutie ondergaan. Waar respiratoire ondersteuning vroeger enkel mogelijk was op een afdeling intensieve zorg is dit nu ook mogelijk in een ambulante setting. Vooruitgang in technologie en medische kennis heeft gemaakt dat thuisventilatie niet enkel voor volwassenen gereserveerd blijft, maar ook bij kinderen toegepast wordt. Waar thuisbeademing vroeger gelijkstond aan ventilatie via een tracheostomie, wordt nu steeds frequenter niet invasieve beademing gebruikt. Hierdoor verruimt het toepassingsgebied van thuisbeademing en vindt er een verschuiving plaats in de kenmerken van deze patiëntenpopulatie.

Exacte prevalentiecijfers van kinderen met thuisventilatie zijn niet beschikbaar. Racca, Berta et al. rapporteren schattingen van de prevalentie welke variëren van 0,7 per 100 000 kinderen in 1993 in Japan tot 3,4 per 100 000 kinderen in 2000 in Zwitserland. Thuisbeademde kinderen blijven een kleine, maar groeiende groep. De respiratoire insufficiëntie kan zijn oorsprong hebben in een probleem met de centrale aansturing van de ademhaling, een te geringe spierkracht of een aandoening van de luchtwegen zelf. Het feit dat respiratoire ondersteuning van levensbelang is, maakt dat dit een zeer kwetsbare groep kinderen is.

Kinderen die thuis mechanische ventilatie krijgen, vormen een kleine maar bijzondere groep binnen de pediatrie met chronische pathologie. Het doel van deze literatuurstudie en retrospectieve dossierstudie is een beter inzicht te krijgen in deze specifieke patiëntenpopulatie, met name welke indicaties er zijn voor thuisbeademing, welke ventilatiemethoden gebruikt worden en wat de effecten hiervan zijn.

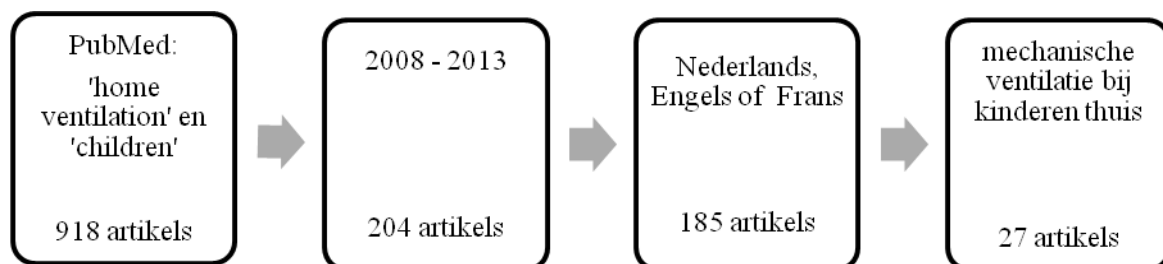
Methodologie

Via systematisch literatuuronderzoek wordt een antwoord bekomen op de vragen: 1. welke de indicaties zijn voor thuisbeademing bij kinderen, 2. welke ventilatiemethoden gebruikt worden en 3. welke de effecten van thuisventilatie zijn zowel op het kind als op zijn omgeving.

In PubMed werden 'home ventilation' en 'children' als zoektermen gebruikt. Vervolgens werden de publicaties verder geselecteerd (zie figuur 1) op basis van volgende criteria: 1. het werk is gepubliceerd in de laatste 5 jaar, namelijk 2008 tot en met 2013, 2. de tekst is geschreven in het Nederlands, Engels of Frans, 3. het artikel handelt over mechanische ventilatie bij kinderen thuis. Mechanische ventilatie kan zowel invasieve als niet invasieve respiratoire ondersteuning betreffen. Het toedienen van zuurstof of het hebben van een tracheostomie op zich, zonder enige vorm van respiratoire ondersteuning, vallen hier niet onder. Kinderen zijn alle personen van 0 tot 18 jaar. Echter, in een aantal artikels worden data over zowel kinderen als volwassenen gerapporteerd. Deze artikels worden wel opgenomen in deze literatuurstudie. Thuis wordt ruimer gezien dan zijn strikte betekenis en duidt vooral op een setting buiten een ziekenhuis. Ook een medisch pedagogisch instituut of revalidatiecentrum worden als een thuissetting aanzien. Na het lezen van de titel en/of de abstract werd beslist of de inhoud van de publicatie beantwoordde aan hoger vermeldde voorwaarden.

Op vraag van mijn promotor wordt een artikel gebruikt dat niet beantwoordt aan de selectievoorwaarden. Gegevens uit dit artikel zijn niet verwerkt in de resultaten, er wordt enkel naar verwezen in de discussie.

Figuur 1: Diagram selectieproces gebruikte artikels.



Naast deze literatuurstudie worden de kinderen met thuisbeademing die opgevolgd worden in het UZ Gent beschreven. Hiervoor gebeurde een retrospectieve dossierstudie. Alle kinderen bij wie thuisbeademing gestart werd tussen 2004 en september 2014 werden geïncludeerd. Voor het uitvoeren van dit retrospectieve onderzoek werd een aanvraag ingediend en goedgekeurd door het ethisch comité van het UZ Gent. De ouders werden via een brief op de hoogte gesteld van het gebruik van de gegevens van hun kind en konden desgewenst verzet aantekenen tegen het gebruik van de gegevens van hun zoon of dochter. Aan de hand van de verzamelde patiëntengegevens worden de gelijkenissen en verschillen beschreven tussen de patiëntenpopulatie van het UZ Gent en de in de literatuur beschreven populaties, dit wat betreft indicaties, ventilatiemethoden en effecten van thuisventilatie.

Resultaten

Op basis van de selectiecriteria werden 27 artikels weerhouden (zie figuur 1) en gebruikt in deze literatuurstudie.

Indicaties voor thuisventilatie bij kinderen

Chronische alveolaire hypoventilatie met geassocieerd respiratoir falen uit zich onder de vorm van hypoxemie en hypercapnie. Als objectief teken is hypercapnie ($\text{PaCO}_2 > 45,0 \text{ mmHg}$ of $> 6,0 \text{ kPa}$), naast symptomen van (nachtelijke) hypoventilatie ($\text{SaO}_2 < 90\%$ gedurende $> 5\%$ van de slaap), de voornaamste indicatie voor het electief starten van thuisventilatie [1-5]. Echter, hypercapnie kan pas laattijdig voorkomen in het verloop van de onderliggende aandoening die het respiratoir falen veroorzaakt [3]. Zowel klinische tekenen van hypercapnie (onrustige slaap, ochtendhoofdpijn, verminderde eetlust 's morgens, zich moeilijk kunnen concentreren), als symptomen van achteruitgang van de respiratoire functie (frequente respiratoire exacerbaties, failure to thrive), zijn vaak al veel eerder aanwezig bij een groot deel van de patiënten [4,6]. Naast hoger vermelde redenen kan lange termijn ventilatie gestart worden als niet gewaand kan worden van mechanische ventilatie [5,6].

Aandoeningen die leiden tot respiratoir falen en in aanmerking komen voor thuisventilatie zijn zeer divers (zie tabel 1). Op basis van de patiëntenpopulaties vermeld in de artikels kunnen in de grote variatie aan pathologie 4 groepen van onderliggende aandoeningen onderscheiden worden. In de studies die niet over één specifieke groep kinderen gaan [1-4,6,7,9,11,12,15-17,19-22,25], worden 3479 patiënten met thuisbeademing beschreven. Van hen zijn er 1699 met een neuromusculaire aandoening, 1054 met respiratoir lijden, 538 met een aandoening van het centrale zenuwstelsel en 188 met een andere pathologie. Neuromusculaire aandoeningen waarbij kinderen thuis beademd worden zijn onder andere spinale musculaire atrofie type 1, 2 of 3 [2-6,8,9,11-14,16,19,22], ziekte van Steinert [3,6,8,12], ziekte van Duchenne [2-4,6,8,9,11,12,16,19], myopathie [3,5,8,9,16,19], motorneuronziekte [4,8], spierdystrofie [5,9,19,22], cerebral palsy [5-7,9,12,15,19,22] en quadriplegie [7]. Volgende respiratoire aandoeningen vormen een indicatie voor respiratoire ondersteuning thuis: bronchopulmonale dysplasie [2,6,16-18,22], obstructief slaapapneusyndroom [3,6,7,11], aandoeningen van de bovenste luchtwegen [6,9,15,19],

tracheobronchomalacie [7,9,11,15,19], chronisch longlijden [6,7,9,17,19,21,25], longhypoplasie [7,16,17], mucoviscidose [2,3,5,6,9,19,22] en primaire ciliaire dyskinesie [9,19] in het eindstadium. Naast verworven of congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom [2,3,5-7,9,11,12,16,17,19,22,25] vormen ruggenmergletsels [6,9,11,12,15-17,19,22,24] de meest frequente aandoening van het centrale zenuwstelsel waarbij thuisbeademing gebruikt wordt. Andere aandoeningen waarbij thuisventilatie toegepast wordt, zijn onder meer syndromale aandoeningen [5,9,15,17,19,21,22], metabole aandoeningen [1,9,15,19], mitochondriale aandoeningen [11,22], thoraxwandafwijkingen [2-4,6,9,12,20] en congenitale hartafwijkingen [1,10,15,16]. De 35 kinderen met een congenitale hartafwijking die door Edwards et al. beschreven worden, worden allen via een tracheostomie geventileerd. De kinderen met een congenitale hartafwijking in de studie van Peckan et al. en in de studie van Hsia et al. liepen schade op aan de nervus phrenicus als gevolg van cardiochirurgie.

