

Síndrome de hipoventilación central congénita y su continuidad asistencial en atención primaria

J.M. García Puga, J. Hortal Carmona¹, M.D. Hernández Morillas², M.C. Hernández Robles³, S. López Peña⁴, T. Jiménez Romero, E. Vera Salmerón³
Pediatra. Centro de Salud «Salvador Caballero». ¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. ²Pediatra. Centro de Salud «La Zubia». ³Enfermera. Centro de Salud «Salvador Caballero». ⁴Trabajador Social. Centro de Salud «Salvador Caballero». Granada

Resumen

Los avances científicos y las mejoras socioeconómicas han repercutido en los avances técnicos y terapéuticos y cambiado el mapa de actuación del pediatra y de la pediatría. Hoy en día, enfermedades que antes resultaban letales han visto modificada su evolución y la supervivencia de los pacientes ha aumentado, dando paso a situaciones de cronicidad. Así, las patologías que sólo tenían un abordaje hospitalario pueden ahora tratarse en atención primaria, lo cual precisa, además de una familia implicada y capaz de ocuparse de los cuidados necesarios, disponer de recursos materiales y de profesionales dispuestos a asumir dicha tarea.

Presentamos el caso de una niña de 19 meses con síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC) —enfermedad probablemente infradiagnosticada y caracterizada por hipoventilación durante el sueño— que necesita ventilación asistida a través de traqueostomía, con alimentación enteral a débito continuo por gastrostomía, y en la que al existir la posibilidad de traslado a una vivienda próxima al hospital se plantea el alta hospitalaria.

Se traza un plan de actuación y coordinación entre el hospital, el centro de salud, los padres, el distrito sanitario, la gerencia del hospital y el servicio de emergencias. Además, se protocoliza la actuación a seguir en atención primaria, en la que se implica a otros profesionales del centro de salud: pediatra, enfermera y trabajador social. En este artículo, se comunica la experiencia llevada a cabo tras 9 meses de seguimiento.

Palabras clave

Síndrome de hipoventilación central congénita, ventilación mecánica domiciliaria, atención primaria, «maldición de Ondina»

Introducción

En las últimas décadas, la sociedad ha experimentado un cambio radical debido a los avances científicos y progresos socioeconómicos en general y, de modo especial, en la medicina. Las mejoras en las técnicas de referencia y en los tratamientos

Abstract

Title: Congenital central hypoventilation syndrome and continuity in Primary Health Care

The scientific advances and socio-economic improvements have had an impact on technical and therapeutic advances, changing the chart of the paediatrician's and pediatrics performance. Diseases that used to be lethal before have changed their evolution at present with an increase in the children's survival, leaving them in chronic situations. Thus, diseases that previously only had a hospital boarding can now be treated in Primary Health Care, which would require material resources and professionals willing to undertake this task, beside an involved family, able to deal with the necessary cares.

We present a congenital central hypoventilation syndrome, a disease probably under diagnosed and characterized by hypoventilation during sleep, in a 19-months girl who needs assisted ventilation during sleep through tracheotomy, with continuous debit enteral nutrition by gastrostomy, and considering the possibility of moving her to a house close to the hospital, discharge is set out.

An action plan and coordination between Hospital Health Center, parents, Health District, Hospital Management and Emergencies is drawn up. The steps to be taken are protocolized at the Primary Health Care, in which the rest of the professionals of the Health Centre is involved in her assistance and with the express management by the appointed pediatrician, nurse and social worker. The experience carried out after 9 months of follow-up is informed.

Keywords

Ondina's Curse, congenital central hypoventilation syndrome, domiciliary mechanical ventilation, Primary Health Care

han cambiado el mapa de actuación de la pediatría y del pediatra.

Aunque las enfermedades infecciosas siguen siendo las que ocupan la mayor parte de las consultas, actualmente hay nuevas patologías emergentes, algunas de ellas derivadas de en-

fermedades que antes resultaban letales y que hoy en día, al aumentar la supervivencia, dejan secuelas que precisan en ocasiones medios mecánicos, lo que conlleva cierto grado de dependencia tanto sanitaria como social. Esto supone nuevos retos para la asistencia, ya que las patologías que antes sólo tenían un abordaje hospitalario pueden tener ahora continuidad en atención primaria. Así ocurre con los niños dependientes de ventilación, cuyo traslado al domicilio, una vez estabilizados, podría proporcionar una mejora en su calidad de vida; para ello se ha de garantizar que van a contar con los medios materiales necesarios: un domicilio con una serie de requisitos imprescindibles, un entorno sociofamiliar apropiado, apoyo profesional cualificado e instruido en el manejo y adecuada continuidad asistencial.

