



PERINATOLOGÍA Y REPRODUCCIÓN HUMANA

www.elsevier.es/rprh



CASO CLÍNICO

Síndrome de Haddad: reporte de un caso y revisión de la literatura

E. Ruiz-Martínez*, G. Flores-Fragoso, A. Jonguitud-Aguilar, S.B. Fayad-Fuentes, C.A. Noyola-Salazar y V. Sanchez-Pérez

Departamento de Pediatría, Hospital General de Rioverde, Rioverde, San Luis Potosí, México

Recibido el 5 de octubre de 2016; aceptado el 18 de noviembre de 2016

PALABRAS CLAVE

Maldición de Ondine;
Hipoventilación
central congénita;
Síndrome de Haddad;
Enfermedad de
Hirschsprung;
Gen PHOX2B

KEYWORDS

Ondine's Curse;
Central congenital
hypoventilation;
Haddad syndrome;
Hirschsprung disease;
PHOX2B gene

Resumen El síndrome de hipoventilación central congénita, conocido como maldición de Ondine, es una enfermedad poco frecuente caracterizada por un control anormal de la ventilación en ausencia de enfermedad pulmonar, neuromuscular, neurológica o cardíaca. En el 20% de los casos esta condición está asociada con enfermedad de Hirschsprung (llamado síndrome de Haddad) y otras alteraciones del desarrollo de estructura de la cresta neural y/o tumores de origen de la cresta neural (neuroblastoma, ganglioneuroma y ganglioneuroblastoma). Se presenta un caso de un recién nacido con hipoventilación central y enfermedad de Hirschsprung mostrando sus aspectos clínicos y genéticos, etiología y tratamiento.

© 2017 Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Haddad's syndrome: A case report and review of the literature

Abstract Central congenital hypoventilation syndrome, also known as Ondine's Curse, is a rare disease characterised by abnormal ventilation control in the absence of pulmonary, neuromuscular, neurological or cardiac disease. In twenty percent of the cases this condition is associated with Hirschsprung disease (called Haddad syndrome), and other altered development of neural crest-derived structures and/or tumours of neural crest origin (neuroblastoma, ganglioneuroma, and ganglioneuroblastoma). A case is presented, showing its clinical and genetic aspects, aetiology and treatment of a newborn with central hypoventilation and Hirschsprung disease.

© 2017 Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ediruz@hotmail.com (E. Ruiz-Martínez).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rprh.2016.11.008>

0187-5337/© 2017 Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: Ruiz-Martínez E, et al. Síndrome de Haddad: reporte de un caso y revisión de la literatura. Perinatol Reprod Hum. 2017. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rprh.2016.11.008>

«Me juró fidelidad con cada respiración consciente, y yo acepté su juramento. Que así sea. Mientras esté despierto, usted tendrá su aliento, pero si cae dormido, entonces se tomará esa respiración de usted y morirá».

Maldición de Ondine (Epopéya del folclore alemán)

Introducción

El síndrome de Ondine consiste en un síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC) secundario a un trastorno del sistema nervioso central (SNC), en el cual el control autonómico de la respiración está ausente o deteriorado en ausencia de enfermedad del tallo encefálico, neuromuscular, pulmonar, metabólica o cardíaca que lo justifique¹.

A continuación presentamos el caso de un recién nacido que presentó desde el nacimiento apneas, requiriendo apoyo ventilatorio y fallo recurrente para la extubación por hipoventilación alveolar recidivante en ausencia de enfermedad pulmonar.

