

OTONOMİK SINİR SİSTEMİ

Otonomik sinir sistemi, kalp atışları, soluma, sindirim, iç ifrazat, işeme ve üreme fonksiyonları gibi otomatik vücut fonksiyonlarını kontrol eder. Sinir impulsları ya beyin gövdesinde yada omurilikte başlar ve organlara doğru yayılır. RS'de, otonomik sinir sistemi tarafından düzenlenen birçok fonksiyon yetersiz kontrol edilir, düzensiz yada karasızdır, soluma, uyku, tükürük salgılama, kalp atışı, yutma, bağırsak hareketi ve vasomotor (kan damarlarını büzücü yada genişletici) kontrolü gibi.

Otonomik sinir sistemi "dövüş yada kaç" tepkisi diye bilinen klasik durumda önemlidir. Korktuğumuz zaman, birçok fizyolojik tepki aynı anda yer alır. Kalp atışı hızlanır, kan basıncı artar, göz bebekleri genişler, akciğerlerdeki bronchiol'ler genişler ve sindirim sistemi neredeyse durur çünkü kan, duruma tepki göstermemiz için beyne ve kaslara yönlendirilir.

Kalbin ve ciğerlerin aktiviteleri beyin gövdesindeki sinir hücrelerinin etkisi altındadır. Bunlar, vücudun her yerindeki kan damarları ve sindirim sistemini besleyen otonomik sistemin bir bölümünü oluştururlar. Otonomik sinir sistemi iki bölümden oluşur. **Sempatik** sinir sistemi ani meydan okumalarla baş etmemiz için kan basıncını ve kalp atışını (nabız) yükseltir. Sempatik sistem uyarıldığında heyecanlanırız, yüzümüz kızarır ve dikkatimiz artar "dvüşmek yada kaçmak" için hazır hale geliriz. Bunun karşılığında **parasempatik** sinir sistemi, sempatik sinir sisteminin aşırı etkilerini durdurmak için bir doğal fren olarak hareket eder.

SOLUMA

RS'de bölümsel, anormal soluma şekilleri sık görülür. Soluma düzensizlikleri belirgin, yada bazı vakalarda o kadar belirsiz olur ki ebeveynler tarafından farkedilmez. Bu şekiller RS'li kız heyecanlandığında (ajite olduğunda) daha abartılı görülür. Düzensiz soluma şekilleri sık olarak okul öncesi çağda başlar ve yetişkinlikte karakter değiştirebilir.

Anormal soluma şekilleri arasında **hiperventilasyon**, **soluk tutma**, **apnea** ve **hızlı ve sık** soluma sayılabilir. Bu anormal soluma şekilleri her kızda, tip, sıklık ve yoğunluk açısından farklılık gösterebilirler.

Soluma genellikle uyanıkken anormal olmaya ve uyurken normal olamaya eğilimlidir. Soluma , duygusal yada fiziksel stres altındayken daha düzensiz hale gelir. Bu anormalliklerin, beyin gövdesinin soluma merkezindeki zayıf koordinasyonun sonucu olduğu gibi görülmektedir.

HİPERVENTİLASYON

Ebeynler tarafından sıklıkla farkedilen soluma şekillerinden en göze çarpanı hızlı,derin soluklarla aşırı soluma dönemleridir. Bu tür hiperventilasyonlar sık sık apnea adı verilen, solumanın kesilmesi ise bölünür. Bu şekilde aşırı soluk aldığı zaman, artan el hareketleri, genişleyen gözbebekleri, artan kalp atışı, sallanan vücut hareketleri ve artan kas tonu ile ajite olmuş (olumsuz şekilde heyecanlanmış) görünür.

NEFES TUTMA

Soluk tutma durumlarında soluk alır ve tutar ki bu zaman içerisinde soluma durmuş olur. Kandaki oksijen doyması, normal olarak 97% yada daha fazla iken RS'de çokça azalmıştır, bazan 50%'ye kadar düşebilir.

