



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Ondine: Um Relato De Caso

Autores: GILIANA SPILERE PERUCHI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ), CLÁUDIA TIEMI YABIKU, CINTHYA COVESSI THOM DE SOUZA

Resumo: Introdução: A Síndrome de Ondine é caracterizada por hipoventilação relacionada ao sono, na ausência de causas neuromusculares, cardiopulmonares e metabólicas. Descrevemos o caso de um lactente diagnosticado aos 2 meses após intensa investigação. Descrição do caso: J.L.C.M., 5 anos, branco, masculino, admitido na UTI Neonatal com 6 dias de vida devido apneia. Nasceu de parto cesárea, 39 semanas, Apgar 7/8, hipoativo, e evoluiu com episódios frequentes de cianose nas primeiras 18 horas de vida. Submetido a intubação orotraqueal e sedação devido múltiplos episódios de apneia, apresentou 4 falhas de extubação e, sendo assim, foi realizada traqueostomia com 1,5 mês de vida. Não apresentava alterações em exames físico e neurológico, exames de imagem ou à pesquisa de erros inatos do metabolismo. Após exclusão de causas metabólicas e morfológicas, foi suspeitada alteração funcional levando a síndrome de hipoventilação central. Solicitou-se painel de sequenciamento genético para Síndrome de Ondine, e encontrou-se mutação patogênica no gene PHOX2B. Discussão: A Síndrome de Ondine é uma doença genética rara (prevalência de 1:200.000 nascidos vivos), associada a mutação no gene PHOX2B. Os pacientes apresentam episódios de apneia ao sono, apesar de ventilação adequada na vigília. A doença está ligada a alterações autonômicas (arritmias, distermias), doença de Hirschprung (20), tumores da crista neural (5-10) e déficits cognitivos. Comentários finais: Ainda que rara, a síndrome deve ser considerada em crianças com hipoventilação e hipoxemia nos primeiros meses de vida, sendo diagnóstico de exclusão. O reconhecimento precoce permite instituição de adequado suporte ventilatório, prevenindo episódios de hipóxia e dano cerebral.