

www.ichsnetwork.eu



Síndrome de hipoventilación central

Folleto de información para pacientes y cuidadores

versión 1.2 – Noviembre de 2012

El presente folleto, disponible en www.ichsnetwork.eu, tiene por cometido brindar a pacientes y cuidadores información básica sobre el diagnóstico y tratamiento médico del síndrome de hipoventilación central (SHC), incluyendo su forma más común, el síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC). Asimismo, explica cómo se vive con esta enfermedad.

ÍNDICE

Capítulo N°	Título del capítulo	Página
	Introducción y diagnóstico	
1	Prefacio	
2	Introducción al SHC	
3	Comprender la respiración	
4	Presentación clínica del SHC	
5	Panorama del SHCC	
6	Panorama de la enfermedad de ROHHAD	
7	SHC y genética	
	Cuidado del paciente	
8	SHC y soporte ventilatorio	
9	Ventilación por traqueostomía	
10	Ventilación con mascarilla	
11	Marcapasos diafragmático	
12	Cambio de soporte respiratorio	
13	Seguimiento en el domicilio	
14	Servicios y supervisión	
15	Vida cotidiana	
16	Autonomía	
17	Anestesia, medicamentos e inmunización	
18	Emergencias: reconocimiento y respuesta	
	Otras cuestiones	
19	El SHC y el cerebro	
20	El SHC y el tubo digestivo	
21	El SHC y el corazón	
22	El SHC y los tumores	
23	Abreviaturas y glosario	

1. PREFACIO



El síndrome de hipoventilación central (SHC) es una afección muy poco común, descubierta a principios de los años setenta. La mayoría de los profesionales sanitarios probablemente nunca atiendan a un paciente con esta enfermedad y si lo hacen no habrán tratado más de un par de casos. Ahora bien, debido al avance de la medicina, las habilidades necesarias para dedicarse a la investigación o al tratamiento de las diversas enfermedades son cada vez más complejas, por lo que a los médicos les resulta difícil mantenerse al día en el campo de las enfermedades raras. Por ello, se han desarrollado redes clínicas en las que un número más reducido de profesionales se ocupa específicamente de un mayor número de pacientes con enfermedades raras.

Los clínicos franceses tuvieron la iniciativa, creando la primera red nacional de SHC y luego establecieron vínculos con médicos de otros países europeos. Así, la Red Europea de SHC comenzó su andadura en 2004 con un grupo de médicos y, en 2009, recibió fondos para llevar a cabo un proyecto de desarrollo europeo consistente en la creación de un registro del SHC, el desarrollo de directrices clínicas, la creación de un sitio web y la difusión de información para pacientes y cuidadores. El presente folleto constituye uno de los primeros resultados de esta colaboración paneuropea, y esperamos que cumpla su cometido. Asimismo, es importante agradecer a los clínicos participantes y por ello citamos sus nombres a continuación. Por último, damos también las gracias a las familias y grupos de apoyo familiar por sus comentarios.

Médicos

Isabella Ceccherini, Genova, Italia
Helena Estevao, Coimbra, Portugal
Matthias Frerick, Múnich, Alemania
Ángeles García Teresa, Madrid, España
Barbara Gnidovec, Liubliana, Eslovenia
Miriam Katz-Salamon, Estocolmo, Suecia
David Kilner, Londres, Reino Unido
Grupos de apoyo familiar
Alessandro Carcano, A.I.S.I.C.C., Italia

Agneta Markstrom, Estocolmo, Suecia
Marek Migdal, Varsovia, Polonia
Francesco Morandi, Erba, Italia
Giancarlo Ottonello, Génova, Italia
Jochen Peters, Múnich, Alemania
Andreas Pflieger, Graz, Austria
Raffaele Piumelli, Florencia, Italia

Philippe Imoucha, A.F.S.O., Francia

Raquel Porto, Madrid, España
Moritz Rohrbach, Múnich, Alemania
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, RU
Johannes Schoeber, Múnich, Alemania
Irena Senecic, Zagreb, Croacia
Ha Trang, París, Francia

Linda Middleton, Grupo de apoyo familiar RU
Mary Vanderlaan, Red familiar SHCC, EE.UU.

Martin Samuels, socio británico de la Red EU-CHS, abril de 2012

2. INTRODUCCIÓN

El síndrome de hipoventilación central (SHC) engloba un grupo de dolencias caracterizadas por una insuficiencia respiratoria causada por problemas en la manera en la que el cerebro procesa y envía mensajes a los músculos del diafragma y de la pared torácica involucrados en la respiración. La forma más común de la enfermedad es el síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC), que aparece durante el primer mes de vida, por lo general poco después del nacimiento, aunque también pueden darse formas más leves de la enfermedad durante la infancia o incluso en la edad adulta (SHCC de aparición tardía o SHCC-AT). También existe una forma de hipoventilación asociada a problemas hormonales que surge a mediados de la infancia, conocida como obesidad de aparición rápida con disfunción hipotalámica, hipoventilación y desregulación autonómica (ROHHAD, por sus siglas en inglés). Todas estas formas están relacionadas en alguna medida con problemas en el sistema nervioso autónomo.

Todavía no se sabe cuántas personas padecen el síndrome de hipoventilación central, aunque se estima que la incidencia gira en torno a un bebé de cada 50.000 a 200.000 nacidos vivos, lo que la convierte en una enfermedad rara. Es probable que en cada uno de los grandes países europeos haya entre 50 y 100 personas afectadas, aunque no se dispone de información más detallada sobre dónde viven exactamente los niños y adultos con SHC, si bien se está poniendo en marcha un registro paneuropeo de la enfermedad, que en Francia ya está operativo.

En 1962 el síndrome de hipoventilación central recibió el nombre de «la maldición de Ondina», un apelativo poco adecuado proveniente de una leyenda alemana en la que la ninfa Ondina lanza una maldición a su infiel y mortal esposo, por la que le suprime todas las funciones automáticas del cuerpo, obligándolo a pensar en respirar y a dejar de respirar al dormir. No obstante, la mayoría de las personas con SHC no dejan de respirar del todo, sino que tienen una respiración que no es lo suficientemente profunda.



3. COMPRENDER LA RESPIRACIÓN

¿POR QUÉ ES ESENCIAL LA RESPIRACIÓN?

La respiración es un proceso vital mediante el cual se lleva oxígeno a la sangre, al tiempo que se elimina del cuerpo el dióxido de carbono, un desecho de nuestro metabolismo. Una vez en los pulmones, el oxígeno inspirado es absorbido por los glóbulos rojos de la sangre y transportado por la circulación sanguínea a todas las células del cuerpo. En efecto, para que dichas células puedan funcionar y mantenerse con vida, necesitan un aporte constante de energía bioquímica (combustible), el cual es posible gracias a un proceso en el que se consume azúcar (glucosa) y oxígeno y se produce dióxido de carbono y agua. Si bien el cuerpo dispone de amplias reservas de glucosa para soportar momentos de ayuno, no existen reservas de oxígeno y, tras unos minutos sin respirar, se pueden producir serias lesiones en los tejidos.

¿CÓMO FUNCIONA LA RESPIRACIÓN?

Nuestro aparato respiratorio está formado por vías aéreas (nariz, faringe, tráquea y árbol bronquial), la caja torácica, los músculos respiratorios (diafragma y músculos de la pared torácica) y los pulmones. La respiración es controlada por el cerebro, que envía impulsos regulares a través de la espina dorsal y los nervios periféricos hasta el diafragma, cuyo movimiento de contracción y relajación aumenta y disminuye alternativamente el volumen de la caja torácica, permitiendo que el aire entre y salga de los pulmones. El intercambio de gases se produce cuando los pulmones están llenos: el oxígeno pasa del aire exterior a la sangre y el dióxido de carbono realiza el camino inverso, al ser exhalado de los pulmones hacia fuera.

¿CÓMO SE CONTROLA LA VENTILACIÓN?

Tanto la concentración de oxígeno en la sangre como la de dióxido de carbono están controladas por sensores específicos del tejido nervioso, situados principalmente en el cerebro. La presión normal del oxígeno en la sangre arterial (pO_2) es de 70-100 mm Hg (9,7-13,3 kPa), y la saturación del oxígeno (SpO_2), que puede medirse más fácilmente por pulsioximetría, es del 95 al 100%. La presión normal del dióxido de carbono (pCO_2) es de 35-45 mm Hg.

La cantidad de aire inhalada con cada inspiración se denomina volumen corriente inspiratorio (VI). La frecuencia respiratoria (FR) y el volumen corriente inspiratorio determinan la ventilación por minuto (VM).

$$\text{VCI (ml)} \times \text{FR (min}^{-1}\text{)} = \text{VM (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$$

Cuando la demanda metabólica y, por tanto, la necesidad de inhalación de oxígeno y de eliminación de dióxido de carbono aumentan, como sucede al tener fiebre o al hacer ejercicio físico, el sistema respiratorio incrementa el ritmo y la profundidad de la respiración para ajustar la ventilación por minuto.

¿CÓMO CAMBIA LA RESPIRACIÓN CON LA EDAD?

Cuando el organismo es joven y está en crecimiento, necesita mucha energía y oxígeno y la ventilación por minuto se adapta a tales necesidades, sobre todo a través del ritmo respiratorio, que pasa de 40 respiraciones por minuto en los niños recién nacidos a entre 12 y 10 respiraciones por minuto en la edad adulta. Por el contrario, el volumen corriente inspiratorio (de unos 7 a 10 ml por kilo de peso corporal) se mantiene relativamente estable a lo largo del tiempo.

¿EN QUÉ CONSISTE LA HIPOVENTILACIÓN?

En medicina, *hipo* significa *inferior o por debajo* y *ventilación* quiere decir *respiración*. Por tanto, hipoventilación significa “respiración insuficiente”, que es cuando los pulmones no reciben suficiente oxígeno de la inhalación y no se exhala suficiente dióxido de carbono. Por tanto, en situación de hipoventilación el nivel de oxígeno en sangre es bajo (hipoxemia) y el de dióxido de carbono aumenta (hipercapnia).

La hipoventilación puede ser provocada por enfermedades musculares, pulmonares, de las vías respiratorias superiores o también cerebrales, en particular de las estructuras profundas del cerebro (denominadas tallo o tronco encefálico). Estas enfermedades producen una reducción del nivel de conciencia y el síndrome de hipoventilación central. A medida que la ventilación por minuto se reduce, la saturación del oxígeno arterial desciende y la concentración de dióxido de carbono aumenta. Si bien en episodios agudos de ciertas enfermedades existen algunos mecanismos compensatorios que mantienen el suministro de oxígeno a los tejidos, incluso los niveles más leves de hipoventilación crónica son perjudiciales para el desarrollo cerebral, pulmonar y cardíaco.

4. PRESENTACIÓN CLÍNICA DEL SHC

¿QUÉ SIGNIFICA HIPOVENTILACIÓN CENTRAL?

Hipoventilación central quiere decir que la hipoventilación se debe a un trastorno del cerebro, que es incapaz de enviar los mensajes necesarios para producir la contracción del diafragma adecuada y, por ende, la respiración.

Los pacientes con SHC no reaccionan a los cambios en los niveles de oxígeno y dióxido de carbono en la sangre. Ello se debe a que los sensores situados en los vasos sanguíneos de la nuca y el cerebro no envían los mensajes al tallo encefálico correctamente, con lo que este último no puede responder aumentando el ritmo respiratorio cuando es necesario. Además, el individuo enfermo no es consciente de que su respiración es inadecuada. Por tanto, su respiración es superficial y tiene una frecuencia baja, por lo que no inhala suficiente oxígeno ni exhala suficiente dióxido de carbono.

¿EN QUÉ CONSISTE EL SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA?

Congénito significa que se ha nacido con la enfermedad: los síntomas ya están presentes al nacer o aparecen muy pronto, aunque en algunas versiones más leves de la enfermedad la anomalía genética puede estar presente pero no aparecer los síntomas después de muchos meses o años. Cuando los síntomas surgen al menos un mes después del nacimiento, la enfermedad se denomina SHCC de aparición tardía (SHCC-AT).

Si se ha hallado una mutación genética específica (PHOX2B) o la hipoventilación central no está asociada a ninguna otra dolencia del cerebro, los nervios, los músculos o el metabolismo ni a ningún otro síndrome genético, estamos ante lo que se denomina el síndrome de hipoventilación central.

¿EXISTEN OTRAS CLASES DE SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL?

La hipoventilación que aparece más tarde en la infancia, y que viene acompañada por un rápido aumento de peso y problemas hormonales, se llama síndrome de ROHHAD (obesidad de aparición rápida con disfunción hipotalámica, hipoventilación y desregulación autonómica, por sus siglas en inglés)

¿CÓMO SE PRESENTA EL SHC?

La hipoventilación puede producirse únicamente durante el sueño, siendo la respiración normal en estado de vigilia, mientras que, en otros casos, la respiración cesa completamente cuando se duerme y al estar despierto se padece una hipoventilación grave. Los signos de la enfermedad son los siguientes:

- Necesidad de recurrir a la ventilación mecánica (asistida) desde el nacimiento
- Episodios de gran palidez, o de piel gris o azulada
- Eventos que parecen poner en peligro la vida
- Infecciones graves de las vías respiratorias
- Peso corporal y crecimiento insuficientes
- Desarrollo lento
- Insuficiencia cardíaca
- Crisis de epilepsia (ataques o convulsiones)

En el caso de los niños, también se ha de considerar el SHC si presentan uno de los signos antes mencionados y uno de los siguientes:

- Obesidad de aparición rápida
- Trastornos del comportamiento
- Sed excesiva
- Trastornos hormonales
- Grave apnea del sueño
- Reacciones negativas a la anestesia
- Infecciones graves de las vías respiratorias, que necesitan una ventilación prolongada

En algunos casos, la enfermedad se diagnostica tras la realización de un estudio genético de los familiares del paciente con SHC.

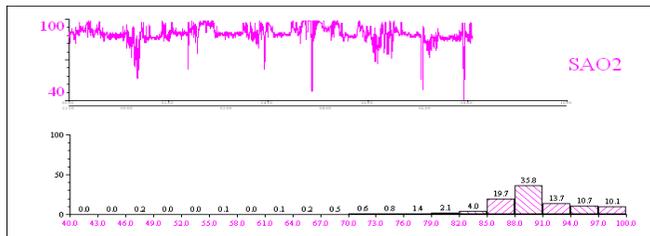
¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA HIPOVENTILACIÓN?

La hipoventilación se diagnostica midiendo el nivel de dióxido de carbono en la sangre, que debe superar los 50 mmHg (milímetros de mercurio) o 6,7 kPa (kilopascales). Estas mediciones de la presión se efectúan bien tomando una muestra de sangre, bien a partir del aliento de la persona (dióxido de carbono espiratorio final) o colocando un sensor adhesivo en la piel (dióxido de carbono transcutáneo).

