

# Síndrome de Ondine



Francisca López Díaz (Rotatorio Pediatría)  
Tutor: Pedro Alcalá Minagorre (Escolares)

# Anamnesis

- **Motivo de consulta**

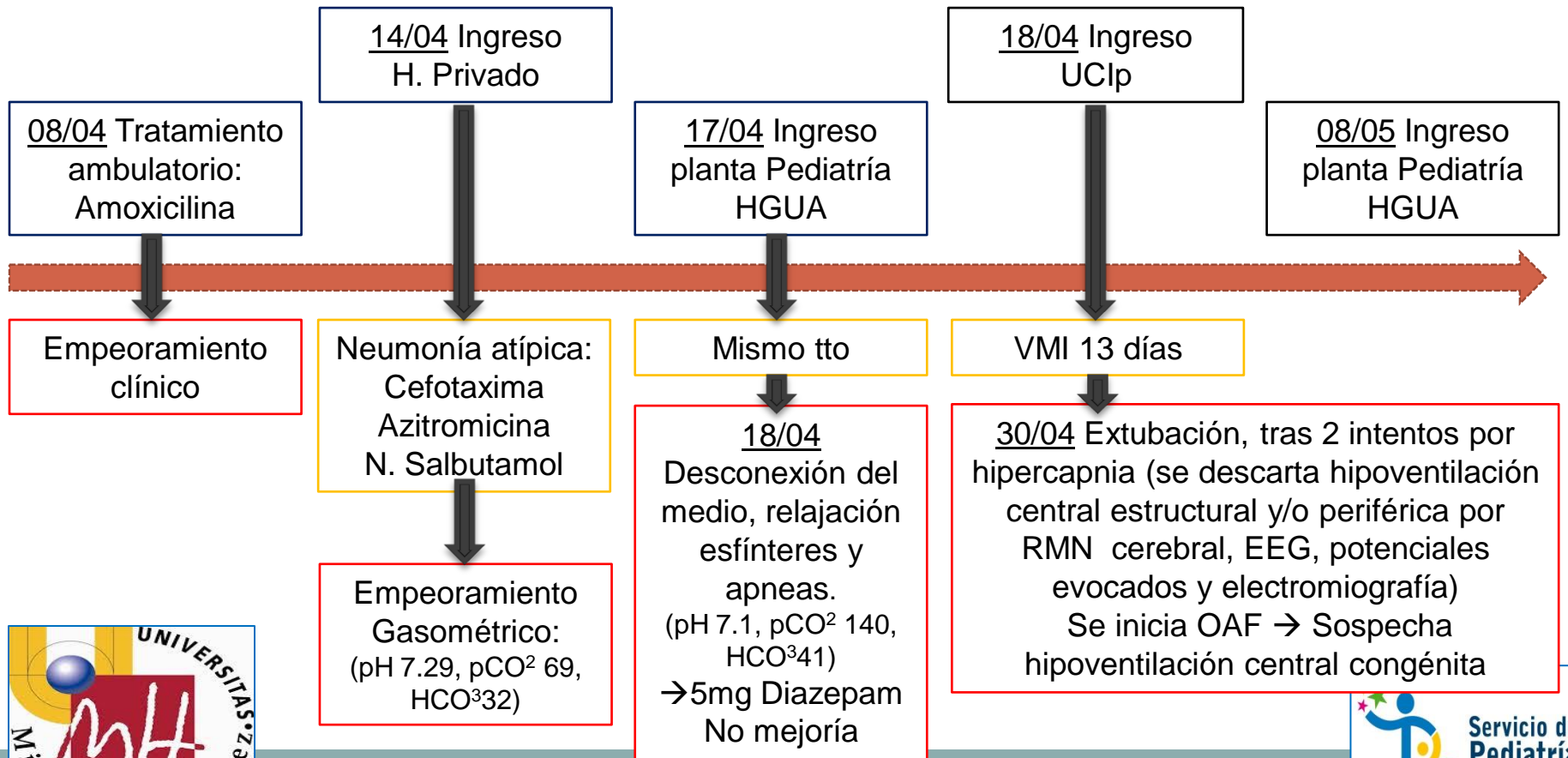
Niño de 4 años ingresado procedente de UCIP por hipoventilación a estudio