La prevalencia estimada en Andalucía de niños dependientes de ventilación es de 1,5 por 100.000 menores de 15 años, y la mitad de ellos podría beneficiarse de asistencia domiciliaria, aunque sólo un pequeño número aprovecha esta opción¹.

El pediatra de atención primaria debe de asumir el reto de la continuidad asistencial de estos niños, por lo cual debe estar preparado y formado en el seguimiento de éstas y otras patologías, coordinando con el hospital el abordaje de la asistencia.

Como ejemplo de colaboración entre ambos niveles de atención en un niño dependiente de ventilación, y para trasladar nuestra experiencia, exponemos un caso que pensamos pudiera ser demostrativo y de interés.

Caso clínico

Descripción de la enfermedad

La apnea central congénita, referida originalmente a 3 casos en adultos con ventilación adecuada en vigilia e hipoventilación durante el sueño (1962)², fue denominada con posterioridad, aunque sólo para niños, como «maldición de Ondina»³, y a pesar de que más tarde se han utilizado otras sinonimias⁴, el término adecuado sería el de «síndrome de hipoventilación central congénita» (SHCC), del que se calcula que hay 300 casos de niños en todo el mundo y que se relaciona con el síndrome de muerte súbita del lactante. Su prevalencia en Estados Unidos se estima en 1 caso por cada 200.000 nacimientos², similar a la considerada en Francia⁵. Su etiología es desconocida, aunque hay múltiples hipótesis patogénicas, incluidas las de índole genético, y se han descrito casos familiares^{6,7}.

En el SHCC parece existir un defecto en la integración central de las señales de los quimiorreceptores que conduce a un fallo respiratorio crónico: no hay respuesta a estímulo hipo O₂ o hiper CO₂, aunque la mayoría mantienen una buena ventilación en vigilia por la función residual de los quimiorreceptores periféricos⁸; además, existe un trastorno en el sistema nervioso autónomo (SNA) que asocia neurocrestopatías⁹.

En su expresión clínica destaca la afectación respiratoria, con hipoventilación durante el sueño (se olvida de respirar):

arousal, cambio en el sueño; se observa una baja respuesta cardíaca al ejercicio y bradicardia; estreñimiento más alteración de motilidad digestiva y relación muy frecuente con la enfermedad de Hirschprung; en cuanto a alteraciones del SNA, anomalías pupilares y neurocrestopatías (tumores de cresta neural)¹⁰.

El diagnóstico temprano es esencial para iniciar un adecuado soporte respiratorio¹¹ con ventilación mecánica en las primeras etapas de la vida, para lo cual será preciso realizar traqueotomía; más adelante, podrá sustituirse por un tratamiento no invasivo^{12,13}. La búsqueda, detección y vigilancia de posibles patologías asociadas, así como las interconsultas, hacen necesario un abordaje multidisciplinario. Una vez estabilizado y controlado el paciente, el traslado al domicilio va a ser esencial para su integración social y familiar¹⁴⁻¹⁷.

Resumen de la historia clínica

- Niña de 19 meses de edad.
- Antecedentes familiares
 - Padre con diabetes insulinodependiente.
 - Hermano con alergia alimentaria, dermatitis atópica y laringitis de repetición.
 - Abuela materna: alergia a las habas.
 - Abuela paterna: polinosis (ólea) y asma.
 - Primo hermano: dermatitis atópica.
- Antecedentes personales: madre de 37 años, secundigesta, embarazo controlado, parto hospitalario, a término (37 semanas), cesárea, reanimación tipo II.

Ingresa por insuficiencia respiratoria a las 14 horas del nacimiento con cuadro de apnea y cianosis. Al cabo de un mes, presenta apneas sólo en fases de sueño que necesitan respiración asistida, diagnosticándose como SHCC. Precisa traqueostomía.