Tabel 1: Onderliggende pathologie bij kinderen met thuisventilatie.

Studie	Aandoening	Aantal
Peckan et al. [1]	Neuromusculaire aandoeningen Respiratoire aandoeningen Congenitale hartaandoeningen Stapelingsziekten	16/27 kinderen 6/27 kinderen 3/27 kinderen 2/27 kinderen
Paulides et al. [2]	Neuromusculaire aandoening: SMA, DMD CZS aandoening: Arnold Chiari malformatie, CCHS Luchtwegaandoening: BPD, CF Varia: congenitale scoliose	130/197 kinderen 33/197 kinderen 13/197 kinderen 21/197 kinderen
Sovtic et al. [3]	Neuromusculaire aandoeningen: SMA, DMD, CMD, congenitale myopathie Mucoviscidose OSAS Kyfoscoliose, CCHS	18/29 kinderen 4/29 kinderen 5/29 kinderen 2/29 kinderen
Chatwin et al. [4]	Scoliose SMA type 2 Polio doorgemaakt Diafragmaparalyse DMD Myotone dystrofie Multiple sclerose Motor neuron aandoening Thoracoplastie Restrictief longlijden	8/28 patiënten 4/28 patiënten 3/28 patiënten 4/28 patiënten 4/28 patiënten 1/28 patiënten 1/28 patiënten 1/28 patiënten 1/28 patiënten 1/28 patiënten
Pavone et al. [5]	Spierdystrofie Mucoviscidose Myopathie Obesitas Cerebral palsy Prader-Willi syndroom SMA Encephalopathie Ondine/Rohhad syndroom Andere	12,6% 14,6% 12,6% 30,14% 7,3% 21,1% 52,24% 16,7% 6,3% 46,21%
Racca, Bonati et al. [6]	Neuromusculaire aandoeningen: SMA type 1 of 2, DMD, myotone dystrofie, myastenia gravis, perifere neuropathie, CMD CP Aandoeningen bovenste luchtwegen: OSAS	187/378 kinderen 52/378 kinderen 45/378 kinderen

	CCHS Ruggermergletsel Thoraxwanddeformatie Chronisch longlijden: Mucoviscidose, BPD Neurofibromatosis	44/378 kinderen 13/378 kinderen 16/378 kinderen 20/378 kinderen 1/378 kinderen
Tibballs et al. [7]	OSAS Neuromusculaire aandoening Tracheobronchomalacie CP met kyfosciose CCHS - VCHS Chronisch longlijden/ longhypoplasie Quadriplegie: traumatisch – tumor/infectieus	55/168 kinderen 42/168 kinderen 23/168 kinderen 20/168 kinderen 15/168 kinderen 8/168 kinderen 5/168 kinderen
Mah et al. [8]	Neuromusculaire aandoening: SMA type 1 of 2, CMD, DMD, X- SMA, congenital fiber type disproportion, ziekte van Pompe, myopathie, motorneuronziekte, axonale polyneuropathie	15 kinderen
Wallis et al. [9]	Musculoskeletale problemen: DMD, myopathie, spierdystrofie, kyfosciose, SMA type 1,2 of 3, MPS Respiratoire problemen: Chronisch longlijden, malacie, Prader-Willi sy, obstructie BLW, CF, PCD Centraal zenuwstelsel aandoening: CCHS, VCHS, spinaal letsel, CP Andere	402/933 kinderen 343/933 kinderen 168/933 kinderen 20/933 kinderen
Edwards et al. [10]	Congenitale hartafwijking	35 kinderen
Goodwin et al. [11]	Neuromusculaire aandoening: DMD, SMA type 1 of 2, Nemaline rod myopathie Luchtwegaandoening: Tracheobronchomalacie, OSAS CZS aandoening: CCHS, ruggermergletsel, mitochondriale aandoening Longparenchymlijden	34/106 kinderen 37/106 kinderen 33/106 kinderen 2/106 kinderen
Racca, Berta et al. [12]	Neuromusculaire aandoeningen: SMA, DMD, CMD Respiratoire aandoeningen Hypoxisch-ischemische encephalopathie Abnormal ventilation control Ruggermergletsel Thoraxafwijking Andere	178/362 kinderen 64/362 kinderen 48/362 kinderen 44/362 kinderen 11/362 kinderen 16/362 kinderen 1/362 kinderen
Gregoretti et al. [13]	SMA type 1	194 kinderen
Chatwin, Bush, Simonds [14]	SMA type 1	13 kinderen
Hsia et al. [15]	Neurologische/neuromusculaire aandoening: CP, intracraniale bloeding, trauma, ruggermergletsel, malformatie, infectie, neuromusculair, perifere zenuwziekte Luchtweg-/longprobleem: Obstructie BLW, tracheomalacie, craniofaciaal syndroom, longlijden Metabole/genetische aandoening: Inborn error of metabolism, neurodegeneratieve ziekte, chromosomaal Diafragmaaparese tgv chirurgie congenitale hartaandoening	100/139 kinderen 19/139 kinderen 16/139 kinderen 4/139 kinderen
Edwards, Kun, Keens [16]	Chronisch longlijden: BPD, longhypoplasie, congenitale hartaandoening, pneumonie, pneumonitis Zwakke respiratoire spieren: DMD, congenitale myopathie, letsel nervus phrenicus, thoracale dystrofie Centrale hypoventilatiesyndromen: CCHS, SMA, letsel of malformatie hersenen/hersenstam/ruggermerg	120/228 kinderen 62/228 kinderen 46/228 kinderen
Com et al. [17]	Neuromotorische dysfunctie: Neuromusculair, aandoening CZS, ruggermergletsel, CCHS, spina bifida Chronisch longlijden: BPD, verworven longlijden, longhypoplasie Congenitale afwijking: skeletaandoeningen, multipele congenitale anomalieën	47/91 kinderen 26/91 kinderen 18/91 kinderen
Cristea et al. [18]	Ernstige BPD	102 kinderen
Amin et al. [19]	CZS aandoening: CP, ruggermergletsel, CCHS, VCHS Musculoskeletale aandoening: DMD, spierdystrofie, SMA type 1 of 2, congenitale myopathie, MPS Respiratoire aandoening: Obstructie BLW, Prader-Willi sy, obesitas, CF, PCD, chronisch longlijden, luchtwegmalacie Andere	109/379 kinderen 132/379 kinderen 124/379 kinderen 14/379 kinderen
Divo et al. [20]	Neuromusculaire aandoening Obstructieve longaandoening of COPD	152/221 patiënten 51/221 patiënten

	Thoraxwandprobleem of andere	18/221 patiënten
Meltzer et al. [21]	Neuromusculaire of zenuwstelsel aandoening Chronisch longlijden Congenitale anomalie	11/30 kinderen 8/30 kinderen 11/30 kinderen
Reiter et al. [22]	Neuromusculaire aandoening: SMA, spierdystrofie, mitochondriale aandoening, CZS malformatie, CCHS, hereditary, sensorimotor neuropathy, ruggenmergletsel, triose-phosphate isomerase deficiency, multicore myopathy, tetraplegie Respiratoire aandoening: BPD, stenose, restrictief, pulmonaal alveolaire proteinose, CF, hernia diafragmatica Syndrooma: Arthrogryposis, Jeune sy, mucolipidose, MPS, Freeman-Sheldon sy, CP	26/54 kinderen 14/54 kinderen 14/54 kinderen
Onders et al. [24]	Ruggenmergletsel	6 kinderen
Kun et al. [25]	Chronisch longlijden Zwakke ademhalingsspieren Centraal hypoventilatiesyndroom	66/109 kinderen 23/109 kinderen 20/109 kinderen