Soluk tutma ve hiperventilasyon iki ayrı hakettir. Soluğunu tuttuğu zaman havayı içine çeker, içinde tutar ve karnı dışarı çıkık durur. Hiperventilasyon durumunda havayı içine alır ve hemen ve tekrar tekrar dışarı üfler. Benim kızım ikisinide yaptı ve arada kesin bir fark var.

Katie nefesini tuttuğu zaman, karnı dışarı çıkmış şekilde gülümsüyor ve çok eğleniyormuş gibi etrafına bakıyor. Tek görebildiğimiz şey bu olurken hiçbirşeye konsantre olamadığı ve havayı

dışarı verdiğinde birkaç saniye için aklının karıştığı. Sonra hiperventilasyona başlıyor. Onun maviye döndüğünü hiç görmedik ama nefesini bu kadar uzun tutabilmesine inanamıyoruz! Birgün onunla birlikte bunu yapmaya çalıştım ve neredeyse bayılıyordum.!

HAVA YUTMA

Birçok kişi stres altındayken veya hızlı yemek yerken, çiğnemedi yutarken yada sakız çiğnerken rutin olarak hava yutar. Kalp yanması gibi gastrointestinal (sindirim ve bağırsak) bir rahatsızlık duyulduğunda sık sık hava ve tükürük yutmak biraz rahatlık verebilir çünkü bu, mideye belirli miktarda hava girmesiyle sonuçlanır. Yutulan havanın çoğu ya geçirmek yoluya ağızdan çıkar yada küçük bağırsağa geçer. Hava mideden çıktığında bağırsak gazı olarak dışarı çıkmadan önce bağırsağın tüm uzunluğunu katetmelidir. Çoğu insanda bu sorun olmaz. Ancak alınan havanın hacmi ciddi ise komplikasyonlara yol açabilir.

Aerophagia havanın yutulmasıdır. RS'li bir çok kız nefes tutma sonucunda karında genişlemeye yol açan aşırı miktarda hava yutarlar. Karınları çok şiş ve sert hale gelir.

Meghan nefesini tutuyor ve karnını dışarı çıkarıyor. Ayrıca hiperventilasyon da yapıyor. Soluğunu tutuyorken başka hiçbirşey yapmaz. Eğer öğretmenleri ile çalışıyorsa onlar nefes verene kadar beklemeleri gerektiğini bilirler aski halde tepki alamazlar. Bu sanki gücünü ve konstantrasyonunu yeniden kazanmak için içine dönme ihtiyacı duyuyor gibi.

Sherry eskiden çok fazla hava yutardı. Küçük yan tarafları dışarı çıkar ve sanki neredeyse yanlarından "oklar" çıkacak gibi olurdu-Demek istediğim, küçük karnı neredeyse elmas şekli alırdı. Havayı çıkarmak için ya mide kenarlarına hafifçe bastırarak (onu oturtuduk ki eğer "ekşi geçirirse" boğulamasın) yada büyük bir geçirti almak için hafifçe yukarı doğru bir hareketle ovardık. Bu onu biraz rahatlatırdı. Artık öyle hava yutmuyor ve birkaç yıldır yutmadı. Bu, en çok o 5 veya 6 yaş civarındayken bir sorundu.

APNEA

Merkezi apnea, nefesini verip yeni bir nefes almadığı zaman solumanın geçici olarak kesilmesi ile oluşur. Bu, RS'li kızlar uyanık olduğu zaman sık sık olur. Nefesini tuttuğu zaman oksijen seviyeleri düşer. Bazen dudakları maviye dönebilir ve hatta kısa süreli bilinç kaybı bile olabilir. Ancak genellikle kendi başına tekrar solumaya başlar. Eğer oksijen seviyesi anoxia olarak bilinen bir seviyeye kadar düşerse, apnea ciddi olabilir. Bu durum tipik olarak RS'de görülmez.

