

www.ichsnetwork.eu



Síndrome de Hipoventilação Central

Manual de Informação a Pacientes e Prestadores de Assistência

Versão 1.2 – Novembro de 2012

Este prospecto visa fornecer aos pacientes e prestadores de assistência informações básicas sobre a forma como os médicos diagnosticam e tratam a SHC (CHS em inglês), inclusivamente na sua forma mais vulgar, que é a Síndrome de Hipoventilação Central Congénita (SHCC, CCHS em inglês, “Síndrome de Ondine” ou “Mal de Ondine”). Apresenta ainda informações sobre como viver com a CHS. Encontra-se disponível em www.ichsnetwork.eu

ÍNDICE

N.º capítulo	Título capítulo	Página
	Introdução e Diagnóstico	
1	Prefácio	
2	Apresentação da CHS	
3	Compreender a Respiração	
4	Apresentações Clínicas da CHS	
5	CCHS: síntese	
6	ROHHAD: síntese	
7	CHS e Genética	
	Assistência aos pacientes	
8	CHS e Suporte Ventilatório	
9	Ventilação por Traqueostomia	
10	Ventilação por Máscara	
11	Estimulação do Diafragma	
12	Transições no Suporte Ventilatório	
13	Monitorização Domiciliária	
14	Serviços e Catamnésia	
15	Vida Quotidiana	
16	Conquistar a Autonomia	
17	Anestesia, Medicamentos e Vacinas	
18	Urgências: Detecção e Resposta	
	Outros aspectos	
19	A CHS e o Cérebro	
20	A CHS e o Tubo Digestivo	
21	A CHS e o Coração	
22	A CHS e os Tumores	
23	Glossário e abreviaturas	

1. PREFÁCIO



A Síndrome de Hipóventilação Central (CHS) é uma afecção rara que foi descrita no início dos anos 70 do século passado. A maioria dos profissionais de saúde nunca se depara com casos de CHS, e mesmo médicos que se dedicam à assistência a pacientes de CHS raramente o farão em relação a mais de um ou dois. À medida que a medicina progride, as competências de investigação e tratamento tornam-se cada vez mais complexas, sendo mais difícil a esses médicos manterem-se actualizados em relação a questões específicas das doenças raras. Estabeleceram-se por isso redes clínicas em que grupos reduzidos de médicos atribuem um interesse especial a um maior volume de casos deste tipo.

Para a CHS, os médicos de França criaram a primeira rede nacional, começando depois a desenvolver elos com médicos dos outros países europeus. A Rede Europeia de CHS arrancou com uma mão-cheia de clínicos em 2004, para em 2009 assegurar o financiamento para um projecto europeu de desenvolvimento destinado a criar um Registo da CHS, a analisar os serviços em toda a UE e a elaborar orientações clínicas e um portal na internet e informações destinadas aos pacientes e aos prestadores de assistência. Esta brochura representa um dos primeiros resultados desta colaboração pan-europeia, esperando-se que sirva os seus objectivos. É importante que se mencionem os médicos que prestaram a sua colaboração, pelo que a lista dos mesmos é apresentada em seguida. Os nossos agradecimentos ainda às famílias e grupos de apoio familiares pelas suas observações.

Médicos

Isabella Ceccherini, Génova, Itália
Helena Estevão, Coimbra, Portugal
Matthias Frerick, Munique, Alemanha
Angeles Garcia, Madrid, Espanha
Barbara Gnidovec, Liubliana, Eslovénia
Miriam Katz-Salamon, Estocolmo, Suécia
David Kilner, Londres, Reino Unido

Agneta Markstrom, Estocolmo, Suécia
Marek Migdal, Varsóvia, Polónia
Francesco Morandi, Erba, Itália
Giancarlo Ottonello, Génova, Itália
Moritz Rohrbach, Munique, Alemanha
Andreas Pflieger, Graz, Áustria
Raffaele Piumelli, Florença, Itália