BLW = bovenste luchtwegen; BPD = bronchopulmonale dysplasie; CCHS = congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom; CF = mucoviscidose; CMD = ziekte van Steinert; CP = cerebral palsy; CZS = centraal zenuwstelsel; DMD = ziekte van Duchenne; MPS = mucopolysaccharidose; OSAS = obstructief slaap apneu syndroom; PCD = primaire ciliaire dyskinesie; SMA = spinale musculaire atrofie; Sy = syndroom; VCHS = verworven centraal hypoventilatiesyndroom; X-SMA = X-gebonden spinale musculaire atrofie

Over het verloop van de tijd wordt een toename gezien van het aantal kinderen met thuisventilatie [5,7]. Gregoretti et al. rapporteren tussen 1992 en 1998 5 kinderen met spinale musculaire atrofie type 1 die via tracheacanule geventileerd worden. Tussen 1999 en 2004 worden 29 kinderen geventileerd, 23 invasief en 6 niet invasief, en tussen 2005 en 2010 worden 39 kinderen geventileerd, 14 invasief en 25 niet invasief. Amin et al. stellen over een periode van 20 jaar een verdubbeling vast van het aantal invasief geventileerde kinderen (1991-2000 21 kinderen, 2001-2011 45 kinderen) en een vervijfvoudiging van het aantal niet invasief geventileerde kinderen (1991-2000 50 kinderen, 2001-2011 263 kinderen, met een sterke stijging bij de 13- tot 18-jarigen). De meest markante stijging zien we in de retrospectieve observationele studie van Paulides et al. met een vervijftienvoudiging van het aantal patiënten sinds 1979: 8 patiënten tussen 1979 en 1988, 67 patiënten tussen 1989 en 1998, 122 patiënten tussen 1999 en 2008. In de retrospectieve cohort studie van Com et al. werd een verviervoudiging gezien van het aantal nieuwe patiënten die startten met thuisventilatie: tussen 1987 en 1990 9 nieuwe patiënten, tussen 2003 en 2006 31 nieuwe patiënten. Als redenen voor de toename van de populatie kinderen met thuisventilatie worden volgende zaken gerapporteerd: verbeterd materiaal, het toenemend gebruik van niet invasieve ventilatie, verbeterde medische zorg waardoor kinderen met complexe aandoeningen langer overleven en meer kinderen een periode op intensieve zorg overleven, relatief lage mortaliteit bij thuisventilatie, persisteren van de ventilatienood en het grotere belang dat gehecht wordt aan de voordelen van thuis verblijven [2,7,9,19].

Ventilatiemethoden

Respiratoire ondersteuning kan op 2 manieren gegeven worden: invasief via een endotracheale tube of tracheostomie en niet invasief via een extern verbindingsstuk tussen de patiënt en de ventilator [5].

Via invasieve weg kan zowel positieve druk ventilatie als CPAP (= continuous positive airway pressure) gegeven worden. In de studie van Tibballs et al. werd bij alle kinderen met tracheobronchomalacie een tracheacanule geplaatst en kregen ze via die weg CPAP. Ook in het artikel van Wallis et al. wordt bij luchtwegmalacie een tracheacanule geplaatst. Als indicaties voor invasieve ventilatie worden bij jonge kinderen failure to wean, overmatige luchtwegsecreties, slikproblemen, beperkte coöperatie, cerebrale palsy, neuromusculaire aandoeningen en nood aan ventilatie gedurende lange tijd of meer dan 12 uur per dag gerapporteerd [6,12]. Amin et al., Racca, Berta et al. en Racca, Bonati et al. stellen in hun populatie vast dat bij kinderen die invasief geventileerd worden de respiratoire ondersteuning op jongere leeftijd gestart werd dan bij kinderen die niet invasief geventileerd worden. Divo et al. beschouwen een tracheostomie als de meest betrouwbare en veilige interface tussen patiënt en ventilator, vooral in de pediatrische populatie. Ook voor Paulides et al. vormt invasieve ventilatie de eerste keuze bij de jongste kinderen. In de studie van Goodwin et al. hadden alle kinderen die continu geventileerd werden een tracheacanule. Overschakeling van niet invasieve ventilatie naar ventilatie via tracheostomie wordt door Reiter et al. gerapporteerd bij 4 kinderen omwille van progressie van hun aandoening. Goodwin et al. beschrijven in hun retrospectieve dossierstudie dat er de laatste jaren een trend is om eerder met niet invasieve dan invasieve ventilatie te starten.

In tegenstelling tot bij invasieve ventilatie worden bij niet invasieve ventilatie de bovenste luchtwegen gebruikt en gaat het om een niet hermetische techniek [23]. Waar bij invasieve ventilatie de bovenste luchtwegen gebypassed worden door het gebruik van een tracheacanule of endotracheale tube als verbindingsstuk tussen patiënt en ventilator wordt bij niet invasieve ventilatie gebruik gemaakt van een extern verbindingsstuk, aangebracht op de bovenste luchtwegen. Meestal wordt een neusmasker gebruikt, maar ook een mond-neusmasker, aangezichtsmasker, neuskussen of mondstuk kan gebruikt worden. De keuze hiervan is afhankelijk van de patiënt: leeftijd, faciale kenmerken, graad van coöperatie, ernst van de respiratoire problemen. Ongeacht het tussenstuk is het belangrijk dat dit licht en zacht is, goed aansluit doch niet hermetisch afgesloten is met slechts een beperkt luchtlek, het een lage

weerstand biedt aan de luchtflow, het volume dode ruimte beperkt is en dat het transparant is om een correcte positionering te kunnen nagaan [5,23]. Bij niet invasieve ventilatie wordt, net als bij invasieve ventilatie, een therapeutische positieve luchtwegdruk gegenereerd. Dit kan met 2 methoden: 1. CPAP en 2. NIPPV (= noninvasive positive airway pressure ventilation), wat ook BiPAP (= bilevel positive airway pressure) wordt genoemd [23]. CPAP genereert een continue positieve druk waardoor de luchtwegen niet collaberen, er geen obstructie in de bovenste luchtwegen ontstaat, de functionele residuele capaciteit toeneemt, atelectasen voorkomen worden, er een betere oxygenatie is en de ademhalingsinspanning afneemt [5,23]. NIPPV geeft cyclisch 2 verschillende hoogten van positieve druk: het begin van de inspiratie van de patiënt vormt de trigger voor het geven van een hoge druk tijdens inspiratie en na een bepaalde tijd of bij afname van de inspiratoire flow wordt een lagere positieve druk gegeven welke wordt behouden tijdens expiratie. NIPPV kan zowel druk- als volumegestuurd werken, waarbij de snelheid van de luchtstroom tijdens inspiratie verhoogd is tot een vooraf bepaalde luchtwegdruk dan wel volume is bereikt. Net als bij CPAP maakt NIPPV dat de luchtwegen niet collaberen, de ademhalingsinspanning afneemt, het teug- en longvolume vergroot [5,23]. Lange termijn niet invasieve ventilatie kan niet bij alle kinderen gebruikt worden. De ideale kandidaat hiervoor is een coöperatief kind in een stabiele klinische toestand met een bepaalde graad van respiratoire autonomie [5]. Het gebruik van niet invasieve ventilatie neemt toe met de leeftijd [6,12]. Wallis et al. melden dat zowel kinderen met musculoskeletale als respiratoire aandoeningen hoofdzakelijk niet invasief geventileerd worden. In de studie van Tibballs et al. werden kinderen met ziekte van Duchenne of een andere neuromusculaire aandoening behandeld met CPAP of BiPAP via een masker. Goodwin et al. stellen dat in hun centrum er een overeenkomst is dat bij kinderen met progressieve neuromusculaire aandoeningen er geen invasieve ventilatie wordt gestart, maar wel niet invasieve ventilatie wordt aangeboden als brug naar palliatieve zorg. In hun review over niet invasieve ventilatie geven Brown et al. aan dat bij kinderen obstructief slaapapneusyndroom dat refractair is aan adenotonsillectomie een indicatie is voor CPAP en dat neuromusculaire aandoeningen of thoraxwandaandoeningen een indicatie vormen voor NIPPV. In het artikel van Racca, Bonati et al. wordt CPAP bijna uitsluitend gebruikt bij kinderen met aandoeningen van de bovenste luchtwegen. Tabel 2 vermeldt de gebruikte ventilatiemethoden.

Tabel 2: Gebruikte ventilatiemethoden.

Studie	Techniek	Aantal	Indicatie
Peckan et al. [1]	Invasieve ventilatie BiPAP (niet invasief) CPAP (niet invasief)	14/27 kinderen 12/27 kinderen 1/27 kinderen	
Sovtic et al. [3]	Invasief Niet invasief	11/29 kinderen 18/29 kinderen	Neuromusculair Neuromusculair, CCHS, OSAS, kyfosciose, CF
Racca, Bonati et al. [6]	Tracheostomie Neusmasker/aangezichtsmasker/mondstuk	42,8% 57,2%	
Tibballs et al. [7]	CPAP via masker BiPAP via masker CPAP via tracheacanule PPV via tracheacanule Diafragmapacing negative pressure chamber ventilation nasofaryngeale CPAP	35% 30% 20% 8% 3% 2% 2%	Neuromusculair Neuromusculair Tracheobronchomalacie CCHS, cervicale laesie
Mah et al. [8]	BiPAP PPV via tracheostomie	11/15 kinderen 4/15 kinderen	Neuromusculair Neuromusculair
Wallis et al. [9]	Tracheostomie Masker Diafragmapacing Negative pressure device	206 kinderen 704 kinderen 3 kinderen 1 kind	Luchtwegmalacie, CZS Musculoskeetaal, CZS, respiratoir
Hsia et al. [15]	Tracheostomie Masker	19/21 kinderen 2/21 kinderen	
Com et al. [17]	Tracheostomie, positieve druk ventilatie	100%	
Cristea et al. [18]	Tracheostomie, positieve druk ventilatie	100%	Ernstige BPD
Amin et al. [19]	Niet invasief (geen CPAP) Invasief (geen CPAP)	83% 17%	
Divo et al. [20]	Tracheostomie Neusmasker Aangezichtsmasker Mondstuk	78% 13% 8% 1%	
Reiter et al. [22]	Tracheostomie Neusmasker	45/54 kinderen 9/54 kinderen	
Onders et al. [24]	Diafragmapacing	6 kinderen	Cervicaal ruggenmergletsel

BiPAP = bilevel positive airway pressure; BPD = bronchopulmonale dysplasie; CCHS = congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom; CF = mucoviscidose; CPAP = continuous positive airway pressure; CZS = centraal zenuwstelsel; OSAS = obstructief slaap apneu syndroom; PPV = positive pressure ventilation

Ventilatie, invasief of niet invasief, kan continu, intermitterend of enkel 's nachts gebruikt worden. In het artikel van Wallis et al. wordt bij de meerderheid (658 van 933 kinderen) enkel 's nachts of tijdens slaap mechanische ventilatie gebruikt, 88 van 933 kinderen zijn 24 uur per dag afhankelijk van ventilatie en de anderen worden intermitterend ondersteund. In de studie van Hsia et al. werden van de 21 kinderen met thuisventilatie 6 kinderen 24 uur per dag geventileerd, 4 hoofdzakelijk 's nachts en 11 enkel tijdens respiratoire infecties.

Een andere, invasieve en weinig frequent gebruikte, techniek voor respiratoire ondersteuning is diafragmapacing. Hierbij wordt het diafragma gestimuleerd tot contractie waardoor er een negatieve druk ventilatie ontstaat. Een voorwaarde om deze techniek te kunnen toepassen is een intacte nervus phrenicus. Na een periode van weaning kan diafragmapacing voltijds gebruikt worden en is er geen nood meer aan mechanische ventilatie. Dit wordt door Onders et al. beschreven bij 6 kinderen met een leeftijd van 5 tot 17 jaar die ventilatordependent waren als gevolg van een cervicaal ruggenmergletsel. Tibballs et al. beschrijven het gebruik van diafragmapacing bij 3 kinderen met quadriplegie door een hoog cervicale laesie en bij 2 kinderen met congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom. Ook Edwards, Kun, Keens beschrijven dat 2 kinderen met congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom overschakelden van mechanische ventilatie via tracheostomie naar diafragmapacing.

Effecten van thuisventilatie op patiënt en omgeving

Sovtic et al. beschrijven een significante verbetering van de PaCO₂- en PaO₂-waarden bij arteriële bloedgasanalyse na het starten van thuisventilatie, dit zowel bij invasieve als niet invasieve ventilatie. Bij 9 van de 11 kinderen met neuromusculaire aandoeningen met invasieve thuisventilatie werd eveneens een gewichtstoename gezien, dit was echter niet het geval bij niet invasieve ventilatie. Bij kinderen met spinale musculaire atrofie type 1 zorgen zowel invasieve als niet invasieve ventilatie voor een langere overleving, met bij invasieve ventilatie minder frequent voorkomen van respiratoire decompensatie, niet electieve ziekenhuisopnames en therapiefalen [13]. In het artikel van Mah et al. beschrijven de ouders dat het starten van thuisventilatie een positief effect had op de levenskwaliteit van hun kind met een neuromusculaire aandoening. Com et al. beschrijven in hun studiepopulatie een 5-jaarsoverleving van 87%. En Amin et al. stellen: ‘thuisventilatie is succesvol en houdt kinderen in leven’. Ook is er een financieel voordeel aan het thuis verzorgen van een kind met ventilatie ten opzichte van een langdurige hospitalisatie. De jaarlijkse kost van een kind met een ventilator thuis is 7 keer lager dan wanneer dat kind opgenomen is op een afdeling en 25 keer lager dan op een afdeling intensieve zorg [7].

Eens thuisventilatie gestart is, hoeft dit niet noodzakelijk levenslang gebruikt te worden. Bij een aantal aandoeningen treedt verbetering op van de onderliggende conditie waardoor geweand kan worden van de thuisventilator. Dit is beschreven bij laryngomalacie, tracheobronchomalacie, micrognathie, bronchopulmonale dysplasie, obstructief slaap apneu

syndroom, congenitale hartaandoeningen, Prader-Willi syndroom en congenitale spierdystrofie [1,3,11,18]. Bij patiënten met mucoviscidose wordt thuisventilatie gebruikt om de periode in afwachting van een longtransplantatie te overbruggen [2].

Bij niet invasieve ventilatie worden maskers gebruikt. Als een masker te vast wordt aangespannen, kunnen huidletsels ontstaan, kan de groei van de aangezichtsstructuren belemmerd worden met midfaciale hypoplasie tot gevolg, ook kan hierdoor de mandibula naar achter verplaatst worden waardoor de tong de luchtweg afsluit [1,3,5,23]. Er bestaat een risico op rebreathing, vooral bij lage luchtflow [23], of op inhalatie van secreties of braaksel als een kind een aangezichtsmasker niet zelf kan verwijderen [5].

Niet electieve ziekenhuisopnames komen frequent voor bij kinderen met thuisventilatie. Redenen hiervoor zijn in 64% van de opnames pulmonaal (pneumonie, tracheïtis) van oorzaak of tracheostomie gerelateerd (decannulatie, obstructie, bloeding) [25]. Ook Hsia et al. schrijven deze heropnames hoofdzakelijk toe aan infecties. Heropnames komen vaak kort na het initiële ontslag voor, met als belangrijkste risicofactor hiervoor een verandering in de medische behandeling (verandering in ventilatorinstellingen, medicatiewijziging, verandering van grootte van tracheacanule, antibiotica voor infecties) minder dan een week voor het ontslag [25].

Levensbedreigende complicaties (= acute deterioratie van de vitale parameters met nood tot onmiddellijke interventie) komen voor bij kinderen met thuisventilatie [7,22]. Reiter et al. rapporteren minstens 1 noodsituatie per 4,6 patiëntenjaren. Hierbij gaat het om tracheostomie gerelateerde problemen, ventilatorfalen, respiratoire problemen (infectie, secreties, atelectase), cardiale, neurologische (convulsies) of andere problemen. Er wordt geen statistisch significant verschil in noodsituaties gezien tussen de verschillende methoden van ventilatie: neusmasker versus tracheostomie. Wel wordt er een correlatie gezien tussen een jongere leeftijd van het kind en het voorkomen van complicaties. De meeste van deze complicaties kunnen thuis opgelost worden, zonder sequelen. De outcome van deze noodsituaties thuis is sterk afhankelijk van de onmiddellijke detectie en competentie en beschikbaarheid van verzorgers. Overlijdens komen bij deze kwetsbare patiëntenpopulatie voor als gevolg van problemen met de tracheostomie (accidentele decannulatie, mucusplugging, fausse route, bloeding van tracheale granulomata) [2,10,18,19], accidentele disconnectie van de ventilator [7,17,19] en kindermishandeling [17]. Paulides et al. melden een mortaliteit van 22%. Zij stellen vast dat het overlijden bijna altijd gerelateerd is aan de

onderliggende aandoening en dat de meeste overleden patiënten al meerdere jaren thuisventilatie hadden, wat meest waarschijnlijk hun leven verlengd had.