Ashley çok fazla apnea ve nefes tutuma yaşadı. Benim düşünceme göre, apnea ile karşılaştırıldığında nefes tutma daha az ciddi. Nefes tutmada Ashley normalde karnını dışarı çıkarır sonra nefes verir ve midesi normale döner. Apnea da karnını çıkarmak yok. Dudakları her zaman mavi ve tekrar soluk almaya başladığında nefes nefese kalır. Tırnaklarıda mviye dönüşebilir. Apneası çok daha şiddetli ve sinirli görünüyor ama nefesini tuttuğunda genellikle gayet iyi görünür, hatta bazen gülümser. Apnea, olduğu zaman , Ashley'yi hiç bir şey yapamaz hale getiriyor.

VALSALVA'NIN MANEVRASI

Valsalva'nın manevrası, içine uzun uzun nefesler çektiği ve havayolu kapalı iken onları dışarı çıkarmak istediği zaman yer alır. Bu kan basıncında ve kalp atışında ani değişikliğe yol açar.

Nasıl oluyorda soluma o uyanikken bu kadar anormal ve o uyuduğu zaman bu kadar normal olabiliyor?

Rett sendromunda düzensiz soluma genellikle sadece o uyanikken olur ve uyku esnasında genellikle olmaz. Uyanık olduğu zaman anormal soluma durumları muhtemelen soluma mekanizmalarını düzenleyen nöronların olgunlaşmamış olmasından kaynaklanır. Uyuduğumuz zamanlarda vücut fonksiyonundaki değişiklikler düzenli ve sürekli soluk almamızı sağlar. RS'li bazı

kızlarda uyku esnasında görülen anormal soluma genellikle engel olan tipte olup genellikle şişen bademciklerden kaynaklanır. Havayolunun engellenmesi soluma geçitlerinde olan mekanik problemler yüzünden olabilir. Ağızdan soluma, horlama ve sık görülen kulak iltihapları kızınızın bir kulak burun boğaz uzmanı tarafından değerlendirilmesi gereken bir problemi olduğuna işaret edebilir.

Soluma problemleri onun sağlığı için tehlikeli midir?

İzlemeleri telaşlandırıcı olabilir ve onu bir şekilde rahatsız edebilirler ama kalıcı hasar bıraktıkları düşünülmektedir. RS'de sık görülen, uyku esnasında normal solumanın niçin EEG anormalliğine yol açtığı ve uyanırken görülen anormal solumanın neden EEG'de normal olduğu bilinmemektedir. Uyku sırasında solumanın kesilmesi RS'de tipik olarak görülen bir şey değildir. Ancak eğer çocuğunuzun uyku halinde kısa süreler için nefes alması duruyorsa doktoruyla görüşmelisiniz. Hava yolu engellemesi olmadığını anlamak için test edilmesi gerekebilir. Bu RS'den ayrı, tedavisi olan bir problemdir.

Bir apnea monitörü kullanmalı mıyız?

Uyku halindeyken nefesi düzenli olduğundan monitör gerekli değildir. Gün içinde apne o kadar sıklıkla oluşabilirki takip etmesi zor olur. Ancak bazı aileler içlerinin rahat olması için o uyurken monitör kullanırlar.

Soluma problemleri için oksijen alması gerekir mi?

Eğer kronik ve uzun süreli olur ise oksijen yetersizliği hayati tehlike oluşturabilir. Nefeslerini tutan çoğu RS'li kızın oksijen akışları tehlikeli olacak şekilde azalmış değildir. Ancak kronik oksijen eksikliği olduğunda ve oksijen seviyeleri bir saate 15 kereden fazla düşerse, oksijen faydalı olabilir. Bu muhtemelen gerekli değildir ama içinizin rahat olması açısından yardımcı olabilir.