Raquel Porto, Madrid, Espanha
Moritz Rohrbach, Munique, Alemanha
Martin Samuels, Stoke-on-Trent, Reino Unido
Johannes Schoeber, Munique, Alemanha
Irena Senecic, Zagreb, Croácia
Ha Trang, Paris, França

Grupos de apoio familiares

Alessandro Carcano, A.I.S.I.C.C., Itália

Philippe Imoucha, A.F.S.O., França

Linda Middleton, Family Support Group, Reino Unido
Mary Vanderlaan, CCHS Family Network, EUA

Martin Samuels, parceiro do Reino Unido da Rede Europeia de CHS Network, Abril de 2012

2. APRESENTAÇÃO

A Síndrome de Hipoventilação Central (CHS) engloba um grupo de patologias que abrangem respiração insuficiente devido a problemas na forma como o cérebro processa e envia mensagens ao diafragma e aos músculos da parede torácica responsáveis pelo processo. A sua forma mais vulgar é a Síndrome de Hipoventilação Central Congénita (CCHS), também conhecida por Hipoventilação Alveolar Primária, “Síndrome de Ondine” ou “Mal de Ondine”, e que surge durante o primeiro mês de vida, normalmente pouco após o parto. Formas mais mitigadas de CHS podem aparecer mais tarde durante a infância ou mesmo na vida adulta (CCHS de manifestação tardia ou LO-CCHS). Há ainda uma forma de hipoventilação associada a problemas hormonais que surge durante a infância e que se denomina Síndrome de Obesidade de Instalação Rápida Associada a Disfunção Hipotalâmica, Hipoventilação e Disfunção Autonómica (ROHHAD, sigla da denominação inglesa). Todas as formas implicam em certa medida problemas em outros elementos do sistema nervoso de regulação automática (neurovegetativo).

Desconhece-se quantos pacientes sofrem de CHS. Calcula-se que a taxa de incidência se situe em 1 caso para cada 50.000 a 200.000 nados-vivos, o que a torna uma doença rara. Nos maiores países europeus, é provável que afecte 50 a 100 pessoas em cada um. Não existem informações exaustivas sobre onde vivem as crianças e os adultos com CHS na maioria dos países, embora esteja a ser elaborado um Registo pan-europeu de CHS, à semelhança do que já existe em França.

A CHS foi também designada Síndrome, Mal ou Maldição "de Ondine", nome infeliz que foi atribuído à doença em 1962. Este nome é proveniente de uma lenda alemã, que conta que uma ninfa, Ondine, lançou sobre o seu infiel companheiro humano uma maldição que lhe retirou todas as funções corporais neurovegetativas (autónomas), pelo que ele passou por isso a ter de se lembrar de respirar para sobreviver. Consequentemente, quando em seguida o infeliz amante teve de dormir, deixou de respirar. No entanto, a maioria das pessoas com CHS não param totalmente de respirar, simplesmente não respiram de forma suficientemente profunda.



3. COMPREENDER A RESPIRAÇÃO

PORQUE É QUE A RESPIRAÇÃO É ESSENCIAL?

A respiração é um processo vital através do qual o sangue recebe oxigénio e o corpo elimina dióxido de carbono, que é um resíduo do seu metabolismo. Nos pulmões, o oxigénio do ar inspirado liga-se aos glóbulos vermelhos para ser transportado pelo fluxo sanguíneo para todas as células do corpo. A função e a sobrevivência celular dependem do abastecimento contínuo de energia bioquímica ("combustível") através de um processo em que os açúcares (glucose) e o oxigénio são consumidos com produção de dióxido de carbono e água. Embora o corpo possua grandes reservas de glucose para fazer face a episódios de jejum, o mesmo não se passa com o oxigénio, pelo que podem existir danos nos tecidos passados poucos minutos se a respiração for interrompida.

COMO É QUE FUNCIONA A RESPIRAÇÃO?