Durante el sueño, la hipoventilación es más marcada y las concentraciones de dióxido de carbono son mayores, en particular durante la fase denominada «sueño sin movimientos oculares rápidos» (no REM), pero la toma de una muestra de sangre puede proporcionar resultados inexactos, ya que el pinchazo suele molestar al niño, despertándolo y acelerando la respiración.

La hipoventilación puede ser diagnosticada mediante diferentes técnicas:

Registro de oximetría durante el sueño: Detecta un descenso del nivel de oxígeno en sangre, pero no es capaz de detectar problemas de menor gravedad, como pausas respiratorias (apneas) que no conlleven reducción de oxígeno. Teniendo en cuenta que las pausas de apnea pueden ser normales, suele ser necesario efectuar otro tipo de mediciones.



Oximetría durante el sueño

Registro cardiorrespiratorio durante el sueño: Detecta las pausas de apnea, pero no brinda información sobre la calidad del sueño; ahora bien, puede suceder que un paciente no sufra apnea porque no ha dormido tan profundamente como para que el trastorno se manifieste.

Polisomnografía: Es el mejor examen que se puede realizar ya que brinda toda la información necesaria para evaluar la respiración durante el sueño. La hipoventilación diurna (durante el día) puede diagnosticarse midiendo los niveles de SpO2 y CO2 durante el día: la detección de < 95% de SpO2 y de > 50 mmHg (6,7 kPa) de CO2 permite diagnosticar la hiperventilación durante la vigilia.

LOS PACIENTES CON SHC, ¿PADECEN ALGÚN OTRO SÍNTOMA ADEMÁS DE HIPOVENTILACIÓN?

El SHCC y el SHCC-AT son trastornos genéticos causados por mutaciones del gen [PHOX2B](#), un gen muy importante para el desarrollo normal del sistema nervioso autónomo, que controla muchos órganos y músculos corporales. Por tanto, las mutaciones del [PHOX2B](#) afectan a muchas funciones del cuerpo.

Un 20% de los pacientes con SHCC, aproximadamente, carecen de nervios en el intestino grueso (enfermedad de Hirschprung), mientras que otros tienen problemas con la alimentación, ya que padecen reflujos, indigestión y dificultad para tragar sólidos.

A su vez, algunos pacientes corren el riesgo de desarrollar tumores en los tejidos nerviosos (neuroblastoma), en las glándulas suprarrenales (sobre los riñones), el cuello, el pecho o la espina dorsal, que pueden ser cancerígenos o benignos. Los pacientes con SHC también presentan otros síntomas relacionados con un funcionamiento anormal del sistema nervioso autónomo, como reacciones anormales de las pupilas a la luz, episodios esporádicos de sudoración excesiva, sed y regulación anormal de la presión arterial, el ritmo cardíaco y la temperatura corporal.

5. PANORAMA DEL SHCC

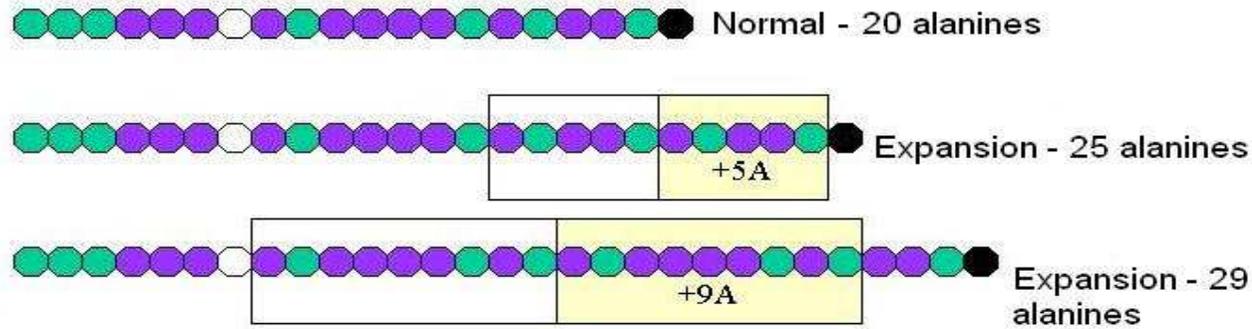
¿EN QUÉ CONSISTE EL SHCC?

El síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC, maldición de Ondina) es una enfermedad genética que afecta al sistema nervioso autónomo, que controla todas las funciones corporales involuntarias, incluyendo la respiración. Es **congénita** porque los bebés nacen con ella, aunque no siempre se manifiesta inmediatamente después del parto. Es **central** porque afecta al sistema nervioso central, es decir, el cerebro. Los centros respiratorios se encuentran en la base del cerebro (tronco o tallo encefálico), justo arriba de donde la espina dorsal se introduce en el cráneo. La **hipoventilación** se agrava durante el sueño.

Durante la vigilia también se pueden padecer problemas respiratorios, aunque suelen ser más leves. Así pues, los trastornos respiratorios pueden ser de gravedad variable, yendo de una insuficiencia respiratoria relativamente leve durante algunas fases del sueño y una respiración normal al estar despierto, hasta un cese completo de la respiración durante el sueño y una insuficiencia respiratoria grave al estar despierto, que se vuelve particularmente patente al comer (sobre todo durante la niñez) o al concentrarse.

¿CUÁLES SON LAS CAUSAS DEL SHCC?

En los últimos años se ha descubierto que el SHCC se debe a problemas con un gen específico, que afecta el desarrollo de los tejidos nerviosos cerebrales en el comienzo de la vida fetal. Se supone que esta anomalía surge en casi todos los casos de manera espontánea, durante la formación del embrión, lo que se conoce como mutación espontánea. Así, todas las células del niño afectado contienen el gen anormal, del que los padres estarán exentos. No obstante, se sabe que hasta en un 25% de los casos, uno de los progenitores puede padecer también esta anomalía genética, bien en todas sus células, bien en algunas de ellas solamente. Esto explica en parte por qué algunos padres, al realizar un examen genético, descubren que padecen hipoventilación, mientras que otro no.



Diferencias en los genes normales y con SHCC

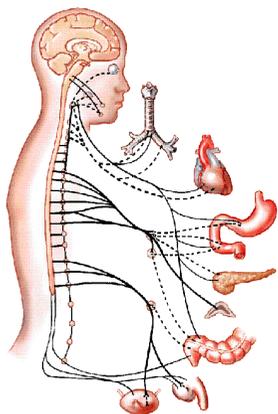
Normal – 20 alaninas // Expansión – 25 alaninas // Expansión – 29 alaninas

La anomalía genética afecta la región de control, denominada PHOX2B, de uno de los dos pares de genes del cromosoma 4 (en cada célula del cuerpo hay 23 pares de cromosomas). El gen PHOX2B se encarga del desarrollo del tejido cerebral del embrión, que tiene lugar durante las primeras ocho semanas de embarazo. Dicho gen codifica, en un punto determinado, 20 aminoácidos, llamados alaninas, pero los genes afectados pueden codificar entre 25 y 33, un problema que se denomina *expansión de la repetición de polialaninas*, una anomalía que no aparece en individuos sanos, por lo que el PHOX2B ha sido definido como el gen determinante de la enfermedad. Los experimentos realizados con ratones han demostrado que si ambos genes están afectados, el feto no sobrevive el embarazo.

Algunos niños que no padecen una mutación del gen PHOX2B, presentando a veces otras particularidades en el mismo.

Por su parte, los individuos que sufren una mutación del PHOX2B tienen un 50% de probabilidades de transmitir esta anomalía a sus hijos. Además, la mutación de este gen produce enfermedad en sus portadores en mayor o menor medida, ya que no existe un estado de portador

silencioso, por lo que se están descubriendo casos de adultos que padecen la enfermedad, aunque no se había sospechado nada al respecto con anterioridad. Si un adulto con PHOX2B tiene un hijo, se puede detectar el trastorno en el feto, desde el a comienzos del embarazo.



¿QUÉ FUNCIONES Y ÓRGANOS SE VEN AFECTADOS POR EL SHCC?

El principal problema es la respiración, pero cualquier parte del cuerpo bajo control automático puede verse afectada, como el corazón, los ojos, los intestinos, el cerebro y la piel.

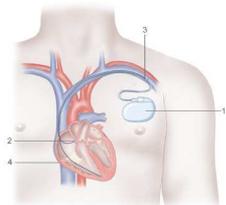
RESPIRACIÓN

Tal como se indica en el capítulo anterior, las personas afectadas por el síndrome sufren hipoventilación, más pronunciada durante el sueño que durante la vigilia.

El problema es que, a diferencia de lo que sucede con las personas sanas, los enfermos no perciben (no tienen sensación de asfixia) ni responden automáticamente a los cambios en los niveles de oxígeno y dióxido de carbono, lo que puede redundar en una expansión insuficiente de los pulmones, en un crecimiento y desarrollo insuficientes, así como en neumonía grave, fatiga del corazón, ataques, daño cerebral y muerte.

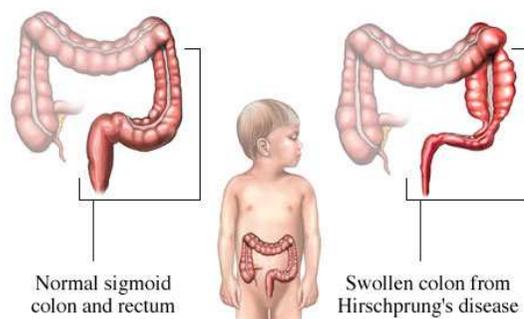
CORAZÓN

Las personas que padecen SHCC pueden experimentar pausas en el ritmo cardíaco (paro sinusal), susceptibles de producir mareos, desmayos o ataques. En algunos casos, es necesario implantar un marcapasos. Cuando la enfermedad es leve esta complicación es poco probable.



ALIMENTACIÓN E INTESTINOS

El control nervioso de la garganta, el esófago, el estómago y el intestino puede verse afectado. En el caso del intestino grueso, se puede manifestar por un estreñimiento grave o distensión abdominal (lo que se conoce como enfermedad de Hirschsprung), lo que requiere una intervención quirúrgica. Cuando los órganos afectados son el esófago y el estómago, se puede padecer indigestión, dificultades al tragar e inapetencia.



Colon sigmoide y recto normales // Colon inflamado por la enfermedad de Hirschsprung

CEREBRO Y SISTEMA NERVIOSO

Algunas personas pueden sufrir además problemas cerebrales y de desarrollo, que se ponen de manifiesto a través de dificultades de aprendizaje, epilepsia o trastornos visuales o auditivos. Los niños también pueden experimentar espasmos del sollozo causados por la cólera, el dolor o el miedo, que son más comunes en los niños enfermos que en los sanos.

Las personas afectadas con formas más graves del SHC también corren el riesgo de desarrollar crecimiento anormales de las células nerviosas que conforman el sistema nervioso autónomo (tumores de células nerviosas), los cuales pueden ser benignos (inofensivos) o malignos (cancerígenos).

Fotos de personas que padecen SHCC



6. Enfermedad de ROHHAD

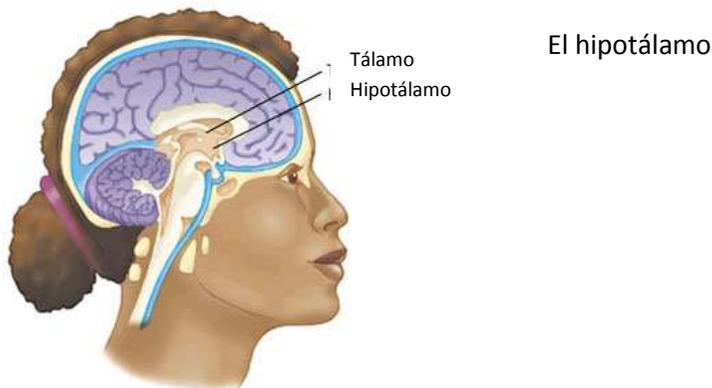
¿EN QUÉ CONSISTE LA ENFERMEDAD DE ROHHAD?

El nombre de esta enfermedad corresponde a la abreviación en inglés de «obesidad de aparición rápida con disfunción hipotalámica, hipoventilación y desregulación autonómica»

Se trata de una enfermedad muy rara que asocia diferentes problemas: obesidad, hipoventilación, trastornos hormonales y problemas relacionados con el control automático de la temperatura corporal, la transpiración y el ritmo cardíaco, así como con cambios en la presión arterial. Los pacientes también pueden experimentar cambios en el comportamiento tales como agresión o excesiva sed y hambre. Los síntomas respiratorios pueden ser muy graves, pudiendo llegar hasta el paro respiratorio que necesita reanimación. Asimismo, los pacientes pueden sufrir trastornos oculares como el estrabismo (bizqueo) o diferencias en el tamaño de las pupilas. Otro problema preocupante es la obesidad, que a veces erróneamente se piensa que es la causa de la hipoventilación, lo que impide diagnosticar la enfermedad de ROHHAD.

¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA ENFERMEDAD DE ROHHAD?

No se sabe cuál es causa de la enfermedad de ROHHAD pero sí que está relacionada con un trastorno del hipotálamo, una parte del cerebro que controla varias funciones básicas importantes como la temperatura corporal, el sueño, el hambre, la sed, el crecimiento, el desarrollo sexual, la función de la tiroides, la respiración y el comportamiento.



¿CÓMO SE MANIFIESTA LA HIPOVENTILACIÓN?

La hipoventilación puede surgir repentinamente, a veces tras un episodio infeccioso o una anestesia, y producir un paro respiratorio súbito, lo que puede prevenirse realizando un estudio del sueño en niños que se vuelven obesos de repente, ya que ese es un signo de hipoventilación.

¿ES DIFERENTE EL TRATAMIENTO DE LA HIPOVENTILACIÓN DEL DEL SHCC?

La gravedad de la hipoventilación es variable: algunos pacientes pueden sufrir sólo hipoventilación nocturna, otros constante. Quienes sólo necesitan ventilación mecánica durante el sueño suelen ser tratados con una mascarilla de ventilación, mientras que los que padecen la enfermedad las 24 horas del día necesitan una traqueostomía.

¿CUÁLES SON LOS PROBLEMAS HORMONALES?

En la enfermedad de ROHHAD se producen varios trastornos hormonales concomitantes, como una inadecuada producción de hormonas que hace necesario un suplemento hormonal, como por ejemplo: 1) en la glándula tiroidea, situada en el cuello, se necesita tiroxina; 2) en las glándulas suprarrenales ubicadas sobre los riñones, se requiere cortisol; y 3) en los ovarios o los testículos, hacen falta hormonas sexuales como estrógenos o testosterona. Asimismo, la regulación de la sed y el hambre también dependen del control hormonal y su funcionamiento puede verse afectados por la enfermedad de ROHHAD.

¿QUÉ SUCEDE EN LA PUBERTAD?

La falta de ciertas hormonas necesarias para ayudar al crecimiento y el desarrollo sexual en la pubertad pueden hacer que ésta se retrase y que se deba proceder a una terapia hormonal suplementaria.

¿CUÁLES SON LOS PROBLEMAS DEL SISTEMA NERVIOSO?

Las personas que padecen la enfermedad de ROHHAD pueden moverse y pensar normalmente, con un desarrollo intelectual similar al de los demás; sin embargo, pueden presentar trastornos del sistema nervioso autónomo, que controla el ritmo cardíaco, la presión arterial, la

respiración, la transpiración, la temperatura corporal, los movimientos intestinales, etc. Así, el desarrollo normal de estas funciones corporales puede verse afectado en los niños con ROHHAD.

¿CÓMO SE TRATA LA OBESIDAD?

La obesidad puede agravar los problemas respiratorios durante el sueño, por lo que es necesario bajar de peso mediante un régimen alimentario controlado (dieta).

¿HAY RIESGO DE TUMOR?

Algunos pacientes con ROHHAD han sufrido tumores, sobre todo abdominales, derivados de las células nerviosas. Por tanto, es necesario realizar a los enfermos de ROHHAD pruebas diagnósticas de cribado de estos tumores para diagnosticarlos lo más temprano posible y, de ser necesario, extirparlos.

LA ENFERMEDAD, ¿CAMBIA CON EL TIEMPO?

Como de momento se han estudiado un número reducido de casos, se sabe relativamente muy poco sobre la enfermedad, aunque se sabe que no mejora con el tiempo. Un estudio sobre ella informa de que suele aparecer en los primeros años de vida y que el primer signo es a menudo la obesidad, muchas veces acompañada por trastornos hormonales, como un aumento del nivel de prolactina (producida en la hipófisis, en el cerebro) e insuficiencia suprarrenal y tiroidea. Unos años después es probable que aparezca la hipoventilación.

¿QUÉ QUEDA POR SABER SOBRE LA ENFERMEDAD DE ROHHAD?

Todavía no se conoce el origen de la enfermedad.

El registro europeo de pacientes con SHC, que incluye a los enfermos de ROHHAD, ayudará a definir mejor esta enfermedad rara. Además, a medida que se vayan obteniendo más datos de los pacientes, se podrá entender mejor la enfermedad, tanto en materia de diagnóstico como de tratamiento.

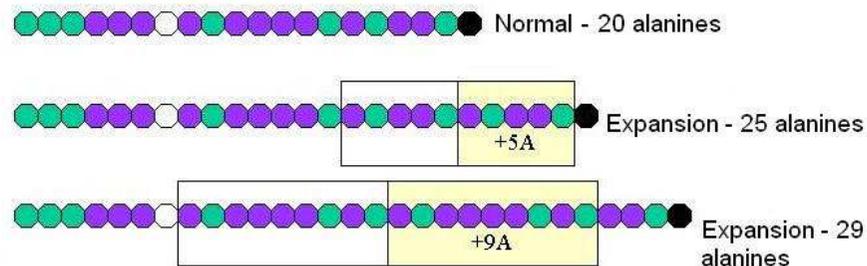
7. SHC y genética

¿EXISTE UNA PRUEBA GENÉTICA?

Desde 2003, existe una prueba genética para diagnosticar el SHCC, que detecta una anomalía en todas las células de los enfermos, ausente en las personas sanas. En efecto, cada individuo tiene 23 pares de cromosomas (que constituyen el material genético de cada célula) y la prueba detecta una anomalía (mutación) en el cromosoma número 4. La parte del cromosoma en la que se ha producido la mutación genética se denomina gen PHOX2B.

¿CUÁL ES EL RESULTADO DE LA PRUEBA GENÉTICA?

La mutación más común, que se da en más del 90% de los casos, consiste en una secuencia más larga de alaninas, uno de los aminoácidos codificados por la espiral de ADN. El número de alaninas pasa de las 20 normales a 24 o 33 en uno de los dos cromosomas 4, lo que se conoce como mutación en la repetición de polialaninas (PARM, por sus siglas en inglés). Así, la mutación genera cromosomas con 20/24 a 20/33 alaninas, cuando lo normal es un genotipo de 20/20 alaninas.



Normal – 20 alaninas // Expansión – 25 alaninas // Expansión – 29 alaninas

También hay otras mutaciones, constatadas en menos del 10% de los pacientes, denominadas mutaciones “invertidas, sin sentido o de desplazamiento del marco de lectura” (mutaciones no PARM).

EL TIPO DE MUTACIÓN, ¿DETERMINA CÓMO SE VERÁ AFECTADO EL PACIENTE POR ELLA?

Parece haber relación entre algunos aspectos del cuadro clínico y el tipo de mutación, incluyendo: 1) el riesgo de tumor en las neuronas, como neuroblastoma o ganglioneuroma; 2) el riesgo de asociar la enfermedad de Hirschsprung; 3) una hipoventilación grave y la probabilidad de necesitar ventilación mecánica constante; 4) la alteración del ritmo cardíaco, que puede causar muerte súbita.

Por ejemplo, es poco probable que los pacientes con un genotipo de 20/25 necesiten ventilación constante, mientras que aquellos que padecen una mutación más larga pueden sufrir hipoventilación grave incluso cuando están despiertos.

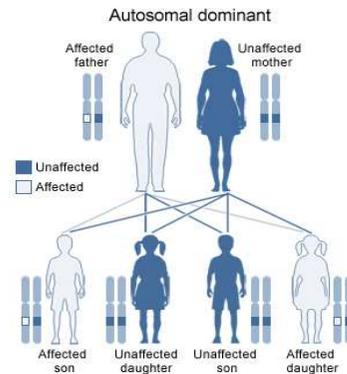
La presencia de mutaciones no PARM puede estar vinculada más frecuentemente con otras formas graves de SHCC, que suelen conllevar tanto la enfermedad de Hirschsprung (que afecta al intestino grueso) como tumores de la cresta neural.

¿PARA QUÉ MÁS SIRVE LA PRUEBA GENÉTICA?

Detectar la mutación PHOX2B permite ya sea determinar que los progenitores asintomáticos son portadores de la mutación, y por lo tanto tienen un riesgo mayor de transmitir la enfermedad en futuros embarazos, o que los adultos padecen una hipoventilación leve, que no había sido observada ni diagnosticada previamente.

¿SE PUEDE DIAGNOSTICAR LA ENFERMEDAD DURANTE EL EMBARAZO?

Es posible realizar una prueba genética del feto durante el embarazo, para efectuar un diagnóstico prenatal. Cada individuo afectado tiene un 50% de probabilidades de transmitir el trastorno a cada uno de sus hijos (herencia autosómica dominante). Por consiguiente, la mera mutación de uno de los dos cromosomas, que es lo que ocurre normalmente, es suficiente para provocar la enfermedad.



Mutación hereditaria del gen PHOX2B

Herencia autosómica dominante

Padre afectado / madre no afectada

Afectado / no afectado

Hijo afectado / Hija no afectada / Hijo no afectado / Hija afectada

LOS PROGENITORES, ¿SON PORTADORES DE LA MUTACIÓN GENÉTICA?

En más del 75% de los casos, los padres no son portadores de la mutación genética, sino que esta ocurre de forma espontánea al comienzo del embarazo, durante la formación del embrión. Sin embargo, un 25 % de los padres pueden ser portadores del gen, por lo que se recomienda que cuando se detecte una mutación genética en un paciente afectado, **los padres también sean analizados**. La mutación sólo está presente en alguna de sus células corporales, lo que se conoce con el nombre de mosaicismo; el mosaicismo puede ser difícil de detectar.

La mayoría de los progenitores portadores de la mutación no se han analizado para saber si padecen una anomalía genética

QUIÉN MÁS DEBE SOMETERSE A UNA PRUEBA GENÉTICA?

De momento, sólo los padres de personas afectadas o que han dado positivo al PHOX2B han de someterse a una prueba genética. Los jóvenes afectados y sus progenitores deben contar con asesoramiento genético para decidir quién debe efectuar exámenes suplementarios.

¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA GENÉTICA?

Para realizar un análisis del gen PHOX2B es necesario enviar una muestra de sangre a uno de los laboratorios de genética especializada que existen en Europa ([enlace hacia el mapa](#)), examen que debe haber sido prescrito por-un médico de referencia, que debe proporcionar toda la información clínica.

LA PRUEBA GENÉTICA, ¿PUEDE DETECTAR LA ENFERMEDAD EN PERSONAS YA BIEN ENTRADAS EN LA INFANCIA O EDAD ADULTA?

Si. La introducción de la prueba de genética ha permitido diagnosticar la hipoventilación de algunos pacientes adultos como una consecuencia del SHCC.

Asimismo, se ha detectado la mutación del PHOX2B en algunos adultos con hipoventilación crónica o hipoventilación de aparición tardía, así como en adultos con apnea obstructiva del sueño o que han reaccionado mal a una anestesia. La mutación más comúnmente registrada en tales pacientes es la de expansión (menor) de las alaninas, con un genotipo de 20/25. El hecho de que esta mutación conlleve una forma leve de la enfermedad explica que ésta sólo se manifieste en la edad adulta, y que no se haya detectado antes. A veces, la aparición de la hipoventilación se pone de manifiesto mediante un acontecimiento disparador, como el uso de tranquilizantes o un trastorno respiratorio agudo.

LA PRUEBA GENÉTICA ¿SIEMPRE DA POSITIVO?

El estudio genético de la mutación PHOX2B puede dar negativo en pacientes en los que se sospecha un SHC, en cuyo caso el diagnóstico es incierto y se deben buscar otras explicaciones.

En la actualidad no existe ninguna prueba genética para diagnosticar la enfermedad ROHHAD, ya que quienes la padecen no sufren anormalidades del PHOX2B.

8. SHC y soporte ventilatorio

¿POR QUÉ HACE FALTA UN SOPORTE VENTILATORIO?

Las personas que padecen el SHC no pueden respirar espontáneamente cuando duermen y, a veces, tampoco cuando están despiertos. La enfermedad no se resuelve naturalmente, no responde a estimulantes farmacológicos ni mejora con la edad. Por lo tanto, para respirar, los pacientes necesitan un **dispositivo respiratorio**. No hay una solución ventilatoria mejor que otra: el modo de ventilación se debe escoger en función *de la edad, de la gravedad de la enfermedad, de la preferencia de los progenitores y de la experiencia del centro especializado que trate el caso*.

¿QUÉ TIPOS DE SOPORTES VENTILATORIOS EXISTEN?

En la actualidad, hay cuatro tipos de soportes ventilatorios:

- **Ventilación mediante traqueostomía:** La traqueostomía, consistente en la abertura quirúrgica de la tráquea, es el método más habitual de ventilación mecánica, especialmente en bebés y niños. Una vez realizada la abertura, se introduce una cánula de traqueostomía, conectada al ventilador a través de un sistema especial de tubos.
- **Ventilación con mascarilla – también denominada ventilación no invasiva:** El ventilador brinda la ayuda respiratoria al paciente mediante una cánula nasal o una mascarilla nasal o facial.
- **Marcapasos diafragmático (MD):** El marcapasos diafragmático requiere una intervención quirúrgica en la que se colocan dos electrodos en el pecho, en los nervios frénicos, y dos radioreceptores intracutáneos. La estimulación eléctrica de los nervios frénicos produce la contracción del diafragma, el músculo más grande e importante para la respiración, permitiendo así la inhalación y, cuando el transmisor externo deja de enviar la señal, el diafragma se relaja y comienza la exhalación. Por otra parte, en un pequeño número de pacientes se han descrito y puesto en práctica nuevos procedimientos para la utilización directa de marcapasos de diafragma.

- **Ventilación con presión negativa (VPN):** Existen tres modos de brindar una presión negativa que haga posible la respiración: la coraza bifásica, la chaqueta y el pulmón de acero. En estos tres tipos de VPN, se aplica una presión negativa al pecho y el abdomen que produce una succión de aire en los pulmones, provocando una inspiración.

¿CUÁLES SON LOS RIESGOS MÁS HABITUALES DE LOS DIFERENTES SOPORTES DE VENTILACIÓN?

- **Infeción:** La cánula de traqueostomía puede provocar infecciones virales o bacterianas que se pueden propagar a los pulmones. Como consecuencia de ello, el aumento de las secreciones puede obstruir las vías respiratorias o provocar una pulmonía. Por tanto, los niños con una traqueostomía deben ser supervisados con regularidad. La infección también se puede producir con el marcapasos del nervio frénico y con la ventilación no invasiva.
- **Fugas:** Un soporte ventilatorio adecuado y en buenas condiciones es crucial para que los niños que dependen de tal dispositivo gocen de buena salud. Por tanto, se deben reducir al máximo las fugas de aire alrededor de la mascarilla, proporcionando a los pacientes una mascarilla o cánulas nasales bien adaptadas. Asimismo, el buen sellado de la coraza o chaqueta de los ventiladores con presión negativa es de rigor.
- **Mal funcionamiento:** El riesgo del marcapasos diafragmático es que tenga un fallo, bien en una antena (rota) o en el cable que une el radioreceptor al electrodo, o que funcione mal el marcapasos a un lado del pecho.
- **Oclusión de las vías aéreas:** Puede ocurrir cuando la respiración es generada por un dispositivo de presión negativa o por un marcapasos del nervio frénico en un niño sin traqueostomía.

¿CÓMO SE SIENTE EL PACIENTE CON EL SOPORTE VENTILATORIO?

El soporte ventilatorio en sí mismo no causa dolor alguno y, por tanto, no altera el sueño. Ahora bien, es importante configurar el ventilador lo mejor posible para evitar una mala sincronización entre el ritmo respiratorio del paciente y el funcionamiento del ventilador. Se recomienda que una persona despierta vigile el sueño del paciente para encargarse de los posibles problemas como la desconexión de los tubos, la fuga de aire o la rotura de antena.

¿PODRÁ HABLAR EL NIÑO CON UNA TRAQUEOSTOMÍA?

Durante la respiración espontánea, se coloca en el tubo un adaptador especial, denominado “válvula fonatoria”, para que el paciente pueda hablar. La ventilación mecánica también permite el habla.

¿LA FAMILIA PODRÁ VIAJAR CON UN VENTILADOR?

Si. La mayoría de los ventiladores actuales son portátiles y tienen una batería interna y externa.

9. VENTILACIÓN POR TRAQUEOSTOMÍA

¿EN QUÉ CONSISTE UNA TRAQUEOSTOMÍA?

