

flest taler for en lidelse i det autonome nervesystem.

Ved gjennomgang av litteraturen må det konkluderes, at der må vejledes individuelt med hensyn til respirationsovervåkning i hjemmet. Der kan ikke gives faste regningslinjer for, hvilke barn der bør monitoreres, hvor længe og med hvilken utrustning. Den her anvendte pneumatiske monitor synes at være relevant, men man kunne overveje et apparat, der kunne programmeres til alarm etter noget lengere apnoe, ikke 20 sekunder, men for eksempel 30 eller 40 sekunder.

Man kan vælge at betrakte den beskrevne sygehistorie som fabrikeret af familien. Omvendt kan man også mene, at barnet har vært i yderste livsfare, spesielt ved det første anfald, men også ved enkelte af de følgende.

Manuskriptet ble godkjent 13.7.2005.

Litteratur

1. Krous HF, Beckwith JB, Byard RW. Sudden infant death syndrome and unclassified sudden infant deaths: a definitional and diagnostic approach. *Pediatrics* 2004; 114: 234–8.
2. Farrell PA, Weiner GM, Lemons JA. SIDS, ALTE, apnea, and the use of home monitors. *Pediatr Rev* 2002; 23: 3–9.
3. Gozal D. Congenital central hypoventilation syndrome: an update. *Pediatr Pulmonol* 1998; 26: 273–82.
4. Becker-Christensen F, Dalager Andersen P, Wanscher M et al. Ondine's syndrome – kongenit centralt alveolært hypoventilasjonssyndrom. København: Danish Paediatric Society, 1990.
5. Vanderlaan M, Holbrook CR, Wang M et al. Epidemiologic survey of 196 patients with congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2004; 37: 217–29.
6. Croaker GDH, Shi E, Simpson E et al. Congenital central hypoventilation syndrome and Hirschsprung's disease. *Arch Dis Child* 199; 78: 316–22.
7. Weese-Mayer DE, Silvestri JM, Marazita ML. Congenital central hypoventilation syndrome: inheritance and relation to sudden infant death syndrome. *Am J Med Genet.* 1993; 47: 360–7.
8. Silvestri JM, Chen ML, Weese-Mayer DE et al. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome: the next generation. *Am J Med Genet.* 2002; 112: 46–50.
9. Ribas-Salguero JL, Pasaro-Dionisio MR, Ribas-Serna J. Central chemoreceptors and sudden infant death syndrome. *Rev Neurol* 2004; 39: 555–64.
10. Harper RM, Macey PM, Woo MA et al. Hypercapnic exposure in congenital central hypoventilation syndrome reveals CNS respiratory control mechanisms. *J Neurophysiol* 2005; 93: 1647–58.

Kommentar

Autonom dysfunksjon – en oversett patofysiologisk mekanisme?

Historien om barnet med apné er lærerik på flere måter. Et av de viktigste generelle poengene favnes av ordene «autonom dysfunksjon».

Det autonome nervesystemet har avgjørende betydning for korttidsregulering av organfunksjon. Afferente nevroner står i kontakt med reseptorer som registrerer forhold i kroppens indre, blant annet temperatur, arterielt blodtrykk og partialtrykket av blodgasser. Sanseinformasjonen formidles hovedsakelig til retikulærsubstansen og nærliggende områder i hjernestammen. Fra disse overordnede kontrollsentrene går det efferente nevroner til glatt muskulatur, hjertemuskulatur og kjertler, slik at organfunksjonen kan justeres.

Til tross for denne fysiologiske nøkkelfunksjonen har man overraskende dårlige kunnskaper om hvilken rolle det autonome nervesystemet spiller ved sykdom (1). Visse sjeldne lidelser hos barn, som Ondines forbannelse, kuldeindusert svettesyndrom og Retts syndrom, er i denne sammenhengen interessante som «lyskastersykdommer». Det kliniske bildet ved alle disse tilstandene tyder på omfattende autonom dysfunksjon (2).

Den patofysiologiske betydningen av autonom dysfunksjon er imidlertid ikke begrenset til pediatriiske sjeldenheter. For eksempel er primær hypertensjon forbundet med endringer i den autonome

kontrollen av blodtrykket, men noen presis etiologisk forståelse har man ikke (3). Endringer i hjertets autonome regulering har prognostisk betydning ved hjertesykdom, men de underliggende mekanismene er uavklarte. Autonom nevropati er et velkjent problem ved langt fremskredet diabetes – en lett autonom dysfunksjon kan imidlertid påvises allerede få år etter sykdomsdebut, noe man foreløpig ikke kjenner konsekvensene av (4). Forstyrrelser i urinblærens autonome funksjon er en viktig prognostisk markør hos hjerneslagpasienter, uten at man vet hvorfor. Endelig er det holdepunkter for å tro at autonom dysfunksjon kan være et viktig element i patofysiologien ved uforklarlige tilstander som fibromyalgi og kronisk utmattelsessyndrom (5).

Denne kunnskapsmangelen forklares delvis av metodologiske problemer – autonom nerveaktivitet er rett og slett vanskelig å måle. Elektrofysiologiske metoder, f.eks. mikroneurografi, er teknisk krevende og har hittil hatt begrenset nytteverdi i humane studier. Nevrokjemiske metoder, som måling av katekolaminer i plasma, er ofte for upresise. Størst suksess har man hatt med å bruke endeorganfunksjon, for eksempel spontane fluktuasjoner i blodtrykk og hjertefrekvens, som et indirekte mål på autonom kontroll (1, 3). Men også slike metoder har sine klare begrensninger.

Det er altså et stort behov for forskning, både når det gjelder basalfaglig metodeutvikling og i forhold til ulike kliniske problemstillinger. Grundig kartlegging av utvalgte «lyskastersykdommer», som Ondines forbannelse, kan være én fruktbar innfallsvinkel.

Vegard Bruun Wyller

vegard.bruun.wyller@rikshospitalet.no
Barneklubben
Rikshospitalet
0027 Oslo
og
Avdeling for fysiologi
Universitetet i Oslo

Litteratur

1. Goldstein DS. The autonomic nervous system in health and disease. New York: Marcel Dekker, 2001.
2. Julu POO, Kerr AM, Apartopoulos F et al. Characterisation of breathing and associated central autonomic dysfunction in the Rett disorder. *Arch Dis Child* 2001; 85: 29–37.
3. Sevre K, Rostrop M. Undersøkelse av hjertefrekvensvariabilitet og baroreseptorsensitivitet. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2001; 121: 3059–64.
4. Rollins MD, Jenkins JG, Carson DJ et al. Power spectral analysis of the electrocardiogram in diabetic children. *Diabetologia* 1992; 35: 452–5.
5. Wyller TB, Wyller VB. Fibromyalgi, vannlating og etablerte sannheter. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2005; 125: 14.