



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Hipoventilação Central Congênita

Autores: JOSÉ EDUARDO COUTINHO GOÉS (HIJG/UNISUL); MARIANE DE MELLO ROSSINI (UNISUL); LYARA SCHAEFER SOMBRI (UNISUL); LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO (HIJG); MARIANA GRIMALDI DE OLIVEIRA (HIJG)

Resumo: A síndrome da hipoventilação central congênita (SHCC), também chamada de Síndrome de Ondine, é uma rara desordem genética associada a uma série de mutações no gene PHOX2B, caracterizando uma hipoventilação central que ocorre durante o sono. Esta condição leva o paciente a apresentar uma insensibilidade à hipercapnia e hipoxemia, havendo necessidade de suporte ventilatório durante o sono. Entretanto, usualmente mantém uma troca gasosa adequada quando acordado. Temos como objetivo relatar o caso de A.N.C., sexo masculino, natural de Florianópolis, atualmente com 11 meses de idade, nascido por cesariana com bolsa rota de 5 horas e líquido amniótico meconial em 17/09/2010. Mãe realizou pré-natal, sem intercorrências e com sorologias negativas. Criança nasceu com 37 semanas e 4 dias, pesando 2.535g (PIG). Apgar 6 e 8, necessitando de ventilação com pressão positiva. Com 1 dia de vida apresentou hemorragia digestiva alta e baixa, necessitando de reposição com plasma e vitamina K. Por 5 vezes foi tentada a extubação, sem sucesso, quando foi feita a hipótese diagnóstica de Síndrome de Ondine. A investigação foi realizada a partir da suspeita clínica com a coleta de sangue para a pesquisa dos genótipos mais prevalentes, tendo sido detectado o genótipo 20/26. O paciente ficou internado por 7 meses, apresentou algumas complicações respiratórias como pneumonias e atelectasias. Atualmente realiza tratamento domiciliar, necessita suporte ventilatório invasivo, por traqueostomia, quando dorme, está em processo de desmame da oxigenioterapia e alimenta-se por via oral. Recebe acompanhamento interdisciplinar domiciliar e hospitalar, enfatizando-se a importância de fono e fisioterapia, motora e respiratória. Salientamos como conclusão a importância de diagnóstico e tratamento precoces e o tratamento interdisciplinar a fim de prevenir as complicações e melhorar a sobrevida bem como a qualidade de vidas neste tipo de paciente.