O nosso aparelho respiratório consiste nas vias respiratórias (nariz, garganta, traqueia e brônquios), costelas da caixa torácica, músculos respiratórios (diafragma e músculos da parede torácica) e dois pulmões. A respiração é comandada pelo cérebro, que envia impulsos regulares para o diafragma através da medula espinal e dos nervos periféricos. As contracções do diafragma aumentam e diminuem o volume da caixa torácica, fazendo o ar entrar e sair dos pulmões. As trocas gasosas ocorrem quando os pulmões estão cheios e o oxigénio passa do ar para os pulmões, acontecendo o mesmo em sentido inverso com o dióxido de carbono.

COMO É QUE A VENTILAÇÃO É CONTROLADA?

As concentrações de oxigénio e de dióxido de carbono no sangue são estreitamente monitorizadas por sensores específicos do tecido nervoso, especialmente no cérebro. A pressão normal do oxigénio no sangue arterial (PO_2) é de 70 a 100 mm Hg (9,7 a 13,3 kPa) e a respectiva saturação (SpO_2), que pode ser medida de forma relativamente fácil por oximetria de pulso, é de 95 a 100%. A pressão normal do dióxido de carbono (pCO_2) é de 35 a 45 mm Hg.

A quantidade de ar inalada em cada inspiração é designada Volume Corrente (ou tidal) (TV). A Frequência Respiratória (RR) e o Volume Corrente determinam a Ventilação por Minuto (MV).

$$TV \text{ (ml)} \times RR \text{ (min}^{-1}\text{)} = MV \text{ (ml} \times \text{min}^{-1}\text{)}$$

Quando há aumento das solicitações metabólicas, e portanto das necessidades de absorção de oxigénio e de eliminação de dióxido de carbono, a frequência e a profundidade dos movimentos respiratórios intensificam-se para reajustar a Ventilação por Minuto.

COMO É QUE A RESPIRAÇÃO SE ALTERA COM A IDADE?

Os organismos jovens e em crescimento têm grande necessidade de energia e de oxigénio. A ventilação por minuto ajusta-se a essas necessidades através da frequência respiratória, que vai de 40 ciclos por minuto no período neonatal até a 12 a 18 por minuto na idade adulta. Em contraste, os volumes correntes (cerca de 7 a 10 ml por kg de peso corporal) mantêm-se relativamente constantes ao longo do tempo.

O QUE É A HIPOVENTILAÇÃO?

Em medicina, o prefixo *hipo* indica *a menos* e *ventilação* significa *respiração*. Portanto, hipoventilação significa respiração insuficiente. Ela ocorre quando a respiração não chega para se levar oxigénio suficiente para os pulmões e para se expirar a quantidade necessária de dióxido de carbono. Os níveis de oxigénio no sangue tornam-se por isso reduzidos (hipoxemia) e os de dióxido de carbono aumentam (hipercapnia).

A hipoventilação pode ser causada por doenças dos músculos, dos pulmões, das vias respiratórias superiores e do cérebro, em especial das estruturas profundas deste órgão (designadas tronco encefálico). Nelas existem estados diminuídos de consciência e síndrome de hipoventilação central. De acordo com a diminuição da ventilação por minuto, a saturação arterial em oxigénio cai, enquanto a de dióxido de carbono aumenta. Embora existam alguns mecanismos de compensação para manter o fornecimento de oxigénio aos tecidos durante estados patológicos agudos, mesmo os graus mais reduzidos de hipoventilação crónica são prejudiciais ao cérebro, ao coração e aos pulmões em desenvolvimento.

4. APRESENTAÇÃO CLÍNICA DA CHS

O QUE É A HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL?

Hipoventilação Central significa que a mesma se deve a uma disfunção do cérebro, que é incapaz de enviar mensagens para provocar a contracção do diafragma e assim controlar a respiração.

Os pacientes com CHS não reