

# Ventilación no invasiva en lactantes afectados de síndrome de Ondine: ¿una indicación real?

J.A. Costa Orvay, M. Pons Ódena, I. Jordán García, J. Caritg Bosch, F.J. Cambra Lasasosa y A. Palomeque Rico

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Servicio de Pediatría. Unidad Integrada. Hospital Sant Joan de Déu-Clinic. Universitat de Barcelona. España.

El síndrome de Ondine se trata de un síndrome de hipoventilación central congénita secundaria a un trastorno en el control autonómico de la respiración en ausencia de enfermedad primaria que lo justifique. Se ha descrito la eficacia de la ventilación no invasiva (VNI) en lactantes afectados del síndrome de Ondine, evitando así la necesidad de una traqueostomía para ventilación mecánica. Se describe nuestra experiencia en VNI en lactantes con síndrome de Ondine.

Se describen 2 lactantes afectados del síndrome de Ondine que son trasladados a nuestro centro para control y adecuación terapéutica. A su ingreso se inicia VNI mediante ventilador presurométrico (BiPAP vision®) con interfase nasal en modalidad S/T (espontánea/controlada) con imposibilidad de conseguir una adecuada ventilación ( $PCO_2 > 90$  mmHg). Finalmente se realiza traqueostomía reglada para ventilación mecánica continua.

La aplicación de VNI en pacientes menores de 5 años con síndrome de Ondine, aunque se ha realizado con éxito en algunos casos, no parece ser la norma general de tratamiento.

## Palabras clave:

*Lactante. Síndrome de Ondine. Hipoventilación central congénita. Ventilación no invasiva. BiPAP.*

## NONINVASIVE VENTILATION IN INFANTS WITH ONDINE'S SYNDROME: A REAL INDICATION?

Ondine's syndrome is a congenital central hypoventilation syndrome due to a disorder in the autonomic control of breathing in the absence of any primary disease that would explain it. Noninvasive ventilation (NIV) has been reported to be effective in the management of these patients, thus avoiding the need for tracheotomy for prolonged mechanical ventilation. We describe our experience of NIV in infants with Ondine's syndrome.

Two infants with Ondine's syndrome were transferred to our center for management and adjustment of therapy. On admission NIV (BiPAP VISION®) was started with nasal interphase in S/T (spontaneous/timed) mode, which failed to provide suitable ventilation ( $PCO_2 > 70$  mmHg). Finally, tracheotomy for continuous mechanical ventilation was performed.

Although NIV has been reported to be successful in some patients with Ondine's syndrome, its application in patients younger than 5 years does not seem to be the general norm of treatment.

## Key words:

*Infant. Ondine's syndrome. Congenital central hypoventilation syndrome. Noninvasive ventilation. BiPAP.*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ondine es un síndrome de hipoventilación central congénita secundario a un trastorno del sistema nervioso central (SNC) en el cual el control autonómico de la respiración está ausente o se encuentra deteriorado, especialmente durante las fases de sueño, en ausencia de enfermedad del tronco del encéfalo, neuromuscular, pulmonar, metabólica o cardíaca<sup>1,2</sup>. Actualmente se cifra la incidencia de esta entidad en 1/200.000 nacimientos; aunque es muy probable, dado el desconocimiento de este trastorno entre la comunidad médica y la variabilidad de formas clínicas, que se trate de una enfermedad infradiagnosticada<sup>3</sup>.

A pesar de que el mecanismo fisiopatológico exacto se desconoce, parece ser que el causante de esta entidad es un trastorno en la integración de la información proveniente de los quimiorreceptores, probablemente a nivel del tronco del encéfalo<sup>4,5</sup>. Por ello, la expresión clínica de la enfermedad se haría más evidente en aquellos mo-

*Correspondencia:* Dr. J.A. Costa Orvay.  
Hospital Sant Joan de Déu.  
Pº Sant Joan de Déu, 2. 08950 Esplugues. Barcelona. España.  
Correo electrónico: curune@yahoo.es

Recibido en junio de 2005.