Es una abertura realizada en la parte frontal del cuello, denominada estoma, que permite acceder directamente a la tráquea, de ahí que se denomine traqueostomía. Se trata de una intervención quirúrgica realizada con anestesia general por un otorrinolaringólogo, que permite la ventilación asistida a largo plazo de los enfermos con el SHC. También puede realizarse para otros cuadros médicos en los que hay problemas con las vías aéreas, en la laringe (cuerdas vocales) o la faringe (garganta).

¿CUÁLES SON LAS VENTAJAS DE LA VENTILACIÓN POR TRAQUEOSTOMÍA?

La traqueostomía proporciona una ventilación eficaz, especialmente cuando la vía aérea superior, que se encuentra antes del estoma, corre el riesgo de cerrarse u obstruirse. En el síndrome de hipoventilación central, el cerebro no logra enviar suficientes señales para mover los músculos de la respiración, por lo que el aire que entra en los pulmones es insuficiente. Estas señales también se envían a los músculos de la garganta que, por tanto, no se abren tanto como los de las personas sanas. Si bien esto puede solucionarse enviando aire a las vías respiratorias mediante ventilación con mascarillas por la boca o nariz, esta técnica no siempre logra corregir la obstrucción de las vías aéreas, como ocurre con los niños pequeños, cuyas vías son más pequeñas.

¿CUÁNDO SE ACONSEJA LA TRAQUEOSTOMÍA?

La traqueostomía es el soporte de ventilación más comúnmente aplicado a los lactantes con SHC, sobre todo si la ventilación es necesaria la mayor parte del día, es decir durante 12 horas o más, en particular durante la vigilia, y si los períodos de sueño y vigilia todavía no están establecidos. También se efectuará una traqueostomía a los niños mayores que necesiten ventilación al estar despiertos, independientemente de la cantidad de horas diarias, o cuando la ventilación con mascarilla resulta inadecuada o peligrosa, por ejemplo si las vías respiratorias superiores no pueden recibir una ventilación eficaz. En la mayoría de los casos, se utilizan cánulas sin manguito, que también pueden servir para la ventilación por traqueostomía de algunos adultos que padecen el SHC.

¿ES DE POR VIDA?

En el pasado, se consideraba que la ventilación por traqueostomía era necesaria de por vida y, en algunos casos lo es, por ejemplo cuando existe hipoventilación durante la vigilia. No obstante, algunos pacientes a los que se les ha practicado una traqueostomía pueden cambiar este método de ventilación por otros de demostrada eficacia. La retirada definitiva del tubo traqueal (decanulación) se lleva a cabo cuando el paciente opta por la ventilación por mascarilla y, en algunos casos, por el estimulador del nervio frénico.

¿CÓMO CUIDAR LA TRAQUEOSTOMÍA?

La traqueostomía contiene un tubo en su interior para garantizar que el estoma se mantenga abierto. Dicho tubo requiere un cuidado regular, que incluye su aspiración, limpieza y recambio, procedimientos que se enseñan a padres, cuidadores y pacientes. El personal sanitario verifica que hayan aprendido correctamente cómo llevarlos a cabo. A partir de ahí, los padres y cuidadores se ocuparán con regularidad de las tareas de aspiración y recambio del tubo traqueal. La periodicidad del recambio dependerá del tipo de tubo, de la cantidad de secreciones y de sus características, y de otros factores clínicos.

¿QUÉ DISPOSITIVOS SON NECESARIOS PARA CUIDAR LA TRAQUEOSTOMÍA?

Todos los pacientes con una traqueostomía necesitan dispositivos para la aspiración de secreciones y el recambio del tubo. Para mayor movilidad, existen kits de traqueostomía que contienen artículos específicos, como tubos de repuesto del mismo tamaño y más pequeños, catéteres de aspiración, tijeras y un aspirador.

¿QUÉ CUIDADORES SE NECESITAN Y CUÁNDO?

Los pacientes que sufren de SHC necesitan cuidadores que vigilen y se ocupen de las fluctuantes necesidades de ventilación, cualquiera sea el modo de ventilación, no sólo en el caso de la traqueostomía. La duración y el tipo de cuidado dependerán de muchos factores, entre ellos la gravedad de la enfermedad, la estabilidad y edad del paciente y la disponibilidad de la ayuda. Algunas familias no disponen de cuidadores ajenos por falta de recursos, pero si es posible, lo ideal es utilizar al menos cuidadores nocturnos algunas o todas las noches de la semana.

¿QUÉ PROBLEMAS PUEDE HABER?

Los tubos de traqueostomía pueden obstruirse, salirse, recolocarse en una vía incorrecta o presentar dificultades para aspirar las secreciones. También pueden aumentar las probabilidades de que una bacteria entre en la tráquea o los pulmones, provocando una infección como traqueítis, bronquitis y neumonía.

Como no puede ser de otra manera, la traqueostomía afecta la capacidad de vocalización, en especial cuando tiene lugar la ventilación. Por otra parte, no está claro si los tubos traqueales afectan el adecuado crecimiento de los pulmones y las vías aéreas, aunque esto tal vez dependa más de una correcta ventilación. Los tubos traqueales pueden estar asociados a un riesgo mayor de muerte súbita.

¿CÓMO LIDIAR CON ESTOS PROBLEMAS?

Un buen cuidado permite minimizar estas dificultades, por ejemplo prestando atención en todo momento a la higiene y a cualquier variación en las secreciones obtenidas mediante la aspiración. Además, se deberá vigilar el sueño del paciente a través de la oximetría de pulso y usar válvulas de habla. Todo esto ayudará a reducir riesgos.

¿SE PUEDE HABLAR CON UNA TRAQUEOSTOMÍA?

Casi todos los pacientes con una traqueostomía aprender a vocalizar y hablar, aunque lo harán seguramente más tarde que los niños sanos.

¿HAY DIFICULTADES PARA COMER O TRAGAR?

En efecto, se pueden presentar problemas de este tipo en bebés y niños enfermos de SHC que tengan una traqueostomía, pero se pueden solventar muchas veces mediante una gastrostomía – un estoma efectuado en el estómago, a través de la pared abdominal.

¿ES POSIBLE NADAR?

La natación no está permitida a las personas con SHC que tengan una traqueostomía. Otros pacientes con SHC pueden nadar, pero está desaconsejado porque al no sentir asfixia pueden retener peligrosamente la respiración durante un tiempo excesivo. Si nadan deben permanecer estrictamente vigilados.

¿QUÉ TIPO DE VENTILADORES SE UTILIZAN CON LA TRAQUEOSTOMÍA?

Se utilizan varios dispositivos para proceder a la ventilación por traqueostomía: en cada país hay diferentes distribuidores que proveen ventiladores de empresas específicas, por lo que no es fácil indicar qué dispositivos conviene usar para los pacientes con SHC. Ahora bien, es importante que el clínico que prescribe y maneja el ventilador tenga experiencia en materia de ventilación a largo plazo.

¿SE PRODUCEN FUGAS CON LA TRAQUEOSTOMÍA?

Sí, con la traqueostomía pueden producirse fugas, por lo común alrededor del tubo traqueal y a través de la laringe y la garganta, lo que puede ayudar a desarrollar la vocalización y el habla. No obstante, una excesiva fuga de aire puede menoscabar la correcta ventilación. Es decir que la fuga puede resultar beneficiosa o dañina en función de su envergadura. Si una fuga va en aumento durante semanas o meses, puede ser un signo de que hace falta un tubo más grande.

¿CÓMO SE SIENTE EL NIÑO CON UNA TRAQUEOSTOMÍA?

Si bien en principio una traqueostomía no produce dolor alguno, a la mayoría de los niños les desagrada la aspiración de secreciones, aunque es un procedimiento imprescindible.

¿QUÉ SUCEDERÁ CON LA TRAQUEOSTOMÍA CUANDO EL NIÑO CREZCA?

Se producirá una fuga cada vez mayor, que conllevará el reemplazo del tubo traqueal por uno más grande.

¿QUÉ TIPOS DE TUBOS TRAQUEALES (CÁNULAS) SE UTILIZAN?

Hay diferentes tipos de tubos de plástico disponibles y es importante aplicar siempre las instrucciones de uso del fabricante al proceder al cambio y cuidado de los mismos. Es aconsejable utilizar los tubos que se toleren mejor a largo plazo y, en el caso de los niños, **cánulas sin manguito**.

¿LOS TUBOS TRAQUEALES SE DEBEN DEJAR ABIERTOS? ¿HACE FALTA HUMEDAD Y UNA VÁLVULA DE HABLA?

La necesidad de humidificación de los tubos traqueales es variable –a veces ésta sólo se produce durante la ventilación. La humidificación por calentamiento eléctrico es muy eficaz, pero también hay dispositivos similares a sofisticados filtros de papel, que captan la humedad del aire

exhalado y humedecen el aire inhalado (dispositivos HME, por sus siglas en inglés: intercambiadores de calor y humedad). Algunos niños no necesitan humidificación adicional.

Las válvulas de habla suelen ser necesarias durante los períodos en los que no se efectúa la ventilación, para hacer posible la vocalización.

10. VENTILACIÓN CON MASCARILLA NASAL

¿EN QUÉ CONSISTE LA VENTILACIÓN CON MASCARILLA?

La ventilación con mascarilla puede efectuarse con diferentes dispositivos como la mascarilla nasal, las cánulas nasales y mascarillas faciales (ver foto), lo que se conoce como “ventilación no invasiva”, es decir, que no requiere traqueostomía.

¿CUÁLES SON LAS VENTAJAS DE LA VENTILACIÓN CON MASCARILLA?

- No hace falta una intervención quirúrgica
- No afecta el desarrollo del lenguaje y el habla
- Menor riesgo de infecciones respiratorias

¿EN QUÉ CASO SE ACONSEJA LA VENTILACIÓN CON MASCARILLA?

Algunos autores recomiendan la ventilación por traqueostomía en los primeros años de vida, mientras que otros abogan por la ventilación no invasiva. En todo caso, si la ventilación es necesaria las 24 horas del día, es preferible optar por la traqueostomía.

Si la hipoventilación es más leve, la ventilación no invasiva con mascarilla es una opción posible: en última instancia, una vez que el tema se haya discutido con la familia, la decisión dependerá del estado clínico del paciente y de la experiencia del médico a cargo.

Ha habido casos en los que la ventilación con mascarilla ha comenzado muy pronto. La alternancia entre mascarillas nasales y oronasales y, más recientemente, el uso de mascarillas faciales pueden reducir el riesgo de hipoplasia facial (alteración del crecimiento de los huesos de la cara), para lo que es importante no ajustar demasiado la mascarilla al sellarla. Las mascarillas de silicona a medida pueden ser de gran ayuda también. En los niños, las mascarillas faciales han de evitarse el mayor tiempo posible, debido al potencial riesgo de aspiración.

La ventilación con mascarilla es la primera opción para adultos que padecen SHC.



¿HAY DIFERENTES FORMAS Y TAMAÑOS DE MASCARILLAS?

Hay mascarillas de diversas formas, tamaños y materiales, aunque para los niños la variedad es menor. Se debe elegir con mucho cuidado la que se ajuste mejor al rostro y proporcione la mejor ventilación.



¿CUÁLES SON LAS COMPLICACIONES POSIBLES?

- Conjuntivitis
- Sequedad bucal
- Distensión del estómago
- Llagas en la piel del rostro

- Una ventilación ineficaz si la mascarilla se mueve de lugar y/o se producen fugas de aire (en particular en el caso de los niños, que suelen moverse mucho cuando duermen). El uso de un collarín cervical blando para mantener en su lugar al tubo del ventilador puede reducir las fugas y prevenir la desaturación y/o hipoventilación.
- La hipoplasia facial es un serio problema a largo plazo, debido a la compresión diaria del rostro producida por la mascarilla (ver foto).



Foto. Niño enfermo de SHCC con una mascarilla nasal y, tres días después, con una mascarilla facial.

Las mascarillas faciales también pueden prevenir las fugas de aire cuando se abre la boca al dormir.

¿CÓMO CUIDAR EL MATERIAL?

Las cánulas nasales y las mascarillas se deben cambiar con regularidad para asegurarse de su buen funcionamiento y de que el tamaño sea el adecuado.

Las mascarillas deben estar siempre limpias, y se han de lavar todos los días.

Los padres deben mantenerse en contacto con el equipo sanitario para asegurarse de que se está utilizando y cuidando bien la mascarilla.

11. MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO

¿QUÉ SIGNIFICA MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO?

Normalmente, el cerebro –a través de los nervios frénicos– envía impulsos eléctricos al diafragma (el músculo encargado de llenar los pulmones de aire) para que inicie la contracción muscular y produzca la respiración. Ahora bien, en pacientes con SHC, el cerebro es incapaz de efectuar esta tarea correctamente.

En la actualidad, existen un dispositivo denominado marcapasos diafragmático que utiliza electrodos implantados en el cuerpo para enviar estímulos eléctricos al diafragma y producir su contracción.

¿QUÉ TIPOS DE MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICOS EXISTEN?

El diafragma puede recibir de dos maneras estímulos eléctricos de un dispositivo implantado:

- **Marcapasos diafragmático directo:** el dispositivo implantado está directamente conectado al diafragma, por lo que le envía los estímulos eléctricos en forma directa. Se trata de una nueva técnica, para la que se dispone de poca experiencia.
- **Marcapasos diafragmático o estímulo del nervio frénico:** El dispositivo implantado envía estímulos eléctricos al nervio frénico el cual, a su vez, transmite el estímulo al diafragma. Esta técnica, que se ha venido usando durante décadas, ha demostrado su eficacia. A continuación la describiremos en detalle.

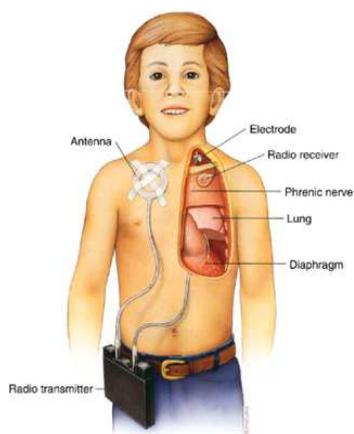
¿QUÉ ELEMENTOS CONFORMAN EL SISTEMA ESTIMULACIÓN DEL NERVIO FRÉNICO?

El sistema de estimulación del nervio frénico está compuesto por

- tres elementos externos: un transmisor que funciona con baterías y está conectado a dos antenas (ver ilustración)

- cuatro elementos internos o implantes: dos radiorreceptores subcutáneos implantados a ambos lados del tórax, y dos electrodos suturados a los nervios frénicos dentro del tórax.

Durante el estímulo activo, el transmisor crea una serie de señales de radiofrecuencia que el receptor convierte en pulsos eléctricos. De este modo, la estimulación eléctrica de los nervios frénicos produce la contracción del diafragma y, por tanto, la inspiración. Cuando el transmisor deja de emitir la señal, el diafragma se relaja y comienza la espiración pasiva. En los niños se recomienda la estimulación bilateral sincrónica del nervio frénico para lograr una ventilación óptima.



Radiotransmisor / Antena / Electrodo / Radiorreceptor / Nervio frénico / Pulmón / Diafragma

¿QUÉ SE DEBE HACER ANTES DE LA IMPLANTACIÓN?

Antes de realizar la implantación quirúrgica se deberán llevar a cabo los siguientes procedimientos de diagnóstico: radiografía pulmonar, traqueobroncoscopia, estimulación transcutánea del nervio frénico en la nuca y ecografía del diafragma para asegurarse de que funcione normalmente y, por último, un cuidadoso examen médico que excluya toda enfermedad neuromuscular. Las contraindicaciones del marcapasos diafragmático son las siguientes: enfermedad pulmonar crónica grave, estenosis traqueo-bronquial, parálisis diafragmática y miopatía. Esta técnica está contraindicada en niños ~~en niños~~ menores de un año.

¿CUÁLES SON LAS VENTAJAS DEL MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO?

Quienes más se benefician con el marcapasos diafragmático son los enfermos que necesitan soporte ventilatorio constante, día y noche, ya que les ofrece mucha libertad durante el día, con respecto a un ventilador mecánico. En efecto, durante el día usan el pequeño sistema de estimulación portátil, lo que les brinda movilidad y les permite participar en todas las tareas cotidianas. Los niños pequeños pueden llevar el transmisor en una pequeña mochila colgada en su espalda.

Durante la noche se aconseja que sigan usando ventilación con presión positiva. En efecto, el uso de marcapasos no se recomienda más de 12 a 15 horas diarias, debido al riesgo de fatiga neuromuscular.

Los pacientes que sólo necesitan soporte ventilatorio durante el sueño también pueden beneficiarse de un marcapasos, dispositivo más pequeño que el respirador, facilitando la movilidad durante las vacaciones, campamentos con los compañeros de escuela, etc.

¿SE PUEDE IMPLANTAR UN MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO SIN EFECTUAR UNA TRAQUEOSTOMÍA?

En los niños mayores de seis años es posible quitar la cánula traqueal mientras que, en los niños menores de esa edad, el marcapasos diafragmático combinado con una traqueostomía brinda una mayor estabilidad del volumen de ventilación pulmonar, de la saturación de oxígeno y de la presión del dióxido de carbono espirado (pCO₂). Cerrar la traqueostomía en este grupo de niños presenta un alto riesgo de fallo de las vías aéreas durante el sueño. Entre los 6 y los 12 años hay más posibilidades de retirar con éxito la cánula traqueal, pero sólo después de haber efectuado un atento seguimiento y control del paciente en un centro especializado.

¿CUÁLES SON LOS RIESGOS INHERENTES AL SISTEMA DE ESTIMULACIÓN DEL NERVIIO FRÉNICO?

El implante de un marcapasos diafragmático necesita una toracotomía bilateral (abertura de la caja torácica), anestesia general y tratamiento posoperatorio, con todos los riesgos que tales actos implican.

También es posible que el marcapasos funcione mal, algo que puede suceder en particular cuando una infección, por ejemplo, eleva el límite de estimulación, pero es muy raro que se produzca una infección local en torno al sistema implantado.

¿CUÁLES SON LOS PROBLEMAS TÉCNICOS MÁS FRECUENTES DEL MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO?

Al cabo de un año, la antena externa puede romperse, pero es posible cambiarla: en casa nunca deben faltar un par de antenas de repuesto.

El implante puede sufrir fallos tras diez o quince años de funcionamiento: por lo general, algo se rompe o se produce un defecto en el aislamiento del cable entre el receptor y el electrodo. Para solucionar el problema se deberá proceder a una nueva operación, en un centro especializado.

¿SE PUEDE USAR UN MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO AL MISMO TIEMPO QUE UNO CARDÍACO?

Si. Algunos pacientes con SHCC pueden necesitar un marcapasos cardíaco además del diafragmático, en cuyo caso es importante implantar un marcapasos cardíaco bipolar, para evitar interferencias con los electrodos monopolares del dispositivo diafragmático.

¿QUÉ ES IMPORTANTE A LA HORA DE IMPLANTAR CON ÉXITO UN MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO?

Para que el marcapasos diafragmático tenga éxito es necesario implantarlo utilizando una técnica quirúrgica de alta calidad y configurarlo con mucho cuidado. Por consiguiente, es de vital importancia que la cirugía y el seguimiento posterior del paciente se lleven a cabo en un centro experimentado en la materia. Asimismo, se recomienda efectuar chequeos anuales en el hospital, y evaluar la configuración de los parámetros del marcapasos.

Se debe enseñar a los padres del paciente, a sus cuidadores y a él mismo cómo usar el marcapasos convenientemente, para que puedan modificar con facilidad el ritmo respiratorio y el volumen de ventilación pulmonar, en función de las necesidades puntuales del paciente.

El objetivo es reducir al máximo el estrés que la estimulación eléctrica produce en el nervio frénico y proporcionar al mismo tiempo una óptima ventilación.

12. CAMBIO DE SOPORTE RESPIRATORIO

¿CUÁNDO CERRAR LA TRAQUEOSTOMÍA?

Los niños que sólo necesitan ventilación durante el sueño no suelen cambiar de la ventilación con traqueostomía a otro tipo de soporte ventilatorio antes de los seis años de edad. En el caso de los pacientes que requieren ventilación constante, ese cambio deberá realizarse más tarde (entre los 10 y 12 años de edad) usando la estimulación del nervio frénico durante la vigilia y la ventilación con mascarilla durante el sueño.



¿CÓMO PASAR DE LA VENTILACIÓN POR TRAQUEOSTOMÍA A LA VENTILACIÓN CON MASCARILLA?

Los pacientes con SHC que cierran la traqueostomía deben necesariamente suplantarla por otro soporte ventilatorio, generalmente la mascarilla de ventilación o el marcapasos diafragmático, ya que la ventilación con presión negativa ya casi no se usa.

La mayoría de los pacientes elige la mascarilla de ventilación, aunque a algunos enfermos de SHC acostumbrados a la traqueostomía les resulta incómoda y al principio les cuesta adaptarse a ella. Además, la retirada del tubo traqueal puede producirles cierto miedo o resquemor. Por consiguiente, se puede prever un período de transición, durante el cual la cánula traqueal se mantiene en su lugar pero desconectada de la ventilación. Más adelante se puede insertar una cánula más pequeña, lo que aumentará el espacio a su alrededor para permitir el paso del aire desde la nariz. El paciente podrá regresar a casa cuando se le haya evaluado el sueño tanto con la ventilación con mascarilla nasal como con la cánula conectada. Una vez que el niño se haya acostumbrado a la mascarilla y sea capaz de dormir con ella, se deberá realizar un segundo estudio de sueño: si las mediciones neurológicas y respiratorias son correctas, se podrá retirar la cánula. En ocasiones, el estoma se cierra naturalmente en un par de días o semanas, pero a veces hace falta operar.

¿CÓMO PASAR DE LA VENTILACIÓN POR TRAQUEOSTOMÍA AL MARCAPASOS DIAFRAGMÁTICO?

Últimamente, se ha empezado a considerar que los pacientes pueden pasar de una ventilación por traqueotomía a una estimulación del nervio frénico pero como el marcapasos diafragmático no se puede usar las 24 horas del día, esta posibilidad sólo concierne a los pacientes que necesitan soporte ventilatorio durante el sueño. Ahora bien, cuando un paciente empieza a usar el marcapasos diafragmático, antes de proceder a la retirada de la traqueostomía se deben seguir los siguientes pasos:

- La cánula traqueal deberá mantenerse los primeros meses, al igual que en el caso de la ventilación no invasiva descrito anteriormente;
- Los primeros meses, la ventilación con marcapasos diafragmático se realiza utilizando la cánula de traqueostomía abierta.
- Una vez que se ha reducido el tamaño de la cánula traqueal, se deberá realizar un estudio de sueño nocturno con el marcapasos diafragmático y la traqueostomía tapada: si los resultados ponen de manifiesto un nivel normal de gases sanguíneos, la cánula puede retirarse. En tal caso, los pacientes deben aprender a usar la ventilación no invasiva, para utilizarla si el marcapasos diafragmático sufriera algún problema, hasta su reparación.

13. SEGUIMIENTO EN EL DOMICILIO

¿EN QUÉ CONSISTE EL SEGUIMIENTO?

El seguimiento es el control continuo de las mediciones de las funciones corporales, tales como la respiración y el ritmo cardíaco. Algunos dispositivos no sólo controlan, sino que también registran las mediciones para su posterior análisis. En el caso del seguimiento de pacientes con SHC, se utiliza la oximetría de pulso (también denominada pulsioximetría o control de saturación de oxígeno, SpO₂).

¿QUÉ PARÁMETROS SE DEBEN CONTROLAR A DOMICILIO DURANTE LA VENTILACIÓN ASISTIDA (MEDIANTE TRAQUEOSTOMÍA O MASCARILLA NASAL) Y/O MARCAPASOS?

Es obligatorio controlar constantemente la oxigenación (oximetría de pulso, SpO₂) durante el sueño y, de ser posible, también la presión del dióxido de carbono al final de la espiración (pEtCO₂), en especial en caso de infección respiratoria. Ambos parámetros deben situarse dentro de los niveles normales (por encima del 95 % de SpO₂ y entre 30 y 45 mmHg de pCO₂): los límites de alarma son, para el SpO₂, un umbral del 90% y, para la pCO₂, un techo de 50 mm Hg.

Pero más importante aún que el seguimiento técnico es la presencia de un cuidador (bien una enfermera, bien un estudiante de medicina o una persona muy entrenada, aunque no pertenezca a ninguna profesión médica) que pueda ayudar en caso de emergencia.

Además, en los pacientes que usen el marcapasos durante el día se deberá realizar un control periódico de SpO₂ en diferentes tipos de actividad.

¿PARA QUÉ CONTROLAR EL NIVEL DE OXÍGENO?

El oxígeno, un elemento imprescindible para el funcionamiento del organismo, llega a nuestros pulmones a través del aire que respiramos y es transportado a todo el cuerpo gracias a la circulación sanguínea. Mantener un nivel adecuado de oxigenación sanguínea (SpO₂) es crucial para la supervivencia, el aprendizaje y un adecuado crecimiento. En el síndrome de hipoventilación central, la respiración no llega a mantener el nivel de oxigenación normal: su medición nos informa del nivel alcanzado en ese determinado momento.

Para ello, se utiliza un dispositivo denominado pulsioxímetro que controla de forma continua el pulso y el nivel de oxígeno en sangre, sin necesidad de tomar una muestra de sangre. El seguimiento del nivel de oxígeno nos informa si la ventilación es adecuada y alerta a los

cuidadores si se produce una situación que ponga en peligro la vida del enfermo. En efecto, el pulsioxímetro emite una alarma sonora que permite a los cuidadores tomar las medidas necesarias para restablecer la ventilación y el nivel de oxígeno normal.

¿CUÁNDO SE DEBE CONTROLAR EL NIVEL DE OXÍGENO?

La medida de los niveles de oxígeno es aconsejable durante la ventilación y cuando se deja solo al niño, con la consiguiente posibilidad de que se quede dormido. A veces también se lleva a cabo su control durante el día, una decisión que debe tomar el médico.

¿CÓMO FUNCIONA EL PULSIOXÍMETRO?

Los pulsioxímetros miden, gracias al color de la sangre, la cantidad de oxígeno por ella transportada, puesto que la misma, cuando tiene mucho oxígeno, es de color rojo brillante y, cuando tiene poco, es más oscura. El pulsioxímetro dispone de una sonda con dos sensores, que se suelen colocar pinzando un dedo; un sensor (LED) emite una luz roja que es transmitida, atravesando la piel, hasta el otro sensor. Para poder efectuar una correcta medición, debe haber una buena presión sanguínea en la parte del cuerpo atravesada por la luz, hecho que el oxímetro indica mediante una onda o una luz intermitente.

¿CUÁL ES EL NIVEL NORMAL DE OXÍGENO?

Debe ser superior al 95%.

¿CUÁNDO ES PELIGROSO UN BAJO NIVEL DE OXÍGENO?

Las personas sanas pueden experimentar breves caídas del nivel de oxígeno al dormir, ya que se producen pequeñas pausas en la respiración, que son inofensivas. Se ha comprobado que cuanto más dure un bajo nivel de oxígeno (<92%), mayores serán los efectos negativos en el crecimiento y aprendizaje de la persona. Usted deberá definir con el médico el parámetro de alarma de baja oxigenación en el pulsioxímetro.

¿QUÉ ELEMENTOS PUEDEN AFECTAR LA MEDICIÓN DE LA OXIGENACIÓN?

La sonda puede no detectar el pulso si:

- Hay demasiado movimiento

- El pie o la mano están demasiado fríos
- La sonda está demasiado floja o ajustada
- Hay demasiada luz
- La sonda es demasiado vieja o está fuera de lugar (el LED no se encuentra frente al sensor)

Usted debe aprender a colocar bien la sonda y a obtener e interpretar correctamente las mediciones.

¿QUÉ HACER CUANDO SUENA LA ALARMA DEL PULSIOXÍMETRO?

Los oxímetros de pulso pueden sonar por una alarma verdadera, cuando el nivel de oxígeno es bajo, o sonar por una falsa alarma, cuando no está midiendo correctamente. Por lo tanto, es necesario aprender a distinguir entre ambas, por ejemplo, verificando si el dispositivo detecta el pulso correctamente: de no ser así, examine la sonda o vuelva a colocarla. Si la alarma se detiene y el valor indicado vuelve a la normalidad, quiere decir que se trataba de una falsa alarma.

En caso de duda, o si el paciente parece no encontrarse bien, actúe como si el nivel de oxígeno fuese bajo. Verifique si el pecho se mueve y si el paciente reacciona; si no es así, puede indicar un problema de respiración o un paro cardiorrespiratorio: consulte el capítulo de emergencias.

¿PRESENTA ALGÚN RIESGO EL SEGUIMIENTO DEL OXÍGENO?

Una sonda demasiado ajustada puede afectar a la circulación sanguínea o producir quemaduras en la piel. Debe saber cómo evitar cualquier daño en la piel.

¿QUÉ OTROS CONTROLES SE PUEDEN EFECTUAR?

Otro signo de respiración inadecuada es un alto nivel de dióxido de carbono (CO₂), el gas residual que exhalamos. En efecto, en caso de oxigenación inadecuada, el dióxido de carbono puede aumentar y causar somnolencia o coma. Hay dos maneras de medir el CO₂:

- midiendo el dióxido de carbono del aire exhalado por la nariz o la traqueostomía (CO₂ al final de la espiración) o
- mediante una sonda caliente colocada en la piel (CO₂ transcutáneo).

