

Síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC)

El síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC) es un trastorno crónico del sistema nervioso vegetativo (SNV) y del control de la respiración. Es ocasionado por un gen anómalo (*mutación genética*) que causa problemas en el desarrollo del SNV.



El SNV es una parte del sistema nervioso del organismo que controla las funciones corporales que ocurren automáticamente (es decir, sin pensar). Por ejemplo, el SNV regula la respiración, los latidos del corazón, la digestión de los alimentos y muchas otras funciones, sin necesidad de pensar en ello. En las personas que padecen SHCC, lo que más preocupa es que tengan problemas para controlar la respiración mientras duermen. Si el SHCC es grave, no se controla adecuadamente la respiración tanto durante el sueño como durante la vigilia. En este síndrome, los pulmones, las vías respiratorias y el corazón son normales, pero el organismo no emite las señales apropiadas para la respiración o el latido del corazón. El SHCC es un padecimiento poco frecuente que afecta a casi 1000 personas a nivel mundial. Es probable que esta cifra aumente, dado que el trastorno se diagnostica con más frecuencia a medida que se lo conoce más y que se cuenta con análisis genéticos para detectarlo.

¿Cuáles son los signos o síntomas del SHCC?

El síndrome de hipoventilación central congénita es una enfermedad que dura toda la vida. En los recién nacidos que tienen SHCC el diagnóstico se confirma poco tiempo después que nacen porque no respiran correctamente. La respiración anormal (ineficaz) también puede ocasionar bajas concentraciones de oxígeno en la sangre (*hipoxemia*). La respiración poco profunda o las pausas en la respiración (llamadas *apnea*) pueden hacer que el bebé se ponga morado (lo que se llama *cianosis*). El control deficiente de la respiración también aumenta las concentraciones de dióxido de carbono en la sangre. Tanto las concentraciones bajas de oxígeno como las concentraciones altas de dióxido de carbono suelen estimular el SNV para que nos "ordene" respirar profundamente o con más frecuencia. Quienes sufren de SHCC grave no sienten la necesidad de respirar más profundo ni más rápido cuando el oxígeno o el dióxido de carbono alcanzan concentraciones anormales. Por este motivo, pueden contener la respiración por un largo tiempo sin saber el daño que pueden sufrir. Esto hace que la natación sea un deporte peligroso para las personas con este síndrome.

En los casos más leves de SHCC, es posible que no se haga el diagnóstico a los niños y los adultos hasta que tengan problemas en situaciones que exijan que el organismo ajuste la respiración automáticamente. Por lo tanto, es posible que se descubra que una persona tiene el SHCC sólo después de tener problemas durante la sedación para una intervención quirúrgica, al tomar medicamentos que ocasionen somnolencia (por ejemplo, anti-

pilépticos o sedantes) o cuando tenga neumonía u otra enfermedad respiratoria.

¿Cómo se puede saber si una persona o su hijo tienen SHCC?

El SHCC se suele diagnosticar cuando el bebé es recién nacido si los problemas para respirar son notables de inmediato. Sin embargo, los casos más leves de SHCC pueden no diagnosticarse en la primera infancia, en la niñez o incluso en la vida adulta. Si se sospecha que una persona tiene el SHCC, se recomienda hacer un análisis para detectar la mutación genética. También se debe prestar mucha atención a las concentraciones de oxígeno y dióxido de carbono. Los grados de saturación de oxígeno se pueden medir con una sonda que se coloca en un dedo de la mano o del pie (llamada *oxímetro de pulso*) o mediante un análisis de la sangre (llamado *gases en sangre arterial* o *gasometría*).

Las concentraciones de dióxido de carbono se pueden medir con un monitor que mide el aire que se exhala o mediante un análisis de los gases en la sangre arterial. Se puede utilizar un estudio del sueño (*polisomnografía*) para analizar la respiración, la saturación de oxígeno y las cantidades de dióxido de carbono exhaladas durante el sueño. Muchas veces se realizan también otras pruebas para asegurarse de que los problemas de respiración no se deban a anomalías en los pulmones, el corazón ni el cerebro, ni a afecciones que ocasionen debilidad muscular.

Se puede hacer un análisis de la sangre sencillo para determinar si una persona o su hijo tienen SHCC. Las mutaciones genéticas (cambios en los genes) más frecuentes se pueden identificar con la "prueba de detección de PHOX2B". Si los resultados de esta prueba son normales, pero se sigue sospechando la posibilidad de que la persona o su hijo tengan SHCC, entonces es necesario realizar la "prueba de secuenciación de PHOX2B" para buscar mutaciones raras del gen PHOX2B.

Dado que esta mutación genética es hereditaria, los familiares directos (padres e hijos) de las personas que padecen el SHCC deben someterse a pruebas para detectar mutaciones del gen PHOX2B y asesorarse con su médico y un genetista. Es importante que los padres de un hijo con el SHCC se sometan a la prueba genética correcta y que desde un principio el médico solicite la "prueba de detección de PHOX2B". Sin embargo, lo más frecuente es que la mutación del gen PHOX2B se produzca como una mutación nueva en una persona con el SHCC y no se herede de otro miembro de la familia.

¿Cuáles otros problemas pueden tener las personas con SHCC?

Se pueden producir otros problemas de salud junto con el SHCC debido a las anomalías del SNV. El riesgo de que aparezcan estos problemas varía según la mutación del PHOX2B que se presente.