Bij de zorg voor een ventilatordependent kind thuis hebben de ouders multiële rollen te vervullen. Dit kan een negatieve invloed hebben op de gezinsleden. Zij ervaren angst, stress, onzekerheid, frustratie, vermoeidheid, slaapttekort, sociale isolatie, en hebben een hoog risico op depressie [8,21,26,27]. Aan de hand van interviews gingen Mah et al. de ervaringen na van ouders met een kind met een neuromusculaire aandoening en thuisventilatie. “Being the lifeline” is een mooie omschrijving voor de rol die deze ouders hebben in het leven van hun kind met mechanische ventilatie thuis, dit zowel wat betreft het overleven als de levenskwaliteit van hun zoon of dochter. Door deze belangrijke rol worden ouders experts in de zorg voor hun kind en ontstaat er een nieuw “normaal” dagelijks leven [8].

Thuisventilatiepatiënten UZ Gent

In het UZ Gent wordt een beperkt aantal (18) kinderen met thuisventilatie opgevolgd (zie tabel 3). De kinderen die beschreven worden, zijn voor september 2014 gestart met thuisventilatie.

Tabel 3: Thuisventilatiepatiënten UZ Gent.

	M/ V	Pathologie	Methode	Device	Uren	Start	Positieve effecten	Compli- caties
1	V	Merosinedeficiëntie	BiPAP	Mond- neusmasker	Nacht	8j (2010)	Betere algemene toestand Betere eetlust Minder infecties	Drukletsel hoofd
2	V	SMA 2	BiPAP	Neusmasker	Nacht	13j (2005)	Minder infecties en opnames Meer uitgerust	Technisch probleem ventilator
3	M	Merosinedeficiëntie	BiPAP	Mond- neusmasker	Nacht	14j (2014)	Normalisatie slaapstudie	
4	V	Congenitale ziekte van Steinert, Eventratie diafragma	BiPAP	Neusmasker	Nacht	15m (2004)		Drukletsel
5	V	SMA 2	BiPAP	Neusmasker	Nacht	3j (2010)	Toename gewicht Opgewekter	
6	V	CCHS	PPV	Mond- neusmasker	Nacht	Neonataal (2004)		Drukletsel neus, Midfaciale hypoplasie

7	M	SMARD 1	PPV	Tracheacanule	Nacht	13m (2012)		
8	M	CCHS	PPV	Neusmasker	Nacht	Neonataal (2013)		Midfaciale hypoplasie
9	V	SMA 1	BiPAP	Mond-neusmasker	Nacht	2j (2014)		
10	M	Achondroplasie	PPV	Tracheacanule	Nacht	22m (2014)		
11	V	Congenitale myasthenie	CPAP	Mond-neusmasker	Nacht	13j (2014)	Geen hoofdpijn meer Slaapt beter	
12	M	Downsyndroom	CPAP	Neusmasker	Nacht	11j (2014)	Wakkerder en alerter overdag Betere schoolpunten	
13	V	Goldenharsyndroom	CPAP	Mond-neusmasker	Nacht	12j (2013)	Afname apneus Minder vermoeid	
14	M	Myopathie eci	BiPAP	Neusmasker	Nacht + Dag	11j (2008)		Drukletsel neus en voorhoofd
15	M	Alfadystroglycanopathie	PPV	Tracheacanule	Nacht + Dag	14m (2009)		Overleden 3j (2011)
16	M	Geboortetrauma: n. phrenicus paralyse, chronisch longlijden	CPAP	Tracheacanule	Nacht + Dag	5m (2013)	Decannulatie op 12m (2014)	
17	M	Ernstig OSAS	CPAP	Neusmasker	Nacht	16m (2014)	Geen apneus meer	
18	M	SMA 2	BiPAP	Neusmasker	Nacht	3j (2013)	Normalisatie slaapstudie	

BiPAP = bilevel positive airway pressure; CCHS = congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom; CPAP = continuous positive airway pressure; eci = e causa ignota; OSAS = obstructief slaap apneu syndroom; PPV = positive pressure ventilation; SMA = spinale musculaire atrofie; SMARD = spinale musculaire atrofie met respiratoire distress

De onderliggende pathologie bij deze kinderen is divers (zie tabel 3). Bij de kinderen met een neuromusculaire aandoening werd thuisventilatie opgestart naar aanleiding van progressieve respiratoire insufficiëntie die zich klinisch uitte in het toenemend en recidiverend optreden van respiratoire infecties en/of atelectasen of bij longfunctiemeting een afname van de waarden. Hiernaast vormen ook symptomen van nachtelijke hypoventilatie, zoals nachtzweeten en slechte slaapkwaliteit, een indicatie voor het starten van thuisventilatie. Meer objectieve redenen voor het starten van thuisventilatie zijn het aantonen van hypoventilatie middels nachtelijke saturatiemeting waarbij saturatiewaarden lager dan 90% worden vastgesteld gedurende een groot deel van de nacht of door het registreren van supranormale waarden van transcutaan gemeten CO₂. Bij slaaponderzoek werd bij 3 patiënten obstructief slaap apneu syndroom aangetoond. Bij 4 patiënten werd chronische ventilatie gestart omwille van een moeilijke weaning na langdurige ventilatie.

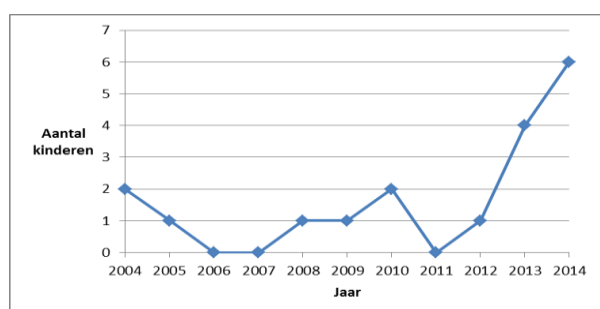
Het grootste aantal kinderen (14/18) wordt niet invasief geventileerd via een neusmasker (8/14) of mond-neusmasker (6/14) en dit enkel tijdens de slaap. Wel wordt tijdens respiratoire exacerbaties ook overdag gebruik gemaakt van de ventilator. Er wordt zowel BiPAP (8/14), CPAP (4/14) als PPV (2/14) gebruikt bij deze kinderen. Van de 4 kinderen die invasief geventileerd worden, via een tracheacanule, waren er 3 welke niet geweand konden worden. Van deze 4 patiënten wordt de helft dag en nacht geventileerd. Bij hen krijgen er 3 PPV en 1 kind CPAP.

Als complicaties worden in onze populatie drukletsels door het masker beschreven bij 4 patiënten. 2 kinderen hebben midfaciale hypoplasie door langdurig gebruik van een mond-neusmasker. Een technisch probleem met de ventilator kwam voor bij 1 patiënt. Een patiënt met neuromusculaire aandoening overleed als gevolg van verdere progressie van zijn respiratoire insufficiëntie als gevolg van zijn onderliggende aandoening.

Na het starten van de (nachtelijke) ventilatie worden een verbetering van de algemene toestand, een betere slaapkwaliteit met beter uitgerust zijn 's morgens, betere schoolprestaties, minder hoofdpijn, opgewekter en alerter zijn, gerapporteerd. Een betere eetlust en toename van het gewicht worden ook vastgesteld. Een andere belangrijke parameter is het minder frequent optreden van respiratoire infecties en nood aan ziekenhuisopname. Ook wordt een duidelijke verbetering of normalisatie van het slaaponderzoek gezien. Bij een patiënt met nervus phrenicus paralyse kon de thuisventilatie (CPAP via tracheacanule) na 7 maanden gestopt worden. Dit kind werd op de leeftijd van 12 maanden gedecannuleerd.

Binnen het UZ Gent is thuisventilatie bij kinderen een relatief recent gebeuren. In 2004 werd bij de eerste 2 kinderen gestart met niet invasieve thuisventilatie. Het aantal thuis geventileerde kinderen blijft beperkt, echter in 2013 werd bij 4 kinderen gestart en in 2014 bij 6 kinderen, wat een hoger aantal is dan de voorgaande jaren (zie figuur 2).

Figuur 2: Aantal kinderen bij wie thuisbeademing gestart werd per jaar.