Aceptado para su publicación en julio de 2005.

mentos en los cuales el resto de mecanismos que regulan la respiración se encuentran inoperantes o menos activos; hecho que acontece durante el sueño, especialmente durante la fase no REM<sup>4,5</sup>. De cualquier manera, el grado de intensidad de la enfermedad entre los paciente afectados de síndrome de Ondine es muy variable, existiendo enfermos que presentan hipoventilación de forma permanente y otros en los cuales el cuadro se limita a las fases de sueño.

El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinar, aunque irá dirigido principalmente a mantener una adecuada ventilación. La necesidad, en cuanto a horas por día, de soporte ventilatorio depende del grado de afectación del paciente y, por tanto, debe individualizarse según el caso. La ventilación invasiva mediante presión positiva se plantea como el tratamiento de elección durante los primeros 3-5 años de vida<sup>5,6</sup>. Evidentemente, el empleo de ventilación mecánica invasiva prolongada requiere la realización de una traqueostomía<sup>3</sup>. Desde el año 1997 se ha descrito la eficacia de la ventilación no invasiva (VNI) en pacientes afectados del síndrome de Ondine<sup>7-9</sup>, evitando así la necesidad de una traqueostomía para la ventilación mecánica prolongada y sus complicaciones asociadas. Durante el año 2004 fueron trasladados a nuestro centro dos lactantes afectados de este síndrome para intentar adaptación a VNI. En ninguno de los 2 casos se consiguió una ventilación eficaz, por lo que fue necesaria la traqueostomía.

### OBSERVACIÓN CLÍNICA

#### Paciente 1

Neonato de sexo femenino de 29 días de vida sin antecedentes prenatales de interés nacido a término tras parto eutócico. Durante el período posnatal inmediato presentó depresión respiratoria y precisó intubación y ventilación me-

cánica. A la exploración física no existen hallazgos de interés. En los días siguientes se intenta extubar sin éxito debido a episodios de hipoventilación grave ( $PCO_2 > 100$  mmHg): bradipnea de 20-30 resp./min en vigilia y 5-8 resp./min durante el sueño. Se intenta sin éxito VNI mediante ventilación mecánica intermitente mandatoria sincronizada (SIMV) a través de gafas binasales. Se realizan ecografía cerebral, resonancia magnética (RM) cerebral, electroencefalograma (EEG), estudio de metabolopatías, ecocardiograma y punción lumbar sin encontrar datos patológicos.

Ante estos hallazgos se realiza polisomnografía que orienta hacia el diagnóstico de síndrome de Ondine, por lo que se traslada a nuestro centro. En el momento del traslado la paciente se encuentra ventilada mediante ventilación mecánica (modalidad SIMV) a través de tubo nasotraqueal. A su ingreso se inicia VNI mediante ventilador presurométrico (BiPAP vision® con interfase nasal) en modalidad S/T con el objetivo de intentar evitar una traqueostomía. Inicialmente se pone de manifiesto gran dificultad para lograr que la paciente se adapte al respirador con episodios de desaturación que requieren reanimación mediante bolsa autohinchable. Finalmente se consigue una aceptable adaptación de la paciente al sistema. Sin embargo, a pesar de la ausencia de fugas en la interfase y la adecuada adaptación se observa imposibilidad del sistema para conseguir una adecuada ventilación ( $PCO_2 > 90$  mmHg). Este último período se esquematiza en la figura 1, donde se representa la relación entre los parámetros ventilatorios medios diarios y los valores gasométricos medios diarios. Dado el fracaso de la VNI se realiza traqueostomía reglada para ventilación mecánica. Cuando se consiguen parámetros ventilatorios mínimos se instruye a la familia sobre los cuidados básicos (aspiración, curas de la traqueostomía), se inicia ventiloterapia con respirador portátil y se da de alta.

