

# Das Undine- Syndrom (CCHS)

Definition, Diagnose, Therapie,  
Aussichten und Ansprechpartner

## Was ist das Undine-Syndrom?

Das kongenitale zentrale Hypoventilationssyndrom (Congenital Central Hypoventilation Syndrom – CCHS [Undine-Syndrom]) ist eine seltene angeborene Erkrankung des zentralen Nervensystems. Schätzungsweise tritt das CCHS-Syndrom bei einer von 50.000-200.000 Lebendgeburten auf. Die Erkrankung ist eine alveoläre Hypoventilation, aufgrund einer unzureichenden autonomen zentralen Kontrolle der Atmung und einer globalen autonomen Dysfunktion.

Es handelt sich dabei um eine Störung der zentralen CO<sub>2</sub>-Chemorezeptorsensitivität. Diese CO<sub>2</sub>-Sensitivität bzw. Atemantwort eines CCHS-Patienten auf eine Hyperkapnie und/oder Hypoxie im Blut ist typischerweise im Wachzustand eingeschränkt, aber oft noch ausreichend. Im Schlaf oder bei zusätzlichen Erkrankungen ist die Atemantwort in unterschiedlichem Ausmaß weiter verringert, sodass CCHS-Patienten beatmet werden müssen.

Es gibt unterschiedliche Schweregrade des CCHS-Syndroms. Je nach Ausprägung kann die Atemfunktion auch im Wachzustand vermindert sein bzw. fehlen. Zudem können auch mehrere Funktionen des autonomen Nervensystems betroffen sein, bspw. die Regulation des Blutdrucks, der Herzfrequenz, der Körpertemperatur, der Darmtätigkeit, der Blasenfunktion oder der Schweißdrüsen. Die Ausprägung dieser Symptome der CCHS-Patienten ist höchst unterschiedlich.

## Ursache

Mutationen des PHOX2B-Gens wurden 2003 als einer der Hauptursachen für CCHS identifiziert, meistens durch Spontanmutationen. Allerdings gibt es eine Untergruppe von Patienten mit einem CCHS-Phänotyp, die keine Mutation im PHOX2B-Gen aufweisen. Es können also in einigen Fällen andere Gen-Mutationen für CCHS verantwortlich sein.

Bei den PHOX2B-Mutationen wird zwischen PARM und NPARM unterschieden. Oftmals wird das CCHS unmittelbar nach der Geburt entdeckt; es gibt aber auch milde Formen des CCHS, die dann zu einer späteren Diagnose führen („late onset“).

## Diagnose

Zur Diagnosefindung sollte eine Beurteilung der Spontanatmung während des Schlafes sowie während des Wachzustands durchgeführt werden. Zur Bestätigung der Verdachtsdiagnose gehören folgende Untersuchungen:

- Genetisches Elektrophorese-Screening (Sensitivität 95%) und PHOX2B-Sequenzierung um eine Untergruppe von NPARMs detektieren zu können
- Polysomnographie zur Einschätzung der Hypoventilation
- CO<sub>2</sub>-Belastungstest u. ggf. O<sub>2</sub>-Belastung
- Capnometrie zur Einschätzung der Hypoventilationsneigung im Wachzustand

## Therapie und Aussichten

Das CCHS ist nach heutigem Wissenstand nicht heilbar. Patienten mit dieser seltenen Erkrankung müssen ein Leben lang im Schlaf und ggf. auch im Wachzustand beatmet und überwacht werden. Nachuntersuchungen u.a. im Schlaflabor, am Herz-Kreislauf- und Verdauungssystem sowie an den Augen müssen je nach Patienten und Ausprägung 1-2 Mal jährlich erfolgen.

CCHS-Patienten sind abhängig von Beatmungsmaschinen und Monitoren, können aber dank der modernen Beatmungsmöglichkeiten ein weitestgehend normales und produktives Leben führen.

Aus diesem Grund ist es äußerst wichtig, eine frühe Diagnose durch Fachärzte und Spezialisten festzustellen und regelmäßig Routinekontrollen durchzuführen.

## Ansprechpartner und weitere Informationen

CCHS ist eine seltene Erkrankung, die eine spezialisierte medizinische Betreuung erfordert. Es ist wichtig, sich an Fachärzte zu wenden, die Erfahrung mit dieser Erkrankung haben. Eine der wenigen Kliniken in Deutschland, die auf CCHS spezialisiert sind, ist die Kinderklinik des Klinikums Dritter Orden am Standort München-Nymphenburg. CCHS-Patienten aus Deutschland und den benachbarten deutschsprachigen Ländern werden dort in der von Chefarzt Prof. Dr. Florian Hoffmann

geleiteten Klinik für Kinder- und Jugendmedizin behandelt. Daneben steht Ihnen auch das CCHS-Zentrum für Kinder und junge Erwachsene unter der Leitung von Oberärztin Panagiota Chaitidou-Kolb als Ansprechpartner zum Thema CCHS-Syndrom zur Verfügung, das an die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Klinikums Dritter Orden angehängt ist. Weitere Informationen und eine Liste spezialisierter Kliniken finden Sie auf unserer Webseite oder können bei Ihrem behandelnden Arzt erfragt werden.

Klinikum Dritter Orden München-Nymphenburg  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Kinderschlaflabor  
Zentrum für außerklinische Beatmung  
CCHS-Zentrum  
Menzinger-Str.44  
80638 München

Ansprechpartnerinnen:  
Oberärztin Panagiota Chaitidou-Kolb, Leitung  
des CCHS-Zentrums am Klinikum Dritter Orden  
München-Nymphenburg  
Sekretariat:  
Ulrike Fresenius, Natascha Benn  
KinderHeimbeatmung@dritter-orden.de  
Fax: 089/ 1795 993 2601  
[www.dritter-orden.de/leistungen/kinder-jugendmedizin/cchs\\_undine.php](http://www.dritter-orden.de/leistungen/kinder-jugendmedizin/cchs_undine.php)



**KLINIKUM DRITTER ORDEN**  
**MÜNCHEN-NYPHENBURG**  
AKADEMISCHES LEHRKRANKENHAUS

Für betroffene Familien steht die „Selbsthilfegruppe Undine Syndrom e.V.“ für weitere Informationen und Unterstützung zur Verfügung:

Wilhelm-Furtwänglerstraße 17  
68259 Mannheim

Tel.-Nr. 0261-7980-455

E-Mail: [info@undine-syndrom.de](mailto:info@undine-syndrom.de)

[www.undine-syndrom.de](http://www.undine-syndrom.de)



Quellen:

1. "Zentrales Hypoventilationssyndrom - Informationsbroschüre für Patienten und Pflegepersonal". EUCHS Consortium. Ausgabe V1.2. November 2012.
2. "Das Undine-Syndrom". Serie Orphan Diseases (Teil 4). Deutsche Medizinische Wochenschrift. 135, Nr. 24 (2010).
3. [www.undine-syndrom.de](http://www.undine-syndrom.de)
3. "Das Kongenitale Zentrale Hypoventilations-Syndrom". Vortrag vor der DGSM-Tagung 2011. Matthias Frerick. 2011.