Reporte de caso

Se trata de un recién nacido de madre de 21 años y padre de 26 años, los cuales se consideran sanos; la madre cursó con infección de vías urinarias en el primer y tercer trimestre de gestación. Es obtenido por eutocia con rotura de amnios una hora antes, con peso de 2,855 kg, talla de 49 cm, fue calificado con Apgar 8 y 9 al minuto y 5 minutos respectivamente y una transición ventilatoria normal. A las 6 horas de vida es encontrado con cianosis, refiriéndose además con succión y deglución inadecuadas. Se le encuentra hipoactivo e hiporreactivo, con acrocianosis e hipotermia de 35.5 °C, con glucosa por tira reactiva de 75 mg%, no hay datos de dificultad ventilatoria ni taquipnea, los ruidos respiratorios y cardíacos son normales. Ante la posibilidad de sepsis neonatal se decide su ingreso en la sala de cuidados intensivos neonatales (UCIN), se toman exámenes de laboratorio y se inicia esquema antibiótico convencional. Se reporta una biometría hemática sin alteraciones, proteína C reactiva en 4.0 mg/l y una radiografía toracoabdominal normal, solo hay retención de CO₂ (76 mm Hg). Se mantiene con aporte de calor y líquidos parenterales a requerimientos normales. Continúa con la presencia de apneas que responden a la estimulación táctil, pero a las 48 horas de vida se le nota letárgico, con respiraciones de poca profundidad y baja oximetría de pulso, con mayor retención de CO₂ (> 115 mm Hg, así por sobrepasar el límite de medición del gasómetro), por lo que se inicia ventilación asistida. Se solicitan exámenes complementarios como química sanguínea, electrolitos séricos, pruebas de función hepática y análisis de líquido cefalorraquídeo, reportándose sin alteraciones. Presentó a los 2 días de vida episodios de nistagmo horizontal, movimientos intermitentes de chupeteo y movimientos tónicos de las extremidades inferiores que fueron interpretados como crisis convulsivas; no volvió a presentar movimientos anormales. Se realizó un ultrasonido transfontanelar y un ecocardiograma, no encontrando evidencia de alguna alteración. Se logró extubar con éxito a los 4 días, y vuelve a presentar en el transcurso de pocas horas nuevamente hipoactividad, bradipnea de 19-20 por minuto y movimientos

ventilatorios poco profundos, nuevamente retención de CO₂. El recién nacido fue intubado en varias ocasiones, notando una mejoría rápida de su estado general, tanto neurológica, como circulatoria y ventilatoria, dando el aspecto de un niño sano, pero recayendo a las pocas horas de retirarle la ventilación asistida. En cuanto a lo digestivo se inició estimulación enteral por vía sonda orogástrica a los 3 días de vida y apoyo de nutrición parenteral al día siguiente, presentando en ocasiones distensión abdominal y vómito, así mismo se tuvo que realizar estimulación rectal para que evacuara en varias ocasiones, y hubo además eliminación tardía de meconio (hasta los 15 días de vida) y cuando estuvo extubado se notó incapacidad para la deglución.

Se sospechó la presencia de hipoventilación central congénita desde el segundo día de vida, pero se intentó primero descartar otras enfermedades más frecuentes. Dada la necesidad de ventilación asistida prolongada se realizó traqueostomía, y debido a las dificultades persistentes de deglución y succión se realizó gastrostomía, además de colostomía y biopsia de colon, la cual se reportó con agangliosis colónica compatible con EH.

Permaneció en el hospital con asistencia mecánica ventilatoria a través de traqueostomía, alimentándose por gastrostomía; desarrolló una neumonía asociada al ventilador a los 4 meses de vida por *Pseudomonas* sp., la cual fue tratada con éxito con cefixima vía oral.

Se pudo realizar la prueba genética a los 3 meses de vida mediante un estudio molecular para el análisis de pequeñas delecciones/inserciones y mutaciones puntuales en la región codificadora y sitios de *splicing* del gen PHOX2B; este estudio no permite detectar grandes delecciones/duplicaciones; el estudio sin embargo no detectó variantes patogénicas dentro de la secuencia analizada del gen PHOX2B.

Finalmente, aproximadamente a los 6 meses de vida se logró conseguir un ventilador portátil para soporte vital (Trilogy 200 de Phillips) y el paciente pudo egresarse para manejo domiciliario.

Discusión

El SHCC fue descrito por primera vez por Mellins et al. en 1970². Se caracteriza por la presencia de apneas e hipopneas de origen central debido a una disfunción del SNC autónomo en ausencia de enfermedades del tronco encefálico, neuromusculares, pulmonares, metabólicas o cardíacas. Se trata de un defecto primario del control autonómico que resulta en una inadecuada (o ausente) respuesta ventilatoria a la hipoxia y/o hipercapnia, presente desde las primeras horas de vida³. La hipoventilación se acentúa durante el sueño, en particular en la fase de no movimientos oculares rápidos, donde predomina el control autonómico de la respiración. Fue llamada la maldición/síndrome de Ondine, basado en la obra mitológica nórdica Ondina (1811), de Friedrich La Motte Fouqué, que cuenta la historia de una ninfa que abdica su inmortalidad para vivir una amor humano, pero al ser traicionada maldice a su amado infiel a dejar de respirar al dormir².

En 1978 Gabriel Haddad fue el primer autor en describir una asociación entre SHCC, EH y tumores derivados de la cresta neural, además de hipotetizar un carácter familiar².

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8813658>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8813658>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)