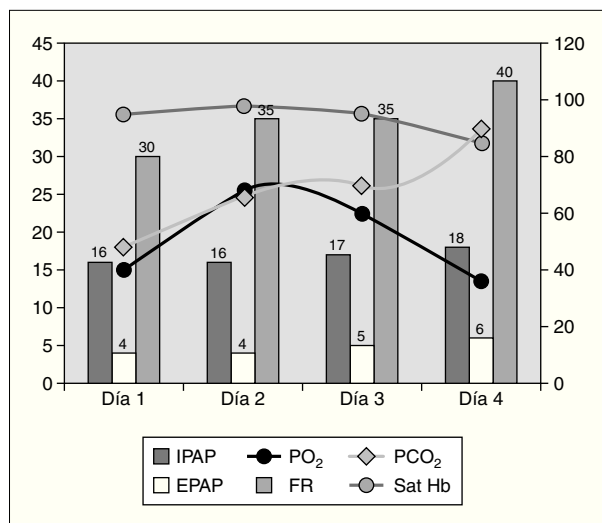


Figura 1. Relación entre los parámetros ventilatorios medios diarios y los valores medios diarios de gasometría venosa en el primer paciente.

#### Paciente 2

Lactante de sexo femenino de 42 días de vida afectada de síndrome de Ondine que se traslada a nuestra unidad para intentar adaptación a VNI y seguimiento. No existen antecedentes prenatales ni perinatales de interés. En el centro remitido se había intentado extubar sin éxito, por lo que en el momento del traslado recibe ventilación mecánica mediante tubo nasotraqueal (modalidad SIMV). A la exploración física a su ingreso destaca bradipnea grave durante las fases de vigilia y sueño, hiporreactividad de la pupila izquierda y discreta hipotonía axial, siendo el resto de exploración normal. En el centro remitido se había realizado RM craneal y espinal, EEG, biopsia muscular, estudios de conducción nerviosa, polisomnografía, estudio de metabolopatías, ecocardiografía y estudio Holter orientándose como síndrome de Ondine. A su ingreso se intenta VNI (BiPAP vision® con interfase nasal) en modalidad S/T sin éxito ( $PCO_2 > 70$  mmHg en vigilia y sueño). En la figura 2 se esquematiza la relación diaria entre los parámetros ventilatorios medios y los registros gasométricos medios:

se observa cómo, a pesar de ir aumentando los parámetros ventilatorios, existe una incapacidad para mantener una adecuada ventilación y oxigenación. A los 12 días de ingreso se practica traqueostomía para ventilación mecánica. Durante la hospitalización se ha hecho entrenamiento a los padres del material de reanimación, aspiración, pulsioxímetro, traqueostomía, siendo al alta el manejo por parte de los familiares completamente autónomo.

## DISCUSIÓN

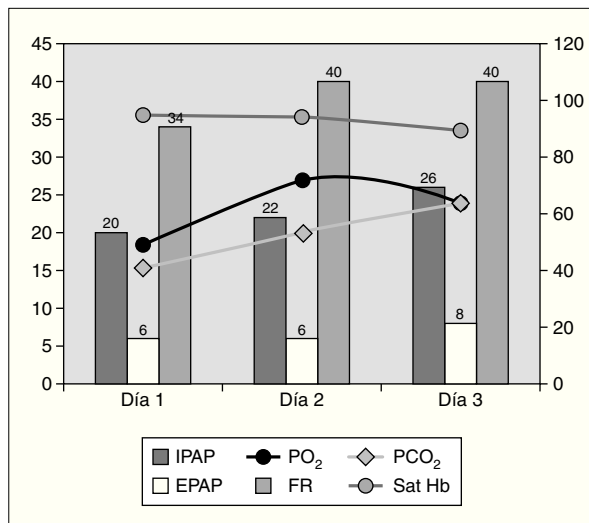
Los pacientes afectados de síndrome de Ondine deben recibir soporte ventilatorio debido a que el control autonómico de la respiración está ausente o se encuentra deteriorado. La ventilación invasiva con presión positiva a través de una traqueostomía se plantea como el tratamiento de elección, especialmente durante los primeros 3-5 años de vida<sup>5,6</sup>.