En su evolución durante el tiempo de estancia hospitalaria se resumen las siguientes eventualidades:

- Alimentación parenteral durante los 6 primeros meses; al iniciar la nutrición enteral discontinua se producen hipoglucemias reactivas, por lo que se recurre a alimentación continua a través de gastrostomía.
- Se realiza corrección quirúrgica por enfermedad de Hirschprung completada a los 4 meses.
- Presenta diversas infecciones nosocomiales (sepsis, neumonía, ITU), hipertensión arterial transitoria, hiperinsulinismo con hiperamoniemia y anemia ferropénica; todas ellas tratadas puntualmente.

En el momento del alta depende de ventilación asistida durante el sueño, con alimentación en parte oral y mayoritariamente como nutrición enteral a débito continuo (NEDC) por gastrostomía, con reservorio subclavicular derecho para vía de acceso.

El domicilio familiar está en una zona rural alejada de la ciudad; no obstante, al existir posibilidad de traslado a vivienda próxima al centro hospitalario, y dado su buena evolución y la disponibilidad de los padres, se traslada a este domicilio

TABLA 1

Cronograma de atención

Profesional	Periodicidad
Pediatra del hospital	Semanal
Pediatra de atención primaria	Mensual A demanda Telefónica
Enfermería	Domicilio 2-3 veces a la semana Telefónica diaria
Trabajador social	Trámites iniciales y a demanda
Otros	061

próximo, previa coordinación con el pediatra de atención primaria, el personal de enfermería y el trabajador social.

Plan de actuación y manejo

Reuniones entre los pediatras de la UCI infantil, los pediatras del centro de salud y los padres para valorar la historia evolutiva y la situación actual, así como para planificar la asistencia conjunta elaborándose un cronograma de atención y seguimiento (tabla 1).

Reunión y acuerdo con el distrito sanitario y la gerencia del hospital para provisión de material de soporte y coordinación con servicio de emergencias.

Se lleva a cabo una sesión clínica en el centro de salud para informar e implicar a todo el personal, tanto sanitario como no sanitario, y sentar las bases de actuación ante cualquier eventualidad, tanto de carácter normal como urgente, que pudiera producirse en horario del centro de 08.00 a 20.00 horas.

Abordaje específico entre el pediatra, el personal de enfermería y el trabajador social.

Valoración pediátrica

Inicialmente se efectúa una visita al domicilio para valorar la ubicación de la vivienda, el lugar donde se ha instalado a la niña, el funcionamiento del respirador y la seguridad ante la posibilidad de pérdida de fluido eléctrico, así como el correcto funcionamiento de alarmas y la accesibilidad a teléfonos de contacto y a urgencias. Se aconseja a los padres una disposición similar a la de la UCI.

Se realiza una historia clínica completa. En cuanto a la alimentación por vía oral y el NEDC, se supervisa la alimentación, y se valora el crecimiento y el desarrollo. Está tomando hierro y la inmunización es incompleta.

La exploración con la niña en el domicilio es compleja y se realiza con cierta dificultad debido a la edad y a la situación, a que utiliza cánula de traqueostomía, y a la gastrostomía para alimentación enteral con reservorio infraclavicular:

- Peso 10,150 kg.
- Longitud 75 cm.
- Ptosis palpebral derecha.
- Desarrollo psicomotor: sedestación, deambulación con apoyo, no lenguaje.

- Excelente en conducta social y manipulativa.
- Globalmente aceptable.

Una vez valorada la situación, se plantea una corrección de la alimentación y un calendario de vacunación, proponiéndose tres vacunas fuera de calendario oficial: varicela, neumococo y gripe, esta última también para el resto de la familia.

Se revisan las principales urgencias que pudieran presentarse: obstrucción de la cánula, decanulación accidental, hipoglucemia y convulsiones.

Se pautan contactos, controles periódicos y reuniones con el personal de enfermería y el trabajador social.

