37º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
RIO DE JANEIRO. RJ
12 a 16 de Outubro de 2015

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Hipoventilação Central Congênita: Relato De Caso

Autores: PATRÍCIA SANTANA RIBEIRO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); ANA GABRIELA GOMES FERRARI STRANG (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); ANA MARIA SILVEIRA MACHADO DE MORAES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); EMANUELLE TRAMONTE FRANCO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); RODOLFO REBOLA DANIELLI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); SHIRLEY TERESINHA DE VARGAS CARDOSO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); TALITA TOLENTINO RONQUI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ)

Resumo: Introdução: A síndrome da Hipoventilação Central Congênita (CCHS) é uma doença rara, de origem genética, relacionada à desregulação do controle autonômico da respiração. Esta doença é caracteristicamente diagnosticada no período neonatal, contudo existem muitos casos com sintomatologia moderada ou leve que passam despercebidos, às vezes, até a vida adulta. Descrição do Caso: RNT, 39 semanas, masculino, nasceu de parto cesárea, APGAR 7/9, peso de 3,734kg. Evoluiu com hipoatividade e quedas de saturação no sexto dia de vida. Apresentou piora do estado geral e vários episódios de apnéia sendo transferido para UTI Neonatal onde necessitou de ventilação mecânica invasiva. Exames complementares: líquor normal, hemoculturas negativas, acidose respiratória importante; TC de crânio, USG Transfontanela, Ressonância Nuclear Magnética e Ecocardiograma sem alterações. Devido à suspeita de crise convulsiva, iniciado fenobarbital e piridoxina sem alteração do quadro. Após avaliação da neuropediatria, afastada a possibilidade de doença neuromuscular e iniciada a investigação para Erros Inatos do Metabolismo e Síndrome de Hipoventilação Central. Após a quarta falha de extubação, realizada traqueostomia. Recebeu alta após 74 dias de internação hospitalar com nutrição enteral e com ventilação mecânica não invasiva para suporte durante o sono. A amostra biológica analisada do paciente, detectou mutação patogênica no exon 3 do gene PHOX2B compatível com CCHS. Discussão: Pessoas comprometidas apresentam respiração superficial (hipoventilação alveolar) durante o sono ou mesmo em vigília. Essa alteração da respiração ocorre independente da integridade anatômica e fisiológica dos pulmões. Também são descritas outras doenças associadas: alterações do ritmo cardíaco, doença de Hirschsprung e tumores originários de células da crista neural. Entretanto, tanto a intensidade do comprometimento da respiração quanto o surgimento de doenças associadas tem estreita relação com o tipo de mutação apresentada pela pessoa afetada. Conclusão: por ser uma doença rara, a suspeita clínica é essencial para a assistência médica adequada e melhor qualidade de vida do paciente.