Discussie

Kinderen met thuisventilatie vormen een heterogene groep wat betreft onderliggende pathologie (zie tabel 1). De patiëntenpopulaties die in de artikels beschreven worden, zijn zeer verschillend doordat elk artikel een andere focus heeft en er telkens andere in- en exclusiecriteria worden gebruikt. Deze factoren zorgen voor de nodige bias en maken het moeilijk om de studies met elkaar te vergelijken. Toch kunnen binnen de indicaties voor thuisventilatie globaal 4 grote groepen van aandoeningen onderscheiden worden. Neuromusculaire aandoeningen vormen de grootste groep (1699/3479), gevolgd door respiratoire aandoeningen (1054/3479), aandoeningen van het centraal zenuwstelsel (538/3479) en andere pathologie (188/3479). Hiernaast zijn er kinderen met een multisysteemaandoening of patiënten bij wie meerdere factoren verantwoordelijk zijn voor de respiratoire insufficiëntie. Ook binnen de kleine groep kinderen met thuisventilatie die opgevolgd worden in het UZ Gent kunnen deze 4 grote groepen van onderliggende pathologie worden onderscheiden (zie tabel 3). Binnen onze populatie vormen, net als in de literatuur, de kinderen met een neuromusculaire aandoening de grootste groep (11/18 kinderen). De precieze indicatie om te starten met thuisventilatie is afhankelijk van lokale gewoonten. In onze populatie wegen de klinische symptomen (frequente respiratoire exacerbaties, slechte slaap, slechte gewichtsevolutie) sterk door in de beslissing tot het starten van thuisventilatie. Dit maakt dat eerder gestart kan worden dan wanneer gewacht wordt tot objectieve tekenen (bloedgasafwijkingen, nachtelijke desaturaties, afwijkingen in slaaponderzoek) worden vastgesteld. Reeds in 2005 wijzen Fauroux en Lofaso er op dat hypercapnie en frequente exacerbaties, als tekenen van respiratoire insufficiëntie, vooraf worden gegaan door een periode met nachtelijke hypoventilatie. Tijdens deze periode komen symptomen als frequent wakker worden, vermoeidheid overdag en cognitieve veranderingen voor. Door tijdens deze periode een slaaponderzoek uit te voeren en de nachtelijke hypoventilatie (hypercapnie, desaturaties) aan te tonen, kan eerder met respiratoire ondersteuning gestart worden en kan de levenskwaliteit van de patiënt positief beïnvloed worden [28].

De studies van Wallis et al., Com et al., Paulides et al. en Amin et al. stellen over de tijd een duidelijke toename vast van het aantal kinderen met thuisventilatie. Redenen voor deze toename zijn de betere beschikbaarheid van ventilatietechnieken voor kinderen, de langere overleving van kinderen die thuis geventileerd worden [9] en nieuwe groepen patiënten, zoals kinderen met complexe congenitale hartafwijkingen, bij wie gestart wordt met thuisventilatie.

Door het toenemende gebruik van niet invasieve ventilatie worden steeds meer kinderen met neuromusculaire aandoeningen respiratoir ondersteund, wat heeft geleid tot een verschuiving in de onderliggende pathologie [9]. Hoewel thuisventilatie bij kinderen binnen het UZ Gent een relatief recente toepassing is, met de eerste patiënten in 2004, wordt ook hier een toename van het aantal patiënten over de tijd gezien. Waar in de eerste jaren bij 1 tot 2 kinderen per jaar gestart werd met thuisventilatie, werd nu in de laatste jaren, namelijk 2013 en 2014, gestart bij respectievelijk 4 en 6 kinderen (zie figuur 2). Of deze trend zich zal verderzetten, dient afgewacht te worden.

Het gebruik van invasieve dan wel niet invasieve ventilatie kan voor eenzelfde indicatie sterk variëren (zie tabel 2) en blijft hoofdzakelijk afhankelijk van lokale gewoonten. Net als in de meeste studies vormen ook in het UZ Gent niet invasief geventileerde kinderen de grootste groep patiënten. In tegenstelling tot wat gerapporteerd wordt, worden de 2 kinderen (van de 18) met congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom in ons centrum niet invasief geventileerd. Over welke vorm van ventilatie bij welke indicatie zijn, net als over het beste moment om met ventilatie te starten en over welke patiëntengroepen het meeste baat hebben bij respiratoire ondersteuning, slechts weinig studies beschikbaar.

Met een 5-jaarsoverleving van 87% [17] en een relatief lage incidentie van levensbedreigende complicaties [22] is thuisventilatie een relatief veilige en effectieve manier om respiratoire ondersteuning te bieden. Toch kunnen de progressie van de onderliggende pathologie of acute ziekten er niet mee voorkomen worden [16]. Kinderen met thuisventilatie blijven een kwetsbare patiëntengroep met frequente ziekenhuisopnames [15,25] en een behoorlijk risico op overlijden.

Bij het starten van thuisventilatie dienen in sommige situaties een aantal ethische overwegingen gemaakt te worden. Dit is niet het geval bij aandoeningen waarbij een positieve evolutie met een grote kans op weaning verwacht wordt, zoals bijvoorbeeld laryngomalacie. Echter, bij degeneratieve pathologie, meestal neuromusculaire aandoeningen, dient samen met de ouders en, afhankelijk van de leeftijd, de patiënt wel overwogen te worden of door het starten van thuisventilatie het leven van het kind meer kwaliteitsvol zal zijn, dan wel dat het enkel voor een verlenging van het leven zal zorgen. In dit opzicht zal in vele centra bij progressieve neuromusculaire aandoeningen wel gestart worden met niet invasieve ventilatie, maar niet met invasieve ventilatie [3,11].

Thuisventilatie hoeft niet altijd een chronische therapie te zijn, het kan ook gebruikt worden om een bepaalde, eerder korte, periode te overbruggen. Dit is bijvoorbeeld het geval bij kinderen met mucoviscidose die wachten op een longtransplantatie.

Artikels over thuisventilatie bij kinderen zijn meestal retrospectieve single centre studies waarin patiënten met thuisventilatie worden beschreven. Deze systematische literatuurstudie geeft een overzicht van de verschillende beschrijvende studies. De gebruikte artikels zijn zeer heterogeen, zowel wat betreft patiëntenpopulatie, gebruikte ventilatietechnieken, duur van de studie als de tijdsperiode waarover gerapporteerd wordt. Dit maakt het moeilijk om de resultaten van verschillende studies te vergelijken en conclusies te trekken over de effecten van respiratoire ondersteuning thuis.

Verder onderzoek is nodig om na te gaan welke ventilatiemethode het meest geschikt is bij een bepaalde indicatie en wat het beste moment is om met thuisventilatie te starten, met name vroeg starten bij het optreden van klinische symptomen dan wel starten bij het optreden van objectieve tekenen van respiratoir falen. Dit zou meer duidelijkheid kunnen brengen en hierdoor zou er een meer uniform beleid gevoerd kunnen worden. Door de uniformiteit zou vergelijking mogelijk worden en kunnen positieve dan wel negatieve effecten sneller opgemerkt worden.

Op basis van zowel deze literatuurstudie als de gegevens van de thuisventilatiepatiënten van het UZ Gent kan geconcludeerd worden dat er bij kinderen met thuisventilatie 4 grote groepen van onderliggende pathologie zijn, dat het gebruik van thuisbeademing bij kinderen toeneemt en dat het met de huidige methoden veilig en efficiënt is.