Lauren'in oksijen doygunluğu 17%'ye kadar düştü. Sonuç olarak aşırı derecede sağlıksızdı. Ayrıca hiç enerjisi kalmamıştı, bayıldı ve kendini incitti. 4 yıldan fazla süre için hergün 24 saat dakikada 3 litre oksijene ihtiyaç duydu. Lauren'in oksijene ihtiyacı vardı. İlave oksijenle çok daha sağlıklıydı. Neredeyse yaptığı her şeyi oksijenle daha iyi yapıyordu. Oksijen Lauren'i 100% oksijen doygunluğunun yanına bile getirmede. Buna rağmen gerekliydi ve ona çok yardımcı oldu. Bunun hakkında bilgi aldığımız için çok mutluyuz. Daha önceleri defalarca söylediğim gibi, her kızın ara sıra oksijen doygunluğu için test olmasını umuyoruz. Şimdi Lauren'in artık ilave oksijene ihtiyacı yok ve hala 100% değil, ama şimdi çoğu zaman iyi, sağlıklı pembe dudakları var. Ancak, kimsenin oksijenin bir şekilde Rett sendromunu "daha iyi" ettiği izlenimini edinmesini istemeyiz. Bu ancak Rett'in Lauren'in soluk almasında yol açtığı bazı problemleri azaltmada iyi bir iş yaptı. Biz ona sadece apnea ve hiperventilasyon semptomlarını rahatlatın diye de oksijen vermedik. Biz ona soluma problemleri yüzünden ortaya çıkan sorunları azaltmak için oksijen verdik. Bu onu çok daha sağlıklı ve atik yaptı. Fakat bunu yapmak için iyi bir gerekçeye ihtiyacınız var çünkü elde etmesi zor (hepimizin yaptığı diğer bir çok şey gibi) ve bu Lauren'i oksijen hortumundan yapılmış bir tasma içine soktu. Hiç bir zaman bunu kullanmayı bıraktığı günkü kadar mutlu olmadı. Bu konuda anlaşılır olmaya çalışmamız, bazı Rett ailelerinin Lauren'in oksijen kullanımını ve bu konudaki başarısını duyup, oksijen vermenin "Rett"i daha iyi yaptığı gibi yanlış bir izlenime kapılmaları yüzündendir. Böyle olmuyor. Rett kızlarının çoğunda oluşan (bazen her zaman farkedilir) ama her zaman Lauren'in ki kadar ciddi olmayan kötü soluma semptomları sonucu düşük oksijen doygunluğu ile ilgili rahatsızlıklar için mükemmel ve tavsiye edilen bir tedavidir.

Hava yuttuğunu nasıl anlarım?

Hava yutmanın belirlenmesi zor olabilir. Hava, her yemek yediğinde istenmeden belirli miktarlarda yutulabilir. Ayrıca gün içinde küçük miktarlardada olabilir. Bazen yutulurken havayı duymak kolay

olur. Eğer yukarı karın bölgesi yemek yedikten kısa süre sonra şişiyorsa hava yutuyor olabilir. Aşağıda hava yutma ile ilgili bazı işaretler ve belirtiler bulacaksınız.

- Uyku hali dahil olmak üzere herhangi bir zamanda duyulur şekilde hava yutma
- Yemek yerken veya içerken hava yutma ile beraber şiddetli yutma zorluğu
- Karın bölgesinde şişlik, genellikle yemek yemeyi veya hiperventilasyon ve nefes tutma durumlarını takiben
- Sık sık geğirme (faydalı olabilir)
- Rektum (dışkı deliği) den çıkan büyük miktarda gaz

Eğer midede geçici olarak büyük miktarda hava kalırsa, üst karın bölgesinin aniden şişmesine yol açar. Mide belirli bir gerginlik oluşturarak gerilir. Eğer RS'li kız geçiremiyor veya gaz çıkaramıyorsa bağırsak zaman içinde incebilir. Bu özellikle iyi beslenmeyen kişiler için geçerlidir. Mide duvarının aşırı şişmesi yırtılmaya yol açabilir. RS'li kızlarda birçok gastrik yırtılma vakası bildirilmiştir. Mide yada bağırsağın birkere yırtılması peritonis'e , karın boşluğunun akut olarak yanması ve enfeksiyon olması'na yol açabilir. Hemen ilgilenilmezse peritonitis ölümlü sonuçlanabilir. Ancak gastrointestinal sorunlar RS2de sık görülmesine rağmen, şiddetli vakalar az görülür.

Eğer hava bağırsağa doğru şekilde geçerse gastric şişme daha az sorun olur. Fakat bağırsağın ortasında toplanabilir ve karnın şişmesine ve rahatsız edici kramplara sebep olabilir. Kabızlık ve dışkı geçişini yavaşlatan ilaçlar karın şişliğini daha kötü yapabilir.

