

Down-Syndrom, OSAS und HAPE

In *High Alt. Med. Biol* 9(2): 179-181; 2008 wird von *Richalet et al.* über einen 24-jährigen Patienten mit Down- und obstruktivem Schlaf-Apnoe-Syndrom (OSAS) berichtet. Der übergewichtige junge Mann (BMI 37.8) wurde wegen eines in *La Plagne* (2.000 m) in der Früh des 3. Aufenthaltstages aufgetretenen HAPE im Krankenhaus *Moutiers* (500 m) stationär aufgenommen. Anamnestisch ergab sich ein operierter Ventrikelseptumdefekt im Alter von 7 Jahren, eine substituierte Hypothyreose und höhergradige Adipositas, sowie ein obstruktives Schlaf-Apnoe-Syndrom mit durchschnittlich 42 obstruktiven Apnoen bzw. Hypopnoen/Stunde; letztere wurden mit CPAP behandelt. Der Patient hatte allerdings die nächtliche CPAP-Therapie während seines Aufenthaltes in *La Plagne* verweigert.

Echokardiographisch ergaben sich normale Ruheparameter mit einer linksventrikulärer EF von 60%, einem normokinetischen rechten Ventrikel und einem geschätzten systolischen Pulmonalarteriendruck von 30 mm, wobei unter Belastung ein Anstieg auf 45 mm Hg registriert wurde. Ein *High-Altitude Stimulation Test* (HAST) mit einer zusätzlichen Belastung von 60 Watt entsprechend einer Höhe von 3.300 m erbrachte einen deutlichen Abfall der arteriellen Sauerstoffsättigung des Hämoglobins auf 60% sowie eine pathologisch erniedrigte hypoxische Atemantwort (HVR), was auf einen Defekt peripherer Chemorezeptoren unter Hypoxie zurückzuführen sein dürfte.

Patienten mit *Down-Syndrom* einschließlich Erwachsener ohne kardiale Dysfunktion und regulärer körperlicher Aktivität haben auch in mittlerer Höhe ein erhöhtes Risiko für HAPE, vor allem dann, wenn zusätzlich ein OSAS, eine extreme Fettleibigkeit und/oder eine niedrige Chemorezeptorempfindlichkeit bestehen. Diese Beobachtung ist deshalb von Relevanz, da heute immer mehr Pat. mit *Down-Syndrom* am Freizeitsport einschließlich Alpenschifahren und Bergsteigen teilnehmen.