Referentielijst

- [1] Pekcan S, Aslan AT, Kiper N, Köse M, Cobanoglu N, Yalcin E, Dogru D, Ozcelik U. Home mechanical ventilation: outcomes according to remoteness from health center and different family education levels. *THE TURKISH JOURNAL OF PEDIATRICS* 2010; 52: 267-273.
- [2] Paulides FM, Plötz FB, Verweij-van den Oudenrijn LP, van Gestel JPJ, Kampelmacher MJ. Thirty years of home mechanical ventilation in children: escalating need for pediatric intensive care beds. *INTENSIVE CARE MEDICINE* 2012; 38: 847-852.
- [3] Sovtic A, Minic P, Vukcevic M, Markovic-Sovtic G, Rodic M, Gajic M. Home mechanical ventilation in children is feasible in developing countries. *PEDIATRICS INTERNATIONAL* 2012; 54: 676-681.
- [4] Chatwin M, Nickol AH, Morrell MJ, Polkey MI, Simonds AK. Randomised trial of inpatient versus outpatient initiation of home mechanical ventilation in patients with nocturnal hypoventilation. *RESPIRATORY MEDICINE* 2008; 102: 1528-1535.
- [5] Pavone M, Verrillo E, Caldarelli V, Ullmann N, Cutrera R. Non-invasive positive pressure ventilation in children. *EARLY HUMAN DEVELOPMENT* 2013; 89: S25-S31.
- [6] Racca F, Bonati M, Del Sorbo L, Berta G, Sequi M, Capello EC, Wolfler A, Salvo I, Bignamini e, Ottonello G, Cutrera R, Biban P, Benini F, Ranieri VM. Invasive and non-invasive long-term mechanical ventilation in Italian children. *MINERVA ANESTESIOLOGICA* 2011; 77(9): 892-901.
- [7] Tibballs J, Henning R, Robertson CF, Massie J, Hochmann M, Carter B, Osborne A, Stephens RA, Scoble M, Jones S, White J, Bryan D. A home respiratory support programme for children by parents and layperson carers. *JOURNAL OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH* 2010; 46: 57-62.
- [8] Mah JK, Thannhauser JE, McNeil DA, Dewey D. Being the lifeline: The parent experience of caring for a child with neuromuscular disease on home mechanical ventilation. *NEUROMUSCULAR DISORDERS* 2008; 18: 983-988.
- [9] Wallis C, Paton JY, Beaton S, Jardine E. Children on long-term ventilatory support: 10 years of progress. *ARCHIVES OF DISEASE IN CHILDHOOD* 2011; 96 (11): 998-1002.
- [10] Edwards JD, Kun SS, Keens TG, Khemani RG, Moromisato DY. Children with corrected or palliated congenital heart disease on home mechanical ventilation. *PEDIATRIC PULMONOLOGY* 2010; 45: 645-649.

- [11] Goodwin S, Smith H, Hewer SL, Fleming P, Henderson AJ, Hilliard T, Fraser J. Increasing prevalence of domiciliary ventilation: changes in service demand and provision in the South West of the UK. *EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS* 2011; 170: 1187-1192.
- [12] Racca F, Berta G, Sequi M, Bignamini E, Capello E, Cutrera R, Ottonello G, Ranieri VM, Salvo I, Testa R, Wolfler A, Bonati M. Long-term home ventilation of children in Italy: A national survey. *PEDIATRIC PULMONOLOGY* 2011; 46: 566-572.
- [13] Gregoretti C, Ottonello G, Testa MBC, Mastella C, Rava L, Bignamini E, Veljkovic A, Cutrera R. Survival of patients with spinal muscular atrophy type 1. *PEDIATRICS* 2013; 131(5): e1509-e1514.
- [14] Chatwin M, Bush A, Simonds AK. Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *ARCH DIS CHILD* 2011; 96: 426-432.
- [15] Hsia SH, Lin JJ, Huang IA, Wu CT. Outcome of long-term mechanical ventilation support in children. *PEDIATRICS AND NEONATOLOGY* 2012; 53: 304-308.
- [16] Edwards JE, Kun SS, Keens TG. Outcomes and causes of death in children on home mechanical ventilation via tracheostomy: An institutional and literature review. *THE JOURNAL OF PEDIATRICS* 2010; 157(6): 955-959.
- [17] Com G, Kuo DZ, Bauer ML, Lenker CV, Melguizo-Castro MM, Nick TG, Makris CM. Outcomes of children treated with tracheostomy and positive-pressure ventilation at home. *CLINICAL PEDIATRICS* 2013; 52(1): 54-61.
- [18] Cristea AI, Carroll AE, Davis SD, Swigonski NL, Ackerman VL. Outcomes of children with severe bronchopulmonary dysplasia who were ventilator dependent at home. *PEDIATRICS* 2013; 132(3): e727-e734.
- [19] Amin R, Sayal P, Syed F, Chaves A, Moraes TJ, MacLusky I. Pediatric long-term home mechanical ventilation: Twenty years of follow-up from one Canadian center. *PEDIATRIC PULMONOLOGY* 2014; 49 (8): 816-824; Epub 2013 Sep 2.
- [20] Divo MJ, Murray S, Cortopassi F, Celli BR. Prolonged mechanical ventilation in Massachusetts: The 2006 prevalence survey. *RESPIRATORY CARE* 2010; 55(12): 1693-1698.
- [21] Meltzer LJ, Boroughs DS, Downes JJ. The relationship between home nursing coverage, sleep and daytime functioning in parents of ventilator-assisted children. *JOURNAL OF PEDIATRIC NURSING* 2010; 25(4): 250-257.

- [22] Reiter K, Pernath N, Pagel P, Hiedi S, Hoffmann F, Schoen C, Nicolai T. Risk factors for morbidity and mortality in pediatric home mechanical ventilation. *CLINICAL PEDIATRICS* 2011; 50(30): 237-243.
- [23] Brown KA, Bertolizio G, Leone M, Dain SL. Home noninvasive ventilation What does the anesthesiologist need to know? *ANESTHESIOLOGY* 2012; 117(3): 657-668.
- [24] Onders RP, Ponsky TA, Elmo MJ, Lidsky K, Barksdale E. First reported experience with intramuscular diaphragm pacing in replacing positive pressure mechanical ventilators in children. *JOURNAL OF PEDIATRIC SURGERY* 2011; 46: 72-76.
- [25] Kun SS, Edwards JD, Davidson Ward SL, Keens TG. Hospital readmissions for newly discharged pediatric home mechanical ventilation patients. *PEDIATRIC PULMONOLOGY* 2012; 47: 409-414.
- [26] Boroughs DS, Dougherty J. A multidisciplinary approach to the care of the ventilator-dependent child at home. *HOME HEALTHCARE NURSE* 2010; 28(1): 24-28.
- [27] Toly VB, Musil CM, Carl JC. Families with children who are technology dependent: Normalization and family functioning. *WESTERN JOURNAL OF NURSING RESEARCH* 2012; 34(1): 52-71.
- [28] Fauroux B, Lofaso F. Non-invasive mechanical ventilation: when to start for what benefit? *THORAX* 2005; 60: 979-980.

Bijlage 1: Afkortingenlijst

BiPAP	bilevel positive airway pressure
BLW	bovenste luchtwegen
BPD	bronchopulmonale dysplasie
CCHS	congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom
CF	cystic fibrosis, mucoviscidose
CMD	congenitale musculaire dystrofie, ziekte van Steinert
CO ₂	koolstofdioxide
CP	cerebral palsy
CPAP	continuous positive airway pressure
CZS	centraal zenuwstelsel
DMD	Duchenne muscular dystrophy, ziekte van Duchenne
Eci	e causa ignota
kPa	kilopascal
mmHg	millimeter kwik
MPS	mucopolysaccharidose
NIPPV	noninvasive positive pressure ventilation
OSAS	obstructief slaap apneu syndroom
PaCO ₂	arteriële koolstofdioxidespanning
PaO ₂	arteriële zuurstofspanning
PCD	primaire ciliaire dyskinesie
PPV	positive pressure ventilation
SaO ₂	arteriële zuurstofsaturatie
SMA	spinale musculaire atrofie
SMARD	spinale musculaire atrofie met respiratoire distress
UZ	universitair ziekenhuis
VCHS	verworven centraal hypoventilatiesyndroom
X-SMA	X-gebonden spinale musculaire atrofie

Bijlage 2: Korte beschrijving vermelde pathologie, alfabetisch gerangschikt

Gebaseerd op: Kliegman R.M., Stanton B.F., St. Geme III J.W., Schor N.F., Behrman R.E. Nelson Textbook of Pediatrics 19th edition. Elsevier Saunders, Philadelphia, 2011.

Achondroplasie

Skeletdysplasie met korte ledematen, lange smalle thorax, groot hoofd met midfaciale hypoplasie en prominent voorhoofd.

Alfadystroglycanopathie

Defect in de glycosylering van het eiwit alfadystroglycaan waardoor structurele instabiliteit van de spieren met oog-, hersen- en spierafwijkingen tot gevolg.

Arnold-Chiari malformatie

Aangeboren malformatie met hernatie van de cerebellaire tonsillen door het foramen magnum met caudaalwaartse verplaatsing van het vierde ventrikel. Hypoventilatie bij mensen met een Arnold-Chiari malformatie ontstaat door directe druk op de ademhalingscentra of hersenstamkernen of als gevolg van de verhoogde intracraniale druk door hydrocefalie.

Arthrogryposis

Arthrogryposis multiplex congenita is een beschrijvende term en wijst op aangeboren misvorming en bewegingsbeperking van gewrichten met spiercontracturen.