En los últimos años han aparecido trabajos que plantean la utilidad de la VNI mediante presión positiva en el tratamiento de pacientes afectados de síndrome de Ondine. El BiPAP es un método de ventilación basado en la aplicación de una presión positiva continua en dos niveles de presión diferentes (IPAP/EPAP) sobre la vía aérea superior mediante una interfase nasal/buconasal. En el caso de estos pacientes se utilizaría una modalidad asistida/controlada ajustando los valores de IPAP/EPAP según las necesidades del paciente. Aunque se ha descrito casos de lactantes afectados de síndrome de Ondine que han sido tratados mediante VNI con éxito<sup>8,9</sup> esta técnica ha presentado fracasos frecuentes en pacientes menores de 5 años. Por el contrario, en pacientes mayores de 5 años (principalmente en aquellos que sólo precisan soporte ventilatorio nocturno, en los cuales podría retirarse la traqueostomía) se trata de una excelente opción, con una alta tasa de éxito<sup>2,10</sup>.

En los casos presentados intentamos iniciar una VNI con el objetivo de evitar una traqueostomía y sus complicaciones asociadas; sin embargo, en ninguno de los 2 casos se consiguió una ventilación adecuada, debiéndose recurrir a una ventilación invasiva mediante traqueostomía. Las continuas fugas a través de la interfase nasal y la malposición de la mascarilla debido a los movimientos de los pacientes dificultan en gran medida la adaptación a este tipo de ventilación y pueden dar lugar a episodios de hipoxemia e hipercapnia aguda. Asimismo, en nuestros pacientes detectamos que, a pesar de optimizar los valores de EPAP para facilitar la eliminación de CO<sub>2</sub> por el orificio espiratorio de la tubuladura y los valores de IPAP para conseguir una buena expansión torácica, la falta de sincronización daba lugar a una ineficacia de la VNI, especialmente cuando el paciente dormía y dependía de las respiraciones controladas.

Según nuestra experiencia la aplicación de VNI en lactantes reviste gran dificultad técnica y presenta un mayor riesgo que la ventilación convencional.

En resumen, no creemos aconsejable como norma general aplicar VNI en pacientes menores de 3-5 años afec-



**Figura 2.** Relación entre los parámetros ventilatorios medios diarios y los valores medios diarios de gasesometría venosa en el segundo paciente.

tados de síndrome de Ondine. Aunque tal vez puede ser una opción válida en pacientes con formas de síndrome de Ondine menos graves que mantengan una mínima frecuencia respiratoria durante el sueño que permita una buena sincronización con la modalidad “espontánea” y, por tanto, una mayor eficacia de la VNI.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gozal D. Ondine curse. Disponible en: [www.emedicine.com/ped/topic1645.htm](http://www.emedicine.com/ped/topic1645.htm).
2. Gozal D. Congenital central hypoventilation syndrome: An update. *Pediatric Pulmonology*. 1998;26:273-82.
3. American Thoracic Society. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Respir Crit Care Med*. 1999;160:368-73.
4. Fleming PJ, Cade D, Bryan MH, Bryan AC. Congenital central hypoventilation and sleep state. *Pediatrics*. 1980;66:425-8.
5. Gaultier C, Trang-Pham H, Praud JP, Gallego J. Cardiorespiratory control during sleep in the congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol*. 1997;23:140-2.
6. Beckerman RC. Home positive pressure ventilation in congenital central hypoventilation syndrome: More than twenty years of experience. *Pediatr Pulmonol*. 1997;23:154-5.
7. Hartmann H, Samuels MP, Noyes JP, Southall DP. Negative extrathoracic pressure ventilation in infants and young children with central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol*. 1997;23:155-7.
8. Migliori C, Cavazza A, Motta M, Bottino R, Chirico G. Early use of Nasal-BiPAP in two infants with Congenital Central Hypoventilation syndrome. *Acta Paediatr*. 2003;92:823-6.
9. Pia Villa M, Dotta A, Castello D, Piro S, Pagani J, Palamides S, et al. Bi-Level Positive Airway Pressure (BiPAP) Ventilation in an Infant With Central Hypoventilation Syndrome. *Pediatric Pulmonol*. 1997;24:66-9.
10. Beaufilet F, Trang-Pham H, Gaultier C. Le syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale, dit “syndrome d'Ondine”: maladie orpheline, maladie d'espoir. *Arch Pédiatr*. 1999;6:383-5.