Doktora onu hava yutması ile ilgili sorduğumda midesi sabah ve akşam aynı büyüklükte olduğu sürece örn.şişmediyse, hava yutmuyordur dedi. Hava ile şişmediği sürece midesini dışarı çıkarma hareketi zararlı değil. Bezini bağlamayı zorlaştırıyor! Eğer midesine hafifçe vurursam bazen tutmayı durdurabiliyorum.

Hava yutmak nasıl en aza indirilebilir?

Eğer hava yuttuğundan şüpheleniyorsanız, yapabileceğiniz birkaç şey var. Yemek yerken hava yutuyor gibi görünüyorsa öğünlerin uzunluğunu azaltın. Stresi ve rahatsızlığı en aza indirin. Geğirmesine yardım etmek için ve mideden bağırsağa giden hava miktarını azaltmak için onu yemek yedikten sonra onu dik şekilde oturtun. Kabızlığını giderin ki gaz orta bağırsakta toplanmasın. Bazı durumlarda, sıkça lavman kullanımı (düzenli olarak yapılması tavsiye edilmez) bile şiddetli mide şişliklerine tercih edilebilir.

Eğer bu tedbirler yeterli değilse karın şişliği şiddetli ise, daha agresif yöntemler için doktoruna başvurmanız gerekebilir. Bu, burnundan midesine bir boru yerleştirilmesini (nasogastric tüp) yada karın boşluğundan mideye bir boru (gastronomi düğmesi) yerleştirmeyi gerektirebilir. Bu bağırsağa dekompres yapmaya (gazını dışı çıkarmaya) ve gazı dışarı çıkarmaya yardımcı olacaktır. Gzin bağırsakta ilerlemesini engelleyecektir. Ancak hava mideden çıktıktan sonra bağırsak bu tüplerden biriyle dekompres yapılamaz. Geri akışı önlemek için, yemek borusundan mideye giden açıklığın kapanması olan Nissen fundoplikasyonu gibi bazı cerrahi müdahaleler, kalp yanmasını veya aralıklarla gelen kusmayı önleyerek GE geri akışına yardımcı olabilir. Aynı zamanda, hava yutmadan kaynaklanan bir komplikasyon riskini artırabilir, zira o şimdi gazdan kurtulmak için geçiremez.

Bu kararı vermeden önce her hasta için böyle bir ameliyatın riskleri ve faydaları iyice tartılmalıdır. Çok ender durumlarda kolostomi (kolonda açılan bir yarıkla suni anüs teşekkülü)bağırsaktakilerin doğru şekilde akmasına doğru olmayan dışkı akışından kaynaklanan komplikasyonların azalmasında yardımcı olur.

Sorunun ilerlemesinden kaçınmak ve bunu mümkün olduğu kadar çabuk halletme ve böylece şiddetli komplikasyonları önlemek için erken farketme ve gastroenterolojist ile yapılacak bir görüşme aşırı önemlidir.

Hiperventile olduğu zaman ne oluyor?

Derin soluk alma, vücuttan normalden daha fazla karbondiyoksit atılması demektir, böylece onun hiperventilasyonu karbondiyoksit seviyesinin düşmesine sebep olur. Karbondiyoksit, kanda taşınan ve vücudun normal atık maddelerinden biridir. Amacı hücrelerin normal çalışması için asit/alkali dengesini korumaktır. Karbondiyoksit seviyesi düştüğü zaman hücreler normal çalışmaz. Hiperventilasyon onun başının dönmesine ve parmaklarının karıncalanmasına yol açabilir.

Nefesini tuttuğunda ne olur?

Nefesini tuttuğunda kan damarlarındaki oksijen seviyesi düşer. Bu onun bayılacak gibi olmasına yol açabilir.

Anormal nefes alma durumları veya titremeler nöbetlerle alakalı mıdır?