Por lo general, la medición de dióxido de carbono se efectuará en el hospital, o durante un estudio de sueño. Algunos pacientes tienen sus propios dispositivos de medición para usarlos en casa, lo que puede servir de guía para cambiar los parámetros del ventilador.

Asimismo, los pulsioxímetros y otros dispositivos pueden medir la frecuencia cardíaca, que es el número de pulsaciones del corazón por minuto. El valor normal de frecuencia cardíaca varía con la edad; además, es normal que la frecuencia cardíaca baje durante el sueño; por ello, el nivel de alarma de frecuencia cardíaca deberá ser programado con el médico.

Los pacientes que sufren SHC deben disponer del pulsioxímetro en casa; los controles se deben efectuar durante el sueño y cada vez que el niño se quede solo.

14. SERVICIOS Y SUPERVISIÓN

¿CON QUÉ RESPALDO Y AYUDA CUENTAN LOS PACIENTES PARA SU CUIDADO A DOMICILIO?

La mayoría de las familias logran cuidar a sus niños en casa, ya sea solos o con la ayuda de cuidadores y enfermeras, que velan el sueño nocturno del niño. La decisión de recurrir a cuidadores en casa depende de las preferencias de los padres, de la gravedad de la enfermedad y los problemas asociados, así como de la facilidad de financiación para sufragar el servicio.

Los adultos que padecen el SHC suelen contar con la presencia de un familiar, pareja o amigo en casa, sobre todo por la noche.

¿QUÉ EQUIPOS SE NECESITAN EN CASA?

Los pacientes necesitan el pulsioxímetro para controlar la oxigenación durante el sueño y cuando se quedan solos, en el caso de niños pequeños. Algunas familias también utilizan dispositivos de control del dióxido de carbono para asegurarse de que la ventilación es adecuada, permitiendo el ajuste de los parámetros del ventilador. La mayoría de los pacientes poseen dos ventiladores y una batería de repuesto. Si el paciente tiene traqueostomía, dispondrá además de un aspirador de secreciones portátil. Estos equipos necesarios no impiden a las familias organizar viajes y vacaciones fuera de su domicilio habitual.



Pulsioxímetro y dispositivos de control del dióxido de carbono

¿QUÉ SUCEDE ANTES DE SER DADOS DE ALTA EN EL HOSPITAL?

Para poder cuidar a un paciente en casa, se deben haber planificado algunas cuestiones, preferentemente con la ayuda de un profesional sanitario especializado que coordine con la familia los servicios necesarios. Antes de dejar el hospital, se deben haber llevado a cabo las siguientes tareas:

- Pedido y compra o alquiler de equipos
- Instalación del oxígeno
- Organización de la adquisición de material fungible (sondas, cánulas...)
- Selección de los cuidadores adicionales
- Capacitación de los padres, familias y cuidadores para:
 - El uso y cuidados del ventilador y otros aparatos
 - El uso del material de control
 - El cuidado de la traqueostomía (si la hay)
 - La reanimación
- Modificación de la vivienda, de ser necesario
- Transferencia de la responsabilidad del cuidado al centro de atención primaria /al equipo de cuidado a domicilio
- Solicitud de ayuda financiera posible
- Plan acordado para poner en práctica en caso de urgencia
- Plan acordado para el seguimiento hospitalario y en el centro de salud

Muchos de estos puntos deberán ser revisados a intervalos regulares (al principio cada pocos meses y, con el tiempo, anualmente) preferentemente con la ayuda de personal sanitario especializado, ya sea una enfermera clínica especializada o un miembro de un equipo de asistencia social.

¿SERÁ NECESARIO VOLVER AL HOSPITAL?

Será necesario volver al hospital en los siguientes casos:

- Para las urgencias, ver el capítulo al respecto
- Para las revisiones periódicas, ver a continuación

¿CUÁL SERÁ EL SEGUIMIENTO REGULAR NECESARIO PARA UN PACIENTE CON SHC?

Los pacientes con SHC deberán realizar revisiones regulares para verificar diversas cuestiones: ***el intervalo exacto para estas citas será establecido entre la familia y el médico.*** Se deberán revisar los siguientes puntos:

- Evaluar la adecuación de la ventilación. ***El intervalo de revisión dependerá de la edad del paciente y de la gravedad de la enfermedad***
- Verificar la traqueotomía, el marcapasos diafragmático o el ajuste de la mascarilla.
- Determinar si ha habido problemas respiratorios significativos, como infecciones pulmonares (que indiquen una ventilación inadecuada u otro problema pulmonar).
- Comprobar el desarrollo del crecimiento y el aprendizaje.
- Evaluar cualquier problema asociado
- Asegurarse de que se responde a todas las necesidades en materia de cuidados.

Este último punto se verá facilitado por la presencia de un coordinador de cuidados a escala local, que supervise los cuidados, y una reunión pluridisciplinar en la que se revise el sistema de cuidados organizado para la familia.

¿QUÉ PROFESIONALES ESTARÁN EN CONTACTO CON EL PACIENTE? en materia de cuidados específicos

- Especialistas que controlen el SHCC (que podrá ser uno o varios de los profesionales siguientes)
- Un especialista que verifique la ventilación, como por ejemplo un especialista en cuidados intensivos o un neumólogo
- Un médico o pediatra que verifique el desarrollo del paciente y los eventuales problemas neurológicos
- Técnicos en estudios de sueño
- Una enfermera especializada que coordine los cuidados

- Asistencia social / servicios que ayuden con el cuidado a domicilio y la ayuda financiera
- Un psicólogo / consejeros

15. VIDA COTIDIANA

¿QUÉ TIENEN QUE LLEVAR CONSIGO LOS ENFERMOS DE SHC?

La mayoría de los niños y adultos que sólo requieren ventilación nocturna no necesitan llevar ningún dispositivo consigo durante el día, excepto el necesario para los cuidados de la traqueostomía, como por ejemplo el aspirador y la cánula de recambio. Los bebés y niños pequeños que todavía duermen la siesta, o los que necesitan ventilación durante parte del día, además deben llevar siempre consigo el ventilador, las mascarillas faciales, cuando proceda y una bolsa autoinflable. Los pacientes que utilicen equipos de control como un pulsioxímetro también deberán llevarlo.

Si lo desean, los pacientes pueden llevar una “tarjeta de identificación de enfermedad”, un “pasaporte de paciente” o una lista con números de contacto de urgencia o vestir un brazalete de alerta médica en caso de emergencia.

¿HAY ALGÚN MEDIO DE TRANSPORTE QUE SEA MÁS, O MENOS, SEGURO PARA LAS PERSONAS CON SHC?

Las personas que padecen SHC pueden utilizar cualquier medio de transporte. Sin embargo, hace falta cierta preparación antes de emprender un largo viaje en avión, como contactar con la aerolínea en caso de necesitar probablemente ventilación durante el trayecto. La mayoría de los adultos y niños, sanos o enfermos, presentan un menor nivel de oxígeno durante los vuelos comerciales, por lo que es mejor llevar un pulsioxímetro para realizar un control durante el viaje: se deberá comenzar la ventilación en caso SpO2 inferior al 90%.

LOS NIÑOS CON SHC, ¿NECESITAN AYUDA SUPLEMENTARIA EN LA ESCUELA?

Es muy probable que los niños con SHC tengan necesidades educativas específicas, que deben determinarse antes de iniciar la escolarización a tiempo completo, y que posteriormente deberán revisarse con regularidad. Los niños no deben estar en desventaja por tener necesidades especiales, como dislexia o problemas de concentración.

El personal escolar que esté en contacto con el niño que padezca SHC debe estar al tanto de la enfermedad, para saber cómo actuar en caso de emergencia, cuando el niño necesite que se despejen las vías respiratorias o que se le brinde asistencia respiratoria, por ejemplo ante una

pérdida del conocimiento. Los niños con traqueostomía pueden necesitar atención por personal suplementario o la formación en materia de cuidados específicos del personal de la escuela.

¿PUEDEN HACER DEPORTE LOS PACIENTES CON SHC?

Los pacientes con el síndrome de hipoventilación central deben evitar nadar debajo del agua, ya que pueden sufrir un grave descenso del nivel de oxigenación y perder el conocimiento, sin darse cuenta de ello. Cuando naden, los enfermos de SHC deben ser supervisados estrechamente por un cuidador que conozca bien la enfermedad y el riesgo de descenso del oxígeno y pérdida del conocimiento.

Algunas personas con SHC, especialmente aquellas que presentan todos los síntomas de la enfermedad, pueden necesitar una evaluación de su tolerancia al deporte, para determinar qué actividades deportivas están en condiciones de realizar.

¿SE DEBE TOMAR ALGUNA OTRA MEDIDA PARA EL TRATAMIENTO DE LOS ENFERMOS CON SHC?

La infección de las vías respiratorias inferiores presenta un riesgo particular para quienes padecen esta enfermedad, ya que puede influir en su capacidad respiratoria y producir una reducción de la oxigenación. Cabe destacar que las infecciones respiratorias aumentan con la exposición al humo del cigarrillo, por lo que es imprescindible alejar a los niños enfermos de los ambientes con humo.

LAS PERSONAS CON SHC ¿PUEDEN TOMAR MEDICAMENTOS NORMALMENTE?

Se deben evitar los calmantes y sedantes ya que pueden reducir la respiración; si fuera necesaria su administración se debe considerar y planificar la ventilación asistida. El alcohol presenta un riesgo particular debido al uso social de este sedante.

16. AUTONOMÍA

¿NECESITAN LAS PERSONAS CON SHC TENER A ALGUIEN A SU LADO MIENTRAS DUERMEN?

Las personas con SHC necesitan recurrir a algún sistema por el cual su postura durante el sueño y los parámetros de las vías aéreas o del ventilador puedan modificarse en caso de que suene la alarma del pulsioxímetro o del ventilador. Dicho sistema debe alertar al cuidador, progenitor o pareja, o asegurarse de que despierta al propio individuo. La proximidad del cuidador, progenitor o pareja a cargo del enfermo dependerá de la configuración de la vivienda, y del uso de vigilancia electrónica, intercomunicadores o monitores.

¿PUEDEN CONDUCIR LOS PACIENTES CON SHC?

Si. Nada les impide hacerlo.

LAS PERSONAS CON SHC ¿PUEDEN TRABAJAR?

Si. Las personas que padecen el síndrome de hipoventilación central pueden trabajar, es decir ejercer una actividad remunerada, en función de sus habilidades. Ahora bien, tal como sucede con los niños en la escuela, el empleador debe estar al tanto de la situación médica del enfermo, para que en caso de emergencia se puedan tomar las medidas necesarias.

¿PUEDEN BEBER ALCOHOL LOS PACIENTES CON SHC?

No deben. Se ha demostrado que el alcohol está estrechamente relacionado con la muerte súbita de pacientes que sufren SHC.

El alcohol es peligroso para las personas que padecen esta enfermedad, ya que puede causarles la muerte. Los adolescentes están particularmente en peligro, ya que suelen beber alcohol sin tener consciencia del riesgo. Además, pequeñas cantidades de alcohol pueden causar somnolencia y paro respiratorio. Para poder ayudar, los amigos del enfermo deben conocer que éste padece SHC y que necesita que le proporcionen ventilación mecánica si se queda dormido. Es de vital importancia que los enfermos con SHC eviten el consumo de alcohol.

¿PUEDEN FUMAR LOS PACIENTES CON SHC?

Fumar cualquier tipo de cigarrillo está desaconsejado para todas las personas que padezcan enfermedades respiratorias y pulmonares.

LOS PACIENTES CON SHC, ¿PUEDEN TENER RELACIONES SEXUALES?

Sí, y algunas pacientes ya se han quedado embarazadas y han tenido hijos.

¿PUEDEN TENER HIJOS LOS ENFERMOS CON SHC?

Sí, aunque es aconsejable que, antes del embarazo, consulten con un médico especializado en genética para informarse sobre el riesgo que tiene el niño de padecer SHC. Durante el embarazo, la madre con SHC deberá disponer de un seguimiento más intenso.

17. ANESTESIA, MEDICAMENTOS E INMUNIZACIÓN

¿SE PUEDE PRACTICAR UNA ANESTESIA GENERAL A PACIENTES CON SHC?

Sí, los pacientes con SHC pueden recibir anestesia general o local, pero el anestesista deberá valorarlos especialmente, para planificar los cuidados necesarios antes, durante y después de la intervención. Es importante controlar si la respiración es correcta antes y después de la anestesia.



¿ES POSIBLE APLICAR ANESTESIA LOCAL A PACIENTES CON SHC?

La anestesia local se puede practicar normalmente, como se haría en una intervención dental o en una operación menor en el servicio de urgencias. Se debe informar al doctor, dentista o enfermera de que el paciente sufre SHC, para evitar el uso de ciertas sustancias anestésicas como el óxido de nitrógeno (un gas anestésico) o sedantes.

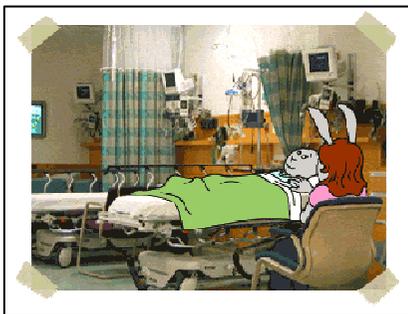
¿SE DEBEN EFECTUAR PRUEBAS ESPECIALES ANTES DE LA ANESTESIA?

Los pacientes con SHC deben cumplir el mismo procedimiento que las personas sanas, lo que incluye una evaluación pre-anestésica detallada, que proporcionará al anestesista toda la información necesaria sobre la ventilación mecánica utilizada, su configuración, el tipo de cánula de traqueostomía usada, o el modelo de mascarilla. El anestesista también debe saber si el paciente presenta alguna alteración asociada del Sistema Nervioso Autónomo, como pueden ser problemas del ritmo cardíaco, la presión sanguínea, la circulación o la temperatura corporal. Es posible que haga falta efectuar un ECG o un registro de ECG de 48-72 horas (Holter) para detectar cualquier alteración del ritmo cardíaco.

¿ES NECESARIO ELEGIR UN HOSPITAL ESPECIAL PARA ANESTESIAR A PACIENTES CON SHC?

Es necesario que la anestesia general de los enfermos de SHC sea efectuada por cirujanos y anestesistas acostumbrados a tratar casos complejos de trastornos del control de la respiración y del Sistema Nervioso Autónomo. Además, es imprescindible que el hospital cuente con una sala de recuperación en la que se pueda controlar al paciente cuando se despierta de la anestesia. Durante este lapso, el paciente puede volver a usar su propia ventilación mecánica, y desconectarse sólo cuando se haya despertado completamente. Es preferible elegir un hospital que tenga experiencia en el tratamiento de personas con SHC.

¿QUÉ TIPO DE CUIDADOS SE DEBEN PREVER PARA EL POSOPERATORIO Y POSANESTÉSICO?