Cuidados de enfermería

Se realiza una valoración domiciliaria con supervisión de traqueostomía, ventilador y gastrostomía (tabla 2); todas estas actividades se llevan a cabo en presencia de la madre, de modo que se le explican todos los pasos que debe seguir. Entre las tareas propias del personal de enfermería destacan las siguientes:

- Administración de vacunas según el calendario corregido.
- Alimentación, parte de la cual es administrada de forma oral, y el resto a través de NEDC. Se explica a los padres cómo irán introduciéndose los nuevos alimentos, de modo que la dieta se adapte progresivamente a la normalidad: alimentos naturales con equilibrio dietético/nutricional y posibles problemas que puedan acontecer en la ingestión.
- Fomentar y supervisar actividades propias de la niña (juego, baño, paseos...).
- Apoyo a la cuidadora (la madre).
- Seguimiento y reuniones periódicas con el pediatra y el trabajador social.
- Reservorio: cambios progresivos.

Trabajador social

- Estudio de la situación sociofamiliar, nivel de apoyos (recursos disponibles en el entorno, cuestiones relacionadas con el nivel afectivo-material). Valoración de la aceptación de la situación.
- Tramitación: valoración del grado de minusvalía y de dependencia. Prestación familiar por hijo a cargo; subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte y ayudas técnicas.
- Derivación a centros de intervención temprana.
- Coordinación con servicios sociales comunitarios a efectos de implantación y seguimiento de ayuda domiciliaria y apoyo familiar.
- Localización y facilitación a la familia de datos sobre las asociaciones afines e integración escolar.
- Participación en las reuniones interniveles, con el personal de enfermería y el pediatra del centro.

En el periodo en el que hemos atendido a la niña, con los lógicos temores de las partes implicadas, se han ido cumpliendo progresivamente los objetivos propuestos para ir adaptándola a su nueva vida fuera del hospital. Todo ello gracias a una

TABLA 2	Cuidados de enfermería	
	Revisiones	Posibles problemas
Traqueostomía	<ul style="list-style-type: none"> • Estoma traqueal • Cánula de traqueostomía • Aspiración de secreciones • Higiene oral 	<ul style="list-style-type: none"> • Obstrucción de la cánula • Decanulación accidental
Ventilación mecánica	<ul style="list-style-type: none"> • Ventilador ultra • Los parámetros del ventilador NO DEBERÁN SER MODIFICADOS • Asegurar el correcto funcionamiento de todas las conexiones del ventilador y tubuladuras • Poner en marcha el ventilador y conectar la pieza en T a la cánula de traqueostomía • Asegurarse de la correcta oxigenación, así como del funcionamiento de la batería y la red eléctrica • Asegurar que el concentrador de oxígeno esté disponible para garantizar el aporte de oxígeno si es necesario • Asegurar el mantenimiento por la casa suministradora 	Posibles alarmas: <ul style="list-style-type: none"> • Desconexión • Presión alta: secreciones que obstruyen la cánula → Aspirar • La paciente se está despertando
Gastrostomía	<ul style="list-style-type: none"> • Limpieza diaria del estoma con suero fisiológico • Mantener limpia y seca la piel que lo rodea • En caso necesario, aplicar apósito protector alrededor del estoma • Cubrir el estoma con gasas estériles y esparadrapo de papel • Cambiar la sonda de gastrostomía cada 7 días • Cambiar el sistema de bomba cada 24 horas • Asegurar el mantenimiento de la bomba de nutrición 	
Otros	<ul style="list-style-type: none"> • Valoración domiciliaria • Administración de vacunas • Adaptación de la dieta a la normalidad: nuevos alimentos • Fórmula normal, huevo, pescado • Alimentos naturales: equilibrio dietético/nutricional • Actividades (juego, baño, paseos...) • Apoyo a la cuidadora • Reservorio • Cambios progresivos 	<ul style="list-style-type: none"> • Urgencias o imprevistos (hipoglucemia, convulsión...)

madre muy colaboradora, altamente concienciada, dedicada y capacitada, a la que sin duda ha supuesto un gran esfuerzo adaptarse a esta situación.

Se han seguido todos los controles previstos y las visitas periódicas, tanto desde atención primaria como desde el hospital, con interconsultas a otros servicios: otorrinolaringología, oftalmología y cirugía.

La paciente ha presentado en dos ocasiones infecciones tratadas, la última con ingreso hospitalario y retirada del reservorio, que se reveló como auténtico reservorio de gérmenes.

En la actualidad, la paciente tiene 4 años y 7 meses, y está definitivamente ubicada en su domicilio familiar en zona rural; no precisa la NEDC, aunque sigue con ventilación asistida nocturna.

