



**Groupe Hospitalier
Pitié-Salpêtrière
Charles Foix**
47-83 Bd de l'Hôpital
75651 Paris Cedex 13
France

Pôle P.R.A.G.U.E.S

Département R3S
Respiration Réanimation
Réhabilitation
Sommeil

Service
de Pneumologie
et Réanimation Médicale

UF de Réanimation et
Surveillance Continue

UF de SSR Respiratoire et
Neuro-Respiratoire

Service
des Explorations Fonctionnelles
de la Respiration, de l'Exercice
et de la Dyspnée

Service des
Pathologies du Sommeil

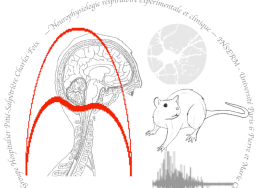
**Branche "adultes" du
Centre de Référence
"Maladies Rares"
pour le syndrome d'Ondine**
01 42 16 78 59

ondine.adulte@psl.aphp.fr

CENTRE DE RÉFÉRENCE FRANÇAIS DU SYNDROME D'ONDINE



UMR_S 1158
Neurophysiologie
Respiratoire
Expérimentale et
Clinique



Inserm
UPMC
SORBONNE UNIVERSITÉS

Paris, 8 octobre 2014

Communiqué de la branche "adultes"
du Centre de Référence "Syndrome d'Ondine"

Assistance ventilatoire et performances cognitives au cours du syndrome d'Ondine

L'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale due à une mutation du gène PHOX 2B partage avec d'autres syndromes d'hypoventilation centrale l'impossibilité, pour les patients qui en souffrent, de respirer lorsqu'ils dorment. Une assistance ventilatoire pendant le sommeil est donc nécessaire. La plupart des patients sont indépendants de cette ventilation lorsqu'ils sont éveillés.

Pourtant, les parents d'enfants "Ondine" observent parfois des épisodes de cyanose et de désaturation (qui témoignent d'une hypoventilation) à l'éveil, lors de moments d'intense concentration. Certains jeunes adultes suivis par la branche "adultes" du Centre de Référence ont signalé avoir l'impression de mieux réussir contrôles et examens scolaires et universitaires lorsqu'ils se ventilaient pour les passer. Il pourrait donc y avoir une forme de "compétition" entre l'activité respiratoire à l'éveil et les performances cognitives.

Ce sujet a fait l'objet de discussions dans la littérature scientifique depuis de nombreuses années. Deux travaux de recherche publiés par la branche "adultes" du Centre de Référence en 2014 fournissent une base physiologique à l'hypothèse d'une compétition "respiration-cognition".

Le premier de ces travaux¹ montre que des adultes "Ondine" mettent en jeu leur cortex cérébral lorsqu'ils respirent "normalement". Ce phénomène n'est habituellement pas constaté en l'absence de la maladie.

Le second de ces travaux, réalisé à partir d'une patiente seulement mais néanmoins très démonstratif², montre que le fonctionnement du cerveau à l'éveil est très différent au cours de la ventilation spontanée et au cours de l'assistance ventilatoire. Il existe un lien entre ces différences et la performance cognitive : celle-ci est moins bonne en ventilation spontanée.

*Ces observations peuvent avoir des conséquences cliniques immédiates. En effet, certains patients atteints d'hypoventilation centrale pourraient avoir intérêt à se ventiler lorsqu'ils sont amenés à effectuer certaines tâches cognitives. **A cette fin, la branche « adultes » du Centre de Référence proposera bientôt une évaluation de l'impact cognitif de l'assistance ventilatoire dans le cadre du suivi clinique des patients.***

Les informations pratiques et les modalités de contact seront précisées ultérieurement.

¹ Tremoureux L, Raux M, Hudson AL, Ranohavimparany A, Straus C, Similowski T. Does the supplementary motor area keep patients with Ondine's curse syndrome breathing while awake? [PLoS One 2014; 9: e84534](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0178534).

² Sharman M, Gallea C, Lehongre K, Galanaud D, Nicolas N, Similowski T, Cohen L, Straus C, Naccache L. The cerebral cost of breathing: an FMRI case-study in congenital central hypoventilation syndrome. [PLoS One 2014; 9: e107850](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0178550).