Algunas personas con el SHCC tienen problemas en algunos tejidos, como la enfermedad de Hirschsprung o los tumores de la cresta neural. En la enfermedad de Hirschsprung, determinadas células nerviosas (células ganglionares) están ausentes de una sección del intestino, por lo cual no funciona correctamente. Esta sección anómala no desplaza las heces correctamente por el intestino. Los tumores (masas anómalas del tejido de la cresta neural) están conformados por células que se suelen ver al comienzo del desarrollo del organismo. Estos tumores pueden aparecer a cualquier edad y pueden ser neuroblastomas, ganglioneuromas o ganglioneuroblastomas. Aparecen en el tórax o el abdomen. Otros tipos de anomalías del SNV pueden producir la pérdida de funciones "automáticas" de muchas otras partes del cuerpo. Por ejemplo, las personas con SHCC pueden tener anomalías en el ritmo cardíaco (como pausas en los latidos, llamadas *asistolia*), regulación anormal de la temperatura con temperatura corporal baja (hipotermia) y menor sensibilidad al dolor así como ansiedad. En algunas personas, el desplazamiento lento de los alimentos y las heces en el intestino ocasiona estreñimiento, aunque no tengan enfermedad de Hirschsprung. Otras pueden tener también diferentes tipos de anomalías en los ojos.

¿Cuál es el tratamiento del SHCC?

No se dispone de tratamiento curativo para el SHCC y dependerá de las partes del cuerpo afectadas y del grado de gravedad. Lo más importante es que todas las personas que padecen el SHCC necesitan ayuda para respirar mientras duermen (ya sea de noche o en la siesta). En los casos más graves, la persona necesita ayuda para respirar aun cuando no esté durmiendo (de día y de noche). Los niños pequeños con SHCC generalmente necesitan un respirador (aparato para respiración artificial) que los ayude a respirar. Esta máquina sopla aire a través de un orificio realizado en las vías respiratorias mediante un procedimiento quirúrgico (traqueostomía). En algunos casos, los niños más grandes y adultos que tengan dificultades para respirar solamente durante el sueño se podrán tratar con el mismo aparato, pero a través de una mascarilla colocada sobre la nariz o sobre la nariz y la boca (esto se llama ventilación no invasiva). En otros casos se puede emplear un dispositivo especial llamado marcapasos diafragmático para ayudar a la respiración. En esta técnica es necesario un procedimiento quirúrgico en el que se colocan electrodos sobre los nervios para estimular el diafragma. El diafragma es el músculo grande y delgado que se halla inmediatamente debajo de los pulmones y se usa para respirar. El marcapasos diafragmático estimula los nervios que provocan el movimiento del diafragma para que ingrese aire en los pulmones.

Si una persona con SHCC tiene asistolia (pausas largas en el latido del corazón), puede necesitar un marcapasos cardíaco. El estreñimiento se puede tratar con medicamentos orales.

Los tumores de la cresta neural y los segmentos de intestino afectados por la enfermedad de Hirschsprung se deben extirpar mediante una intervención quirúrgica. Dado que el SHCC puede afectar a muchas funciones corporales y en diferente medida en cada persona, es importante que quienes padezcan esta enfermedad poco frecuente reciban tratamiento en un centro especializado con un equipo médico que tenga experiencia en diagnosticar y tratar a muchos pacientes con SHCC. El objetivo de este equipo

será ofrecerles a usted y a su hijo la mejor calidad de vida posible y colaborar estrechamente con sus médicos locales.

¿Cómo afectará el SHCC al estilo de vida de la persona o al de su hijo?

El diagnóstico y tratamiento temprano pueden limitar las complicaciones del SHCC. Los nuevos recursos tecnológicos ofrecen muchas opciones a los niños y las familias que enfrentan esta enfermedad. Los respiradores para uso en el domicilio, los monitores de saturación de oxígeno y dióxido de carbono portátiles, los enfermeros para cuidado en el hogar y otros recursos permiten que muchos bebés y niños sean dados de alta del hospital y no tengan que volver a internarse. En consecuencia, ahora los niños con SHCC tienen altas probabilidades de crecer en casa con su familia, participar en actividades normales, ir a la escuela (e incluso a la universidad) y convertirse en adultos productivos.

Autoras: Pallavi P. Patwari, M.D., Suzanne Lareau R.N., M.S., Marianna Sockrider M.D., DrPH, Debra E. Weese-Mayer, M.D.

Información adicional:

Congenital Central Hypoventilation Syndrome Family Network (Red de familias con síndrome de hipoventilación central congénita)
www.cchsnetwork.org

RADICA-FRE: Respiratory and Autonomic Disorders of Infancy, Childhood and Adulthood-Foundation for Research and Education, disponible en 2011.

Rx Puntos clave

Si tiene síndrome de hipoventilación central congénita:

- ✓ No beba alcohol porque puede limitar su respiración.
- ✓ No use drogas recreativas ni medicamentos que puedan limitar o interrumpir su respiración, como somníferos o analgésicos narcóticos.
- ✓ No olvide informar a su médico que usted o su hijo tienen SHCC, y recuérdesele cada vez que le receten un medicamento o si necesita sedación o anestesia para un estudio o una intervención quirúrgica.
- ✓ Para confirmar el diagnóstico de SHCC, solicítele a un especialista que le efectúe una prueba genética de PHOX2B (www.genetests.org).
- ✓ Use el aparato de respiración artificial según las instrucciones de su profesional de la salud.
- ✓ Evite nadar para evitar el riesgo de ahogarse.

Teléfono del consultorio médico:

La Serie de información al paciente de la ATS es un servicio público de la sociedad científica *American Thoracic Society* y su publicación, la AJRCCM (Revista norteamericana de medicina respiratoria y cuidados intensivos). La información contenida en esta serie sirve únicamente propósitos educativos y no se debe utilizar como replazo del asesoramiento médico proporcionado por el profesional de salud que atiende a la persona. Si desea más información acerca de esta serie, comuníquese con J. Corn a través de jcorn@thoracic.org.