Comentarios

El aumento de la supervivencia en algunas patologías hace que algunas enfermedades que antes eran letales se conviertan en crónicas. Al conseguir la estabilización del niño, su lugar de estancia debe pasar del hospital a su domicilio; para ello es preciso llevar a cabo una continuidad asistencial en atención

primaria, de modo que la adaptación/rehabilitación pueda realizarse correctamente.

Esta continuidad permite romper la división atención primaria/hospital, y para ello es necesario que haya una plena integración de los profesionales de ambos niveles de atención, pues el objetivo común es el mismo: la atención integral del paciente.

Asimismo, para poder asumir esa responsabilidad, es imprescindible la mejora de los recursos en atención primaria para manejar estas situaciones, de modo que puedan abordarse específicamente las necesidades individuales de cada caso en concreto. ■

Bibliografía

1. Guía de traslado desde cuidados agudos a cuidados crónicos de niños dependientes de ventilación mecánica. Servicio Andaluz de Salud. Sevilla: Consejería de Salud y Consejería de Asuntos Sociales, 1997.
2. Congenital central hypoventilation syndrome: e_medicine. Last Update: november 27, 2006 (última visita: julio 2008).
3. Bullemer F, Heindl S, Karg O. Ondine's curse in adults. Pneumologie. 1999; 53 Supl 2: 91-92.

4. Síndrome de hipoventilación central congénita. Instituto de investigación de enfermedades raras. Disponible en: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=422 (última visita: julio 2008).
5. Trang H, Dehan M, Beaufils F, Zaccaria I, Amiel J, Gaultier C; French CCHS Working Group. The French Congenital Central Hypoventilation Syndrome Registry; General data phenotype and genotype. *Chest*. 2005; 127: 72-79.
6. Doherty LS, Kiel JL, Deegan PC, Nolan G, MacGabe S, Green AJ, et al. Late-onset central hypoventilation syndrome: a family genetic study. *Eur Respir J*. 2007; 29 (2): 312-316.
7. Autonomic Control, Congenital Failure of. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=209880> (última visita: julio 2008).
8. Costa Orvay JA, Pons Ódena M. Síndrome de Ondina: diagnóstico y seguimiento. *An Pediatr*. 2005; 63(5): 426-432.
9. Urushihara N, Nakagawa Y, Tanaka N, Uemura N, Yoshida A. Ondines' curse and Hirschsprung's disease: neurocristopathic syndrome. *Eur J Pediatr Surg*. 1999; 9(6): 430-432.
10. Rohrer T, Trachel D, Engelcke G, Hammer J. Congenital central hypoventilation syndrome associated with Hirschsprung's disease and neuroblastoma: case of multiple neurocristopathies. *Pediatr Pulmonol*. 2002; 33(1): 71-76.
11. Chen ML, Keens TG. Congenital central hypoventilation syndrome: not just another rare disorder. *Paediatr Respir Rev*. 2004; 5(3): 182-189.
12. Costa Orvay JA, Pons Ódena M, Jordán García I, Caritg Bosch J, Cambra Lasasa FJ, Palomeque Rico A. Ventilación no invasiva en lactantes afectados de síndrome de Ondina: ¿una indicación real? *An Pediatr*. 2005; 63(5): 441-443.
13. Tibballs J, Henning RD. Noninvasive ventilator strategies in the management of a newborn infant and three children with congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol*. 2003; 36(6): 544-548.
14. Senecic I, Dujsin M, Vukovic J, Saric D, Filipovic-Grcic B. Home artificial respiration in a girl with Ondine-Hirschsprung syndrome (Haddad's syndrome). *Lijec Vjesn*. 2001; 123(7-8): 174-176.
15. López-Herce Cid J, Moreno de Guerra Girón M, Sánchez Sánchez C, Carrillo Álvarez A. Ventilación mecánica no invasiva en la hipoventilación alveolar central congénita. *An Esp Pediatr*. 2000; 52: 198-199.
16. Fiske E. Effective strategies to prepare infants and families for home tracheostomy care. *Adv Neonatal Care*. 2004; 4(1): 42-45.
17. Oliveira Ríos dos Santos MH, et al. Ventilación domiciliar invasiva. La perspectiva de los padres. *An Pediatr*. 2007; 67(6): 613-614.