- **Antecedentes relevantes:**

Ingreso en UCI al nacimiento por depresión neonatal leve (48h en observación)

# Anamnesis

- Enfermedad actual:



# En Planta de pediatría

- **Exploración Física:**

Buen estado general, sin otros hallazgos

- **Pruebas diagnósticas:**

- **ECO Abdominal:** hipomotilidad diafragma izquierdo
- **ECO Cardiograma, ECG y Holter:** intervalo P-R corto
- **Estudio genético:** heterocigoto variante probablemente patogénica de novo de la enfermedad. (gen PHOX2B)
- **Polisomnografía nocturna:** hipoventilación no obstructiva durante el sueño, normalización de la capnografía en vigilia

# En Planta de pediatría

- **Evolución:**
  - Al ingreso continúa con OAF e inicia fisioterapia respiratoria
  - 10/05 se cambia a soporte con ventilación mecánica no invasiva durante la noche con mejoría
  - Descenso paulatino soporte respiratorio diurno
  - Se contacta con el Hospital Niño Jesús
  - Se coordina con Unidad de Hospital a Domicilio
  - Instrucción inicial para medidas de reanimación cardiopulmonar infantil

# En Planta de pediatría

- **Tratamiento al alta:**
  - Ventilación no invasiva durante el sueño
  - Durante la noche pultioximetría continua con alarmas de desaturación (<88%) y bradicardia (<70 lat/min)

# Síndrome de Ondine

- ✓ Síndrome de hipoventilación central congénita secundario a un trastorno del sistema nervioso central
- ✓ Control autonómico de la respiración está ausente o deteriorado
  - Diagnóstico de exclusión:  
Hipoventilación durante el sueño ( $\text{PaCO}_2 > 60\text{mmHg}$ )  
+  
Ausencia de enfermedad del tronco del encéfalo, neuromuscular, pulmonar, metabólica o cardíaca
- ❖ Posibilidad diagnóstico molecular: mutación heterocigota del gen PHOX-2B en un 90% de los pacientes (diversa expresividad clínica)

# Síndrome de Ondine

1. Tratamiento dirigido a mantener una adecuada ventilación:

- **Ventilación invasiva:** de elección durante primeros 3-5 años de vida
- **Ventilación no invasiva:** Presión positiva (BiPAP), Modalidad asistida/controlada.
  - <5 años, se puede emplear pero hay reportados algunos fracasos
  - >5 años, los que sólo precisan soporte nocturno podría retirarse la traqueostomía
- **Marcapasos diafragmático:** Paciente mayor de 1-2 años de edad que requiere ventilación mecánica durante 24 h al día y no presenta enfermedad pulmonar

2. Medidas generales



# Síndrome de Ondine

1. Tratamiento dirigido a mantener una adecuada ventilación:

- **Ventilación invasiva:** de elección durante primeros 3-5 años de vida.
- **Ver** **Gracias al diagnóstico precoz y a las** **alidad**  
**asis** **medidas de soporte ventilatorio, las**  
• **secuelas derivadas de la hipoxemia** **gunos**  
• **parecen haber disminuido, aunque el** **podría**  
**porcentaje de retraso psicomotor sigue**  
• **Ma** **siendo alrededor del 25-50%** **ños de**  
**edad que requiere ventilación mecánica durante 24 h al día y**  
**no presenta enfermedad pulmonar**

2. Medidas generales

# Bibliografía

- Costa Orvay JA, Pons Ódena M. Síndrome de Ondine: diagnóstico y seguimiento. An Pediatr. 2005;63:426-32.
- Trochet DM, O'Brien L, Gozal D, Trang H, Nordenskjöld A, Laudier B, et al. PHOX2B Genotype Allows for Prediction of Tumor Risk in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. Am J Hum Genet. 2017; 76: 421–426.
- Jiménez Marín D, Londoño Salinas AM, Rojas Jiménez S, Lopera Valle JS. Síndrome de Ondina, hipoventilación central congénita idiopática. Rev Cubana Pediatr. 2015; 87: 247-253.

Lawrence fue descubierto por Ondina, quien lanzó en él una maldición:  
“Me juraste fidelidad por cada aliento que dieras mientras estuvieras despierto y acepté tu promesa. Así sea, mientras te mantengas despierto, podrás respirar, pero si alguna vez llegas a dormirte, te quedarás sin aliento y morirás”