Bronchopulmonale dysplasie (BPD)

Is een vorm van chronisch longlijden die ontstaat in de neonatale periode. Bij wat men 'old BPD' noemt, ontstond de structurele longschade door postnatale blootstelling aan zuurstof en mechanische ventilatie. 'New BPD' komt voor bij meer immature pretermen en is het gevolg van een stop in de longontwikkeling in een vroeg stadium door antenatale blootstelling aan onder andere steroïden, chorioamnionitis.

Cerebral palsy (CP)

Diagnostische term die duidt op een groep aandoeningen met permanente stoornissen in houding en beweging, vaak gepaard gaand met beperkingen op vlak van cognitie, communicatie en gedrag.

Congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom (CCHS)

Een zeldzame aandoening waarbij tijdens slaap alveolaire hypoventilatie optreedt en er ook in wakkere toestand geen respiratoire reactie is op hypercarbie of hypoxemie. Dit als gevolg van autonome dysregulatie. Het PHOX2B-gen is de ziekte bepalende mutatie voor deze aandoening. Wordt ook syndroom van Ondine genoemd.

Congenitale musculaire dystrofie (CMD)

De ziekte van Steinert is de tweede meest voorkomende spierdystrofie. Ze wordt autosomaal dominant overgeërfd en de ernst wordt bepaald door het aantal CTG-repeats op chromosoom 19. Typisch hebben deze kinderen een tentvormige bovenlip, dunne wangen en een concaviteit ter hoogte van de temporale spieren. Er treedt een progressieve atrofie op van de distale spieren, meest opvallend ter hoogte van de handen. Bij de congenitale vorm, meest ernstige vorm, van de ziekte van Steinert zijn er van bij de geboorte contracturen, klompvoeten en een gegeneraliseerde hypotonie.

Goldenharsyndroom

Ontwikkelingsstoornis van het eerste en tweede kieuwbooggebied met congenitale onderontwikkeling van bovenkaak, onderkaak, uitwendig oor en middenoor aan één zijde.

Jeune syndroom

Autosomaal recessieve aandoening leidend tot totale rigiditeit door verbening van het kraakbeen.

Merosinedeficiëntie

Vorm van congenitale spierdystrofie.

Motorneuronziekte

Andere aandoeningen van de motorneuronen dan SMA zijn zeldzaam bij kinderen. Poliomyelitis was vroeger frequent voorkomend, echter sinds de verplichte vaccinatie is dit zeer zeldzaam. Een juveniele vorm van amyotrofe lateraal sclerose met verlies van functie van upper en lower motorneuronen is eveneens zeldzaam.

Mucolipidosen

Deze aandoeningen (I-cell disease, pseudo-Hurler polydystrophy) ontstaan als gevolg van het abnormale transport en accumulatie van lysosomale enzymen in de extracellulaire matrix.

Mucopolysaccharidose (MPS)

Mucopolysaccharidosen zijn erfelijke, progressieve aandoeningen door mutaties in genen die coderen voor lysosomale enzymen die nodig zijn om glycosaminoglycanen af te breken. Bij deze ziekten is er een intralysosomale accumulatie van glycosaminoglycanen met negatief effect op de celfunctie. Er zijn verschillende vormen beschreven, onder andere ziekte van Hurler (MPS I), ziekte van Hunter (MPS II), ziekte van Sanfilippo (MPS III), ziekte van Morquio (MPS IV), ziekte van Maroteaux-Lamy (MPS VI), Sly syndroom (MPSVII).

Mucoviscidose (CF)

Erfelijke multisysteemaandoening gekenmerkt door dysfunctie van het cystic fibrosis transmembrane conductance regulator protein. Taaie secreties veroorzaken obstructie en infectie van de luchtwegen en exocriene pancreasinsufficiëntie.

Multicore myopathy

Myopathie met hypotonie vanaf zuigelingenleeftijd, proximale spierzwakte en spieratrofie, waarbij ook de faciale spieren en nekflexoren aangetast zijn.

Multiple sclerosis (MS)

Chronisch demyeliniserende aandoening van de hersenen, het ruggenmerg en de oogzenuwen gekenmerkt door in opstoten voorkomende episodes van neurologische verschijnselen.

Myastenia gravis

Chronische aandoening gekenmerkt door snelle vermoeibaarheid van gestreepte spieren als gevolg van een verminderde responsiviteit van de postsynaptische spiercelmembraan op acetylcholine door een verminderd aantal acetylcholinereceptoren. Ptosis, dysfagie, faciale zwakte zijn de opvallendste kenmerken. De congenitale vorm is een zeldzame aandoening met begin bij geboorte of vroeg neonataal gekenmerkt door hypotonie, ophthalmoplegie, ptose, dysfagie, zwakke schrei, faciale zwakte, veralgemeend snelle spierversmoeibaarheid en soms respiratoire insufficiëntie.

Nemaline rod myopathie

Myopathie waarbij staafvormige structuren in de spiervezels worden gezien bij microscopie met speciale kleuringen. De neonatale vorm is fataal als gevolg van respiratoir falen van bij de geboorte. Bij de infantiele vorm is er een gegeneraliseerde hypotonie. De juveniele vorm is de mildeste, hierbij komt respiratoir falen niet voor.

Neurofibromatosis (NF)

Neurofibromatosis type 1 en type 2 zijn autosomaal dominante neurocutane aandoeningen. Café-au-lait vlekken zijn het meest typische kenmerk van de aandoening. Hiernaast komen ook neurofibromata, Lisch noduli, opticus glioma en axillaire of inguinale freckling voor.

Obstructief slaap apneu syndroom (OSAS)

Respiratoire aandoening gekenmerkt door herhaalde episodes van obstructie van de bovenste luchtwegen tijdens slaap, resulterend in apneu of hypopneu. De obstructie is meestal het gevolg van een anatomische of functionele vernauwing van de bovenste luchtwegen.

Prader-Willi-syndroom

Genetische aandoening met obesitas, mentale retardatie, spierhypotonie en hypogonadotroop hypogonadisme.

Primaire ciliaire dyskinesie (PCD)

Erfelijke aandoening gekenmerkt door verminderde ciliaire functie met longproblemen, frequente middenoorontstekingen, situs inversus en infertiliteit tot gevolg.

Pulmonaal alveolaire proteïnose (PAP)

Zeldzame oorzaak van interstitieel longlijden met intra-alveolaire accumulatie van surfactant.

ROHHAD-syndroom

Het acroniem beschrijft de algemene sequentie van presenterende symptomen van deze zeldzame aandoening en staat voor rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction, hypoventilation and autonomic dysregulation.

SMARD

Spinale musculaire atrofie met respiratoire distress.

Spierdystrofie

Spierdystrofie verwijst naar een groep aandoeningen. Het is een primaire myopathie met progressief verloop door degeneratie van spiervezels en heeft een genetische basis. In deze groep horen onder andere ziekte van Duchenne, ziekte van Becker, Emery-Dreifuss spierdystrofie, ziekte van Steinert, merosinedeficiëntie, limb-girdle muscular dystrophy, facioscapulohumeraal syndroom.

Spinale musculaire atrofie (SMA)

Degeneratieve aandoening van de motorneuronen met spieratrofie tot gevolg welke begint in de foetale periode en verder toeneemt na de geboorte. SMA type 1, ook wel ziekte van Werdnig-Hoffmann genoemd, is de meest ernstige, infantiele, vorm en manifesteert zich door ernstige hypotonie. De prognose is slecht met een mortaliteit van 65% voor de leeftijd van 2 jaar. SMA type 2 is de laat infantiele vorm, hierbij is de spierzwakte trager progressief. De meer chronische of juveniele vorm is SMA type 3 of ziekte van Kugelberg-Welander.

Triose fosfaat isomerase deficiëntie

Autosomaal recessieve aandoening met hemolytische anemie, hartafwijkingen, cerebrale aantasting en pyramidale verschijnselen. Patiënten overlijden meestal op jonge leeftijd.

Ziekte van Duchenne (DMD)

De meest frequente erfelijke neuromusculaire aandoening, wordt X-gebonden overgeërfd. Kenmerkend zijn de progressieve spierzwakte, met positief teken van Gowers, en hypertrofie van de kuit. Ook is er een geassocieerde cardiomyopathie en een intellectuele beperking.

Ziekte van Pompe

Glycogeenstapelingsziekte type 2 wordt veroorzaakt door deficiëntie van acid alfa-1,4-glucosidase, een enzym verantwoordelijk voor de afbraak van glycogeen in de lysosomen. Dit enzymdefect heeft lysosomale stapeling van glycogeen tot gevolg, met het meeste aantasting van hartspierweefsel, skeletspieren en gladde spieren. De ernst van aantasting en leeftijd van manifestatie verschilt: infantiele, juveniele en adulte vorm.