Anormal soluk alma durumları epileptik nöbetleri andırabilir, ama bunlar nöbet değildir. Bazen nöbet olduğu düşünülen şey nöbet değildir ve bazı nöbetler o uyurken hatta veya uyanırken farkedilmeyebilir. Boş ihtilaçlar, nöbetleri andıran fakat öyle olmayan, bilince kısa süre müdahale edilmesidir.

Her zaman bu şekilde mi nefes alacak?

Kızların büyük çoğunluğunun yaşları ilerledikçe, düzensiz nefes alma şekilleri daha az farkedilir olmaya başlar. Daha erken yaşta RS'li kızda daha fazla hiperventilasyon görülürken daha ileri yaşta kızda Valsalva'nın manevrası denen bir soluma çeşidine daha fazla olur.

Ashley etraftaki en kötü hiperventilasyonculardan biriydi. Yaşı daha gençken, her gün, her ay, her yıl tüm gün boyunca hiperventilasyon yapardı. Yaşı ilerlemeye başladıkça, Ashley 17, çok ender hiperventilasyon yapıyor.

Meg'in nefes tutması ve hiperventilasyonu , 4 yaş civarında nöbet geçirmeye başladığı zaman ileri derecede artış göstermişti. Şimdi neredeyse 5 yaşında ve ikiside belirli şekilde yavaşladı.

Katie neredeyse 2 yaşında ve yaklaşık 4 yaşından beri hiperventilasyon yapıyor. İlk başlarda çok ağır ve sürekli ide ve onu çok üzüyor gibi görünüyordu. Şimdi bunu o kadar sık yapmıyor ve bu onu o kadar strese sokuyor gibi görünmüyor. Ama hala kötü anları var. İnsanların bana bir maraton koşup koşmadığımızı sorduğu durumlar oldu. Katie ayrıca nefesinide tutardı ve bu zamanlarda ona istediğimiz hiç bir şeyi yaptırılmazdık. Ama her zamanda yüzünde büyük bir gülümseme olur ve ben bu zamanlara genellikle "dünyadan Katie'ye" zamanları derim.

Onun düzensiz soluması ile ilgili ne yapmalıyız?

Nefes tutma durumlarının ebeveynler için izlenmesi çok endişelendirici olmasına rağmen, bu duurları her zaman düzenli solumalar izler. Düzensiz solumayı gözlemlemek büyük endişelere yol açabilir ama RS konusunda uzmanlaşanlar, kızların bu düzensiz solumalara alıştığını ve kısa süre içerisinde düzenli solumanın geri döneceği düşüncesinin rahatlığı etkisiyle, daha sakin tepki vermeyi öneriyorlar. Bu sonsuzluk kadar uzun sürüyor gibi gelse dahi sakin ve kontrolü olmak önemlidir. Şu anda bu sorulara yanıt vermek için bir çok araştırma yapılıyor.

Meg nefesini çok tutuyor. Hatta bazı zamanlar maviye dönmeye başladığıda oluyor. Her zaman midesini geriyor-nefesini tutarken karnını dışarı çıkarıyor. Bazen sanki kendini toplaması için bunu yapmaya ihtiyacı var gibi görünüyor. Nefesini tutuyorken kolayca müdahale edemiyoruz

ama bazen eğer onu güldürebilsek yada midelerini ovalarsak duruyor. Bu durumlar olurken sadece bitmesini beklemeyi öğrendik.

Yardımcı olacak ilaçlar var mı?