Tras la anestesia, se debe hacer un seguimiento de los pacientes con SHC en una sala de recuperación, efectuando mediciones continuas de la oxigenación con el pulsioxímetro, y del electrocardiograma (ECG, del ritmo cardíaco) y ritmo respiratorio con un monitor. Además se debe controlar con regularidad la presión arterial, la temperatura corporal y el azúcar en sangre y también el nivel de dióxido de carbono. El anestesista debe decidir cuánto durará el período de observación, antes de que el paciente pueda salir de la sala de recuperación, lo cual puede ir de unas horas a períodos más largos, necesitando el traslado a una unidad de cuidados intensivos o de alta dependencia.

¿ES POSIBLE DAR DE ALTA A UN PACIENTE EL MISMO DÍA EN QUE SE HA REALIZADO UNA INTERVENCIÓN CON ANESTESIA GENERAL?

Aunque ello es posible si el paciente está completamente despierto y si todas las mediciones correspondientes han dado resultados normales, es mejor dejarlo en observación durante 24 horas.

¿QUÉ SEGUIMIENTO SE DEBE REALIZAR AL PACIENTE DESPUÉS DE LA PREMEDICACIÓN?

La premedicación son los medicamentos proporcionados a los pacientes antes de una cirugía o anestesia. No se deben usar nunca sedantes, a menos que el paciente esté completamente ventilado. Si se proporciona medicación previa al paciente, no se lo deberá dejar solo: una

enfermera especializada o un anestesista deberán quedarse con él y controlar sus niveles de SpO₂ y CO₂. Además, el ventilador mecánico del paciente deberá estar a mano y utilizarse si el nivel de oxígeno y dióxido de carbono se alejan de lo normal.



¿Y DURANTE LA ANESTESIA GENERAL?

Es aconsejable que se efectúen controles específicos a los pacientes con SHC, tales como: saturación de oxígeno (SpO₂) en un oxímetro de pulso, ritmo cardíaco y electrocardiograma, CO₂ (ya sea espiratorio final o transcutáneo), presión arterial sistémica no invasiva (PA) y temperatura corporal (T°). Las intervenciones más complejas necesitan controles adicionales.

¿Y DESPUÉS DE LA ANESTESIA?

Los controles se deben llevar a cabo durante el período de recuperación, hasta que el paciente se haya despertado por completo o haya vuelto a la ventilación normal. La necesidad de controles adicionales, decidida por el anestesista, dependerá del estado del paciente y de la naturaleza de la intervención.

¿SE PUEDE UTILIZAR EL VENTILADOR DEL PACIENTE DURANTE LA PREMEDICACIÓN Y DURANTE LA RECUPERACIÓN DE LA ANESTESIA GENERAL?

Siempre se solicita a los pacientes que sufren SHC que traigan su equipo de ventilación para que lo tengan a mano. Es posible que al pasar de la anestesia al restablecimiento total, el equipo que se usa en casa resulte útil y necesario. Durante la operación / intervención, se utiliza otro ventilador.

¿ES POSIBLE QUE LA CÁNULA DE TRAQUEOSTOMÍA DEBA CAMBIARSE DURANTE LA INTERVENCIÓN?

Los tubos traqueales sin manguito pueden dificultar la ventilación mecánica durante la anestesia general, por lo que es posible que el anestesista tenga que cambiar el tubo y usar un tubo con manguito durante la intervención. Cuando el paciente se despierte, se le volverá a colocar el tubo sin manguito.

¿PRESENTA ALGÚN PROBLEMA TOMAR MEDICAMENTOS?

De manera general, los sedantes no deben usarse en pacientes con SHC a menos que hayan sido prescritos específicamente por un clínico experimentado en el tratamiento de esta enfermedad y siempre que se puedan controlar la saturación de oxígeno (SpO2) y la CO2, para comenzar la ventilación si es necesario. Casi todos los demás medicamentos que habitualmente se dan a los niños diariamente pueden utilizarse pero, en caso de duda, es mejor consultar con el médico que trata el síndrome de hipoventilación central del paciente.

¿SE DEBEN VACUNAR LOS NIÑOS CON SHC?

Sí, se les debe administrar la inmunización habitual y también se les pueden proporcionar vacunas adicionales, como la vacuna anual contra la gripe para ayudar a reducir el riesgo de infección respiratoria causada por la influenza, así como la vacuna antineumocócica de polisacáridos que ayuda a proteger contra algunos tipos de neumonía bacteriana (neumocócica).

El Palivizumab es un tratamiento de inyecciones mensuales que administran anticuerpos contra el virus sincitial respiratorio, que produce infecciones pulmonares en los primeros dos años de vida y puede tener repercusiones muy graves en niños que reciben ventilación a largo plazo. Por ello, se puede proporcionar al comienzo de la temporada de dicho virus a niños menores de dos años que reciban ventilación de largo plazo.

18. EMERGENCIAS – RECONOCIMIENTO Y RESPUESTA

¿QUÉ TIPOS DE EMERGENCIAS PUEDEN SURGIR?

Los pacientes con SHC, debido a su enfermedad y tratamiento, tienen mayores probabilidades de sufrir ciertas situaciones de emergencia. Ahora bien, si se toman consciencia de ello y se ventilan eficazmente, el riesgo de que ocurran será mucho menor. Por tanto, es necesario detectar cualquier deterioro lo antes posible.

Los riesgos principales son problemas respiratorios y un paro cardiorrespiratorio causados por:

- Problemas con las vías aéreas o la traqueostomía
- Desmayos o colapso cardiovascular (síncope)
- Espasmos del sollozo (en niños pequeños)
- Crisis de epilepsia (convulsiones o ataques)
- Fallos en el equipo, como corte energético o problema técnico con el ventilador

¿CÓMO RECONOCER LOS PROBLEMAS RESPIRATORIOS?

Como la respiración es una función vital y constituye el problema principal de los pacientes con SHC, es particularmente importante saber reconocer una disfunción respiratoria.

En las personas que **no padecen** SHC, las dificultades respiratorias se traducen en molestias y dificultad al respirar, con movimientos aumentados del pecho y falta de aliento, también denominada disnea (ver figura).



El aumento de movimientos del pecho no siempre es visible en pacientes con SHC

Las personas que padecen SCH no siempre sienten estas sensaciones, o sólo cuando la enfermedad está muy avanzada, por lo que no es posible basarse en estos **síntomas** para identificar problemas respiratorios. Además, para detectar un problema respiratorio los profesionales sanitarios tampoco pueden basarse en los **signos** habituales de dificultad respiratoria como la aceleración del ritmo respiratorio (taquipnea), el aumento de movimientos de la pared torácica, el ensanchamiento de las fosas nasales, ruidos extraños o la utilización de músculos supletorios al respirar.

En el caso del SHC, los indicadores más fiables de problemas respiratorios incluyen:

- Palidez, o piel azulada o grisásea
- Sudoración
- Cansancio excesivo
- Cualquier sensación inusual al respirar
- Bajada del nivel de oxígeno en sangre
- Aumento del nivel del dióxido de carbono en sangre

Es importante disponer de un pulsioxímetro (dispositivo de control de saturación; SpO₂ normal = 95-100%) y de un dispositivo de control del dióxido de carbono para utilizar en caso de enfermedad respiratoria (incluyendo resfriados) o ante cualquier síntoma respiratorio.

¿CÓMO ACTUAR ANTE UN PROBLEMA RESPIRATORIO?

Si un paciente con SHC presenta los síntomas antes mencionados o niveles anormales de oxígeno o de dióxido de carbono, siga el plan de cuidados de emergencia que le haya indicado el personal sanitario o contacte con su médico.



Proporcionar oxígeno adicional a un paciente con SHC que está respirando por sus propios medios sin brindarle además ventilación asistida es arriesgado, ya que ello no resuelve la insuficiencia respiratoria (como lo demuestra el aumento del nivel de dióxido de carbono). De hecho, brindar únicamente oxígeno puede reducir aún más la respiración, al permitir un incremento todavía mayor del nivel de dióxido de carbono, que conduce al coma. Si se proporciona oxígeno, se debe otorgar al mismo tiempo una ventilación eficaz y controlar el nivel de dióxido de carbono.

Si la persona ha dejado de respirar o no da señales de vida, se debe realizar una reanimación cardiopulmonar (también conocida como soporte vital básico –SPV- o respiración boca a boca) y llamar a los servicios médicos de urgencia. Los profesionales sanitarios le enseñarán cómo efectuar el SPV, que podrá practicar con un maniquí.

¿CÓMO TRATAR LOS PROBLEMAS DE LAS VÍAS AÉREAS (TRAQUEOSTOMÍA)?

Si el individuo tiene una traqueostomía, el personal sanitario le mostrará cómo resolver los problemas relacionados con ella, tales como cuando se obstruye o se sale de su lugar. En estos casos, el soporte vital básico será algo diferente que el habitual, que los profesionales sanitarios le enseñarán.

¿QUÉ HACER ANTE UN DESMAYO O UNA CONVULSION?

Si bien tales situaciones son más comunes en los pacientes con SHC, se tratan del mismo modo que en las personas sanas aunque es importante asegurarse de que el individuo respira correctamente o, o en su defecto, que esté conectado al modo de ventilación. Los primeros auxilios incluyen recostar al individuo, protegerlo de los peligros circundantes y mantenerle las vías aéreas abiertas, por ejemplo utilizando la posición de seguridad.



Posición de seguridad

En caso de insuficiencia respiratoria, manifestada por el poco o nulo movimiento torácico o por labios, lengua y encías azuladas, se deberá proporcionar ventilación. De no haber un ventilador disponible, se deberá usar otro sistema de ventilación tal como:

- una bolsa autoinflable
- respiración boca a boca o de boca a traqueostomía.

Conseguir que la persona vuelva en sí también puede incrementar su ventilación.

Bolsa autoinflable de reanimación



¿CÓMO ACTUAR ANTE ESPASMOS DEL SOLLOZO?

El espasmo del sollozo es la situación que aparece cuando el niño pequeño aguanta la respiración cuando llora; los espasmos del sollozo son muy comunes en los niños pequeños y suelen ser provocados por una situación desagradable, como dolor, miedo o enfado. La mayoría son de corta duración y no necesitan tratamiento, ya que todo vuelve rápidamente a la normalidad. No obstante, algunos niños con SHC sufren una caída de los niveles de oxígeno que se traduce en unos labios azulados (cianosis) o una desaceleración del ritmo cardíaco que pueden hacerles perder el sentido. En tales casos, hay que proporcionarles los primeros auxilios y evitar que el paciente se autolesione con los objetos circundantes. Si la respiración es insuficiente, se deberán inflar los pulmones del paciente, ventilando como se explica en el apartado anterior (bolsa autoinflable, boca-boca); algunos niños pueden necesitar reanimación cardiopulmonar.



Espasmo del llanto con labios azulados (cianótico) y espalda arqueada

¿QUÉ SUCEDE SI SE PRODUCE UN FALLO EN LOS EQUIPOS?

Para reducir la probabilidad de que los equipos sufran fallos, es importante que reciban mantenimiento regular y, aun así, hay que estar preparados por si se produce algún problema de vez en cuando, a pesar de todo el cuidado que se haya tenido.

La mayoría de los equipos son eléctricos pero, para evitar problemas en caso de que se corte la corriente, lo ideal es que puedan funcionar también con batería, en especial:

- el ventilador

- el pulsioxímetro
- el aspirador (para pacientes con traqueostomía)

En caso de que la batería falle, es importante poder inflar los pulmones o aspirar las secreciones. Para ello, son indispensables una bolsa autoinflable y un sistema de aspiración manual.

Para hacer frente a otros fallos de equipos, lo mejor es tener otro aparato de repuesto, o un acceso al servicio técnico las 24 horas del día. Su médico discutirá este tema con usted: no dude en consultarle sobre cualquier otra urgencia que se le ocurra, ya que es mejor que usted y su hijo estén preparados para cualquier eventualidad.

LO QUE SE DEBE Y NO SE DEBE HACER

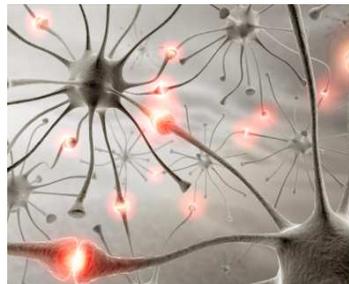
- ✓ Las personas que sufren SHC deben evitar los sedantes, inclusive la mediación previa a una cirugía, a menos que se haya programado la ventilación.
- ✓ Tanto los adultos como los jóvenes deben reducir al máximo la ingesta de alcohol, ya que su consumo está relacionado con la muerte súbita.
- ✓ Los individuos no son conscientes de la apnea y asfixia al nadar, por lo que la natación debe estar bajo estricto control. Lo aconsejable es que no practiquen este deporte, y si lo hacen debe ser con vigilancia continua y estrecha.

19. EL SHC Y EL CEREBRO

¿POR QUÉ UN PACIENTE CON SHC PUEDE SUFRIR PROBLEMAS NEUROLÓGICOS?

El síndrome de hipoventilación central es una anomalía genética presente muy al comienzo de la vida fetal, que afecta el desarrollo del sistema nervioso autónomo (SNA), el cual está estrechamente relacionado con la actividad cerebral además de controlar funciones tales como la respiración, la circulación sanguínea, el ritmo cardíaco, la actividad intestinal, la temperatura corporal, la transpiración, etc.

Como se ha explicado anteriormente, la principal anomalía del SHC es una deficiencia para adaptar la ventilación a los cambios en los niveles de oxígeno y de dióxido de carbono en la sangre. Por ello, los niveles de oxígeno en la sangre pueden bajar (hipoxemia), y los de dióxido de carbono subir (hipercapnia), produciendo daños en el cerebro y el corazón. Además, algunas personas afectadas pueden sufrir otros problemas cerebrales y de desarrollo no necesariamente relacionados con los episodios de falta de oxígeno aguda, sino provocados por el propio SHC que directamente puede ser responsable del problema neurológico.



¿EN QUÉ CONSISTEN LAS CONVULSIONES?

Las convulsiones o crisis de epilepsia, síntoma de un problema cerebral, son provocadas por una excitación de muchas neuronas de forma súbita, anormalmente excesiva y simultánea en el cerebro.

¿CÓMO SE MANIFIESTAN?

Las crisis de epilepsia pueden producir cambios involuntarios en los movimientos y las funciones corporales, así como en el comportamiento, las sensaciones y el estado de consciencia. Suelen traducirse en una contracción súbita, repetida e involuntaria de un grupo de músculos y en la pérdida del sentido.

Estas crisis pueden estar provocadas por episodios de hipoxemia aguda o, en algunos individuos, sin causa alguna aparente.

