



Caso clínico. Miscelánea

Cuando se duerme no respira

Guillermo Martín Carballo^a, M.^a Cristina López García^b,
Eduardo Martínez Rodríguez^b, Lucía Lorenzino^b, Marta García Santos^c, Marta García Lorenzo^c

^aPediatra de Atención Primaria. CS Fuentelarreina. Madrid. España.

^bMIR Pediatría. Hospital Infantil La Paz. Madrid. España.

^cMIR Medicina Familiar y comunitaria. Hospital La Paz. Madrid. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

Guillermo Martín Carballo:
gmcllo63@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ondine (hipoventilación central congénita) cursa con hipoventilación durante el sueño en ausencia de causa que pueda explicar el cuadro.

CASO CLÍNICO

Embarazo normal. Parto por cesárea. Apgar 9/10. Meconiorrexis y diuresis en el primer día de vida. Screening metabólico normal.

A las 3 horas de vida presenta hipotonía y acidosis respiratoria, por lo que requiere ventilación mecánica no invasiva por apneas durante el sueño y normoventilación mientras está despierto. Al 5.º día precisa intubación orotraqueal y a los 50 días se realiza traqueostomía.

Se realiza despistaje de alteraciones del metabolismo, enfermedades neuromusculares, electromiograma (EMG), electroencefalograma, ecografía y resonancia nuclear magnética cerebrales, estudio cardiológico y ecocardiografía, despistaje de síndrome de Prader-Willi que son normales. Cariotipo 46XY. EMG de padre y madre normales. Estudio genético: mutación del gen PHOX2B en el cromosoma 4p12 con 25 repeticiones. Mutación *de novo* por ser el estudio genético de ambos padres normal. Compatible con síndrome de Ondine.

A los 53 días se diagnóstica enfermedad de Hirschprung por biopsia, realizada por clínica de distensión abdominal y necesidad de estimulación rectal para realizar deposición. Se realizan inicialmente técnicas de dilatación rectal y colostomía a los 4 meses. Cierre de colostomía a los 2 años y medio.

Además, presenta hipotonía axial, por lo que recibe estimulación precoz y ptosis palpebral derecha, que es intervenida a los 4 años.

Dado de alta hospitalaria, previa coordinación con el centro de salud (CS) a los 2 meses. Se comienza calendario vacunal, que tiene completado hasta los 6 años. Antes del alta, pediatras y enfermería del CS visitan su domicilio y comprueban que los padres conocen el manejo de los respiradores fijo y portátil, las técnicas de aspiración, cuidados de traqueostomía y ostomía. Desde el CS se facilita el material necesario para la traqueostomía y la ostomía.

Durante su evolución ha presentado 2 paradas cardiorrespiratorias por desconexión del respirador durante el sueño. Crisis convulsivas en tratamiento con levetiracetam.

Acude al colegio desde los 4 años. Sigue portando traqueostomía, ya que requiere ventilación mecánica durante el sueño.

CONCLUSIONES

- Es importante la coordinación de Atención Primaria y hospitalaria en el seguimiento de los pacientes con patología crónica compleja.
- Estos pacientes requieren atención multidisciplinar.
- También es necesaria la colaboración de los centros escolares y las autoridades de Educación para hacer posible la escolarización de estos pacientes.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

CS: centro de salud • EMG: electromiograma.

Cómo citar este artículo: Martín Carballo G, López García MC, Martínez Rodríguez E, Lorenzino L, García Santos M, García Lorenzo M. Cuando se duerme no respira. Rev Pediatr Aten Primaria. 2022;(31):e155.