Glagow Otonomik Araştırma Grubu tarafından dikkatle seçilmiş durumlarda Buspar başarı ile kullanıldı. Bu Grup, bu ilacın kullanımını sadece belirli kişilerde ve tıbbi gözlem altında öneriyor. Tedaviden önce ve tedavi esnasında soluma ve otonomik tepkiler kaydedilmeli ve kaydedilir bir yarar görülmez ise ilaç durdurulmalıdır. Dozaj her vaka ve durum için ayrı belirlenmelidir. En iyi halde bu ilaç soluma ritmini geliştirebilir. RS'deki bu sorunun altında yatan beyin gövdesi olgunlaşmamasını tersine çevirmesi beklenemez. Bu madde ile lede edilen sınırlı başarının önemi sadece, serotonin bozukluğunun hastalığının önemli bir bölümünü oluşturması hakkındaki şüphelerimizi doğrulaması ve daha etkili tedavi yöntemleri planlamakta yardımcı olmasıdır. Not : Buspar'ın herşeyi tedavi eden bir ilaç olduğu düşünülmemelidir. Etkili olduğu durumlarda bile, diğer herhangi bir ilaç gibi dikkatle kullanılmalıdır. Yeni ve çok fazla değerlendirilmemiş olduğu için genel olarak önerilmemektedir. Bu ilaç hakkında daha fazla bilgi için: Kerr, AM, Julu, POO, Hansen S, Apartopoulos F. Serotonin ve Breathing Dysrhythmia in Rett Syndrome. Perat MV ed, New Developments in Child Neurology Bologna: Monduzzi Editore, 1998 191-95. Naltrexone (Revia), RS'li kızlarda denenene ve soluma için faydalı etkileri görülen bir opioid muhaliftir. Çalışma yapılırken, dozaj 1mg/kg idi, ama onun tepkisine göre doktoru tarafından değiştirilebilir.

Münih Üniversitesi Çocuk Kliniğinden Joseph Egger et al., tarafından 1992 yılında Lancet'e yazılan bir mektupta, Rett sendromunda görülen hiperventilasyon tedavisinde magnezyum sitrat veya magnezyum orate kullanımını bildirilmiştir. Magnezyumu ilk olarak Rett sendromlu bir çocukta görülen inatçı nöbetlerin tedavisi için denediler ve çocuğun hiperventilasyon/apnea'sının iyiye doğru gittiğini görünce şaşırdılar. Sonra düşük dozda magnezyumu 2-3 bölümde olan (4-9 yaş arası) diğer altı çocuk üzerinde soluma düzensizliklerinin tedavisi için denediler. Başlangıç olarak günde 4 mg/kg'ı üçe bölünmüş olarak kullandılar, sonra dozu tolerasyona göre günde maksimum 10 mg/kg'a kadar yada ishal görülene kadar artırdılar.

Ebeveynler tedaviden beş gün önce ve tedaviden bir ay sonra günlük olarak yaklaşık otuz dakika süren cyanosis (maviye dönme) şiddetli hiperventilasyon/apnea vakaları bildirdiler. Altı çocukta örülen cyanosis'li apnea'nın 15 kereden (12-25) 5 kereye (1-8) azaldığını ve hiperventilasyonun 21'den 5 kereye düştüğünü buldular. Yedinci çocuktaki apnea durumunun uzunluğunda bir azalma oldu fakat çocuk ajite oldu (olumsuz heyecanlandı). Nöbetlerde azalma olduduğuda bildirildi.

Sonraki 1-4 yıl içerisinde magnezyum beş hastada üç kez durduruldu ve her seferinde hiperventilasyon altı hafta içerisinde tekrar etti ve tedavinin yeniden başlanmasından 3 hafta içerisinde azaldı. Kandaki magnezyum seviyelerinde esas itibariyle bir değişiklik olmadı.

Bu tedavinin neden bu kadar iyi gittiği bu raporda net değil. Dr.Carolyn Schanen diyor ki, "Tecrübelerime göre, bazı çocuklar iyi tepki veriyorlar, bazıları ise hiç tepki vermiyor. Hangilerinin tepki vereceğini önceden bilemiyordum bu yüzden şiddetli hiperventilasyon/apnea'sı olan çocuklarda deniyorum." Magnezyum sitrat reçetesiz olarak "parlayan" müşhil şeklinde eczanelerde 10 oz şişlerde 1 \$'a satılıyor. Konsentre olarak 58.1 mg/ml bu yüzden 25 kg (55lb) gelen bir çocuk için MAKSİMUM günlük doz, doz başına 1.4 cc(1.4 ml) ,günde üç keredir.

Eczaneden reçetesiz aldığımız ve buzdolabında tuttuğumuz Magnezyum Sitrat kullanıyoruz. Sabah ve akşamları 1yemek kaşığı ile başlatın. İshal olana kadar artırın, sonra sabah ve akşam 1 dozaja düşürün.