La buena oxigenación y ventilación de los pacientes con SHC reduce las probabilidades de hipoxemia aunque, en los individuos con formas más graves de la enfermedad, las crisis pueden ir en aumento hasta convertirse en un trastorno epiléptico persistente que necesitará un tratamiento medicamentoso contra las convulsiones.

DESARROLLO NEUROCOGNITIVO EN NIÑOS CON SHC

¿SE DESARROLLARÁ NORMALMENTE MI HIJO?

Por lo general, en materia de capacidad de procesamiento mental los niños con SHC suelen presentar un aprendizaje lento, con un rendimiento escolar insuficiente y/o función intelectual reducida. En efecto, la función neuropsicológica parece depender de un buen soporte ventilatorio y de la gravedad del SHCC.

La mayoría de los niños con SHC asisten a clases con regularidad, en escuelas normales. No obstante, algunos presentan una seria discapacidad de aprendizaje, que requiere clases de educación especial.

MI HIJO, ¿PODRÁ LOGRAR UN FUNCIONAMIENTO INTELECTUAL NORMAL?

Según los estudios, el funcionamiento intelectual normal puede estar asociado con un diagnóstico temprano y un soporte ventilatorio óptimo.

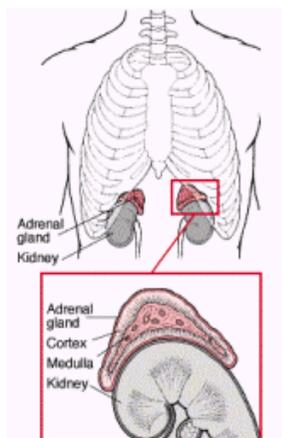
La realización regular de un test de inteligencia completo puede detectar el problema y permitir una intervención pedagógica activa que, junto con una ventilación óptima, pueden brindar las mejores oportunidades para el desarrollo neurocognitivo del niño.

¿QUÉ HAY QUE SABER SOBRE LAS PRINCIPALES ETAPAS DEL DESARROLLO MOTOR INFANTIL?

Es muy probable que su hijo supere todas las etapas del desarrollo motor a tiempo, pero algunos niños con SHC presentan un bajo tono muscular y/o un retraso en el desarrollo motor, lo que hará necesaria su participación en diversos programas de rehabilitación y fisioterapia.

¿QUÉ HAY QUE SABER SOBRE EL DESARROLLO DE LOS TUMORES DE LA CRESTA NEURAL?

Las células de la cresta neural son células migratorias transitorias que, durante el desarrollo fetal temprano, producen diversas células del sistema nervioso autónomo. Las personas con un síndrome de hipoventilación central grave pueden padecer tumores de la cresta neural, que pueden surgir a ambos lados de la parte inferior de la espina dorsal, por lo común en torno al pecho o al abdomen, o en las glándulas suprarrenales situadas sobre los riñones.



Glándula suprarrenal / riñón // glándula suprarrenal / corteza / médula/ riñón

VISIÓN

Los pacientes que sufren SHC pueden presentar problemas de visión relacionados con el control neural de la visión. Pueden tener alteración del tamaño de las pupilas y con reacción insuficiente ante la luz. También pueden padecer varios tipos de estrabismo, que producen problemas de convergencia a corta distancia.

AUDICIÓN

Algunos enfermos con SHC pueden tener además problemas de audición, relacionados con una deficiencia en las vías auditivas neurales, periféricas o centrales. Es importante diagnosticar lo antes posible cualquier falta de audición en los niños con SHC, para facilitar un correcto desarrollo del habla, que también se ve afectado por la traqueostomía.

20. EL SHC Y EL TUBO DIGESTIVO

¿POR QUÉ EL SHC AFECTA AL TUBO DIGESTIVO?

Porque la enfermedad afecta al sistema nervioso autónomo (SNA), que controla las funciones automáticas del cuerpo como la respiración, la circulación sanguínea, el ritmo cardíaco, la actividad del tubo digestivo, la temperatura corporal y la transpiración. Por tanto, los problemas en el tubo digestivo son previsibles, así como los del corazón y los ojos.

¿CUÁLES SON LOS TRASTORNOS DEL TUBO DIGESTIVO MÁS COMUNES?

Los trastornos más comunes en este ámbito son la enfermedad de Hirschsprung, el reflujo gastroesofágico y otros trastornos de motilidad como la diarrea sin infección o las dificultades para tragar.

¿EN QUÉ CONSISTE LA ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG?

Quienes padecen SHCC tienen probabilidades de padecer la enfermedad de Hirschsprung, un trastorno digestivo también denominado megacolon agangliónico congénito, causado por un mal desarrollo y funcionamiento de los nervios intestinales.

El cuadro clínico puede consistir en un retraso en la primera defecación al nacer, una distensión abdominal o diferentes grados de estreñimiento que, en su nivel más grave, puede llegar a la obstrucción intestinal.

El tratamiento de la enfermedad de Hirschsprung consiste en la resección quirúrgica de la parte del intestino afectada, y la posterior unión de ambas puntas del intestino sano. En algunos casos, los cirujanos deben efectuar una colostomía, lo que quiere decir que el intestino se aboca hasta la pared abdominal y el empalme final se realiza en una fecha posterior.

¿EN QUÉ CONSISTE EL REFLUJO GASTROESOFÁGICO?

El reflujo gastroesofágico en niños con SHCC se debe al mal funcionamiento del esfínter esofágico inferior, un músculo con forma de anillo que se cierra para impedir que el contenido del estómago vuelva al esófago. Si la barrera entre el esófago y el estómago no funciona bien, el ácido

gástrico y otros contenidos estomacales fluyen hacia arriba (reflujo), de modo que el ácido inflama el esófago y la laringe (cuerdas vocales) y hasta provoca la introducción de comida en los pulmones.

Los síntomas son diversos, e incluyen vómitos reiterados o síntomas respiratorios como la tos. Los individuos afectados también pueden sentir dolor, acidez o irritabilidad. El tratamiento consiste en medicamentos que reducen la producción de ácidos y, cuando esto no es suficiente, se puede efectuar una intervención quirúrgica.

¿EN QUÉ CONSISTEN LOS TRASTORNOS DE MOTILIDAD INTESTINAL?

Algunos niños con SHCC, en vez de la enfermedad de Hirschsprung, sufren trastornos de motilidad intestinal. Normalmente, la comida avanza a través del tubo digestivo gracias a las contracciones rítmicas de éste (peristalsis). En los desórdenes de motilidad, estas contracciones no se producen de manera coordinada. Los síntomas pueden ser una dificultad para tragar, vómitos, náusea, estreñimiento, diarrea o dolor abdominal. La mayoría de ellos pueden ser tratados con medicación y una dieta especial. Pero en algunos casos, por ejemplo si el niño es incapaz de tragar, será necesario utilizar un tubo de alimentación o una gastrostomía durante algún tiempo. La mayoría de los niños aprenden a tragar cuando crecen.

21. EL SHC Y EL CORAZÓN

¿CUÁLES SON LOS PROBLEMAS CARDÍACOS MÁS COMUNES EN LOS ENFERMOS CON SHCC?

Los problemas cardíacos más comunes son la arritmia y la hipertensión pulmonar.

¿EN QUÉ CONSISTEN LAS ARRITMIAS?

La arritmia es una irregularidad de los latidos del corazón. Las arritmias más frecuentes en los enfermos con SHCC son las **bradicardias**, en las que el corazón late a un ritmo inferior al normal e incluso se detiene un par de segundos. Esta anomalía cardíaca puede ser asintomática o, producir episodios recurrentes de desmayos, denominados **síncopes** (una pérdida momentánea del sentido y del tono muscular que provoca la caída del individuo, que se recupera espontáneamente). Si estas pausas son largas, pueden llevar al paro cardíaco e incluso a la muerte súbita.

¿CÓMO DIAGNOSTICAR LAS ARRITMIAS?

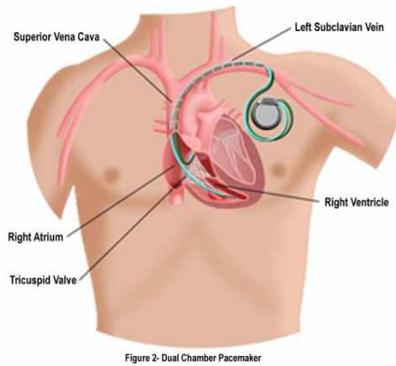
Las anomalías del ritmo cardíaco pueden detectarse gracias a un registro del electrocardiograma (ECG, dibujo de la actividad eléctrica del corazón) continuo y prolongado de entre 24 y 72 horas, también denominado registro Holter.

Registro Holter / Electrodo(s)

¿SE PUEDEN TRATAR ESTOS PROBLEMAS?

En función de los síntomas y del resultado del registro Holter, el cardiólogo decidirá si es necesario medicar o, en los casos más graves, si hace falta un marcapasos cardíaco, es decir un pequeño dispositivo que se implanta debajo de la piel y cuyos cables analizan el ritmo cardíaco, de modo que, cuando es inferior a un valor determinado, envía señales eléctricas para estimular los latidos del corazón.



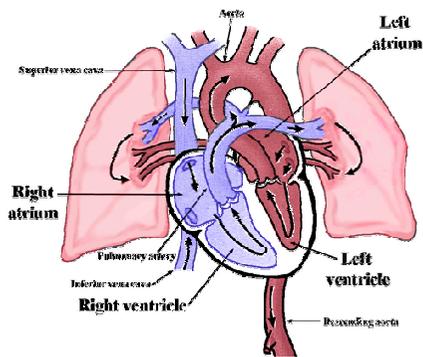


Marcapasos cardiaco implantado

Vena cava superior / vena subclavia / ventrículo derecho / válvula tricúspide / corazón derecho

¿EN QUÉ CONSISTE LA HIPERTENSIÓN PULMONAR / EL COR PULMONALE?

La **hipertensión pulmonar** es una presión alta en las arterias que llevan la sangre al pulmón para su oxigenación. Una baja oxigenación sanguínea crónica, o un alto nivel de dióxido de carbono en la sangre producen una contracción de las paredes de esos vasos sanguíneos, que redunda en un aumento de la presión arterial, una situación que se conoce con el nombre de hipertensión pulmonar. La alta presión de estos vasos sanguíneos hace que el corazón deba trabajar más para hacer circular la sangre en los pulmones. Si la presión es demasiado alta, el lado derecho del corazón no puede seguir el ritmo y se agranda, un trastorno cardíaco que se denomina cor pulmonale.



Corazón derecho / vena cava superior / aorta / corazón izquierdo / ventrículo izquierdo / aorta descendente / ventrículo derecho /

Vena cava inferior / arteria pulmonar /

¿CÓMO RECONOCER LA HIPERTENSIÓN PULMONAR?

Una hipertensión pulmonar leve puede no presentar ningún síntoma particular o, por el contrario, puede provocar un color azulado de los labios y la piel, cansancio y falta de aliento. Cuando el paciente sufre cor pulmonale, esos síntomas se agravan y se podrá producir una hinchazón abdominal (ascitis), así como de los tobillos y pies (edema periférico).

¿CÓMO DIAGNOSTICAR LA HIPERTENSIÓN PULMONAR?

El cardiólogo puede diagnosticar una hipertensión pulmonar por medio de una ecocardiografía (ECO o ultrasonido cardíaco) y un ECG, realizados en las revisiones periódicas programadas.



¿SE PUEDE PREVENIR O TRATAR LA HIPERTENSIÓN PULMONAR?

La hipertensión pulmonar puede prevenirse evitando una baja oxigenación sanguínea y altos niveles de dióxido de carbono en sangre, por lo que se deben aplicar desde el principio unos parámetros óptimos de ventilación.

Una vez que ha aparecido el cor pulmonale, puede ser tratado de diferentes maneras: optimizando la ventilación y mediante diferentes tipos de medicación.

EN EL MARCO DEL SHC, ¿TODOS LOS DESMAYOS SE DEBEN A ARRITMIAS?

No, los niños también pueden desmayarse a causa de una hipotensión ortostática –también llamada **hipotensión postural** o síncope neurocardiogénico–, que surge como consecuencia de una presión arterial baja producida al levantarse. La hipotensión postural también puede provocar mareos y una visión borrosa.

Otras causas no cardíacas de desmayos en los individuos con SHC son las hipoglucemias, las convulsiones y la falta de oxígeno.

22. EL SHC Y LOS TUMORES

LOS PACIENTES CON SHC, ¿SUELEN DESARROLLAR TUMORES?

Por lo general no, pero algunos enfermos sí desarrollan tumores, que no necesariamente son peligrosos. De hecho, desde que se conoce la anomalía específica en los genes de los pacientes con SHC, se ha descubierto que no todos ellos corren un riesgo elevado de desarrollar un tumor de la cresta neural algún día. Quienes necesitan una evaluación más detallada son los pacientes con una mutación caracterizada por una expansión de la repetición de polialaninas, de 20/28 a 20/33, y con mutaciones invertidas, sin sentido o de desplazamiento del marco de lectura. Para obtener más información, consulte el apartado de genética.

Los pacientes con ROHHAD tienen mayores probabilidades de desarrollar tumores.

Las células que se transforman y pueden generar tumores proceden de las células del sistema nervioso; estos grupos de células se denominan cresta neural. Tales tumores suelen presentarse a una edad temprana, durante la niñez.

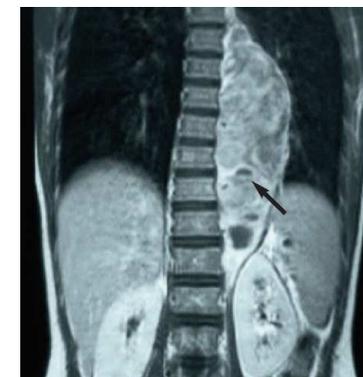
¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS?

En las primeras etapas, no suele haber síntomas y, posteriormente, el cuadro dependerá de la ubicación del tumor: en el abdomen, el tumor puede provocar una hinchazón de la barriga y estreñimiento, o incluso diarrea crónica. En el pecho, el tumor puede acarrear problemas respiratorios. Y cuando el tumor comprime la espina dorsal, puede causar debilidad e incluso parálisis, impidiendo a la persona estar de pie, caminar o arrastrarse, y también originar problemas de micción.

¿CÓMO DETECTAR UN TUMOR?

Los tumores producen sustancias que pueden detectarse en la sangre (como la enolasa específica de las neuronas) o en la orina (catecolaminas). Diferentes métodos de diagnóstico por imágenes pueden resultar de gran utilidad.

¿SE PUEDEN TRATAR ESTOS TUMORES?



Sí, aunque el tratamiento de los tumores de la cresta neural varía según su tipo, grado y ubicación.

Por lo general, se suele recurrir a la cirugía, sin olvidar la quimioterapia, que también puede ser útil. En todo caso, el tratamiento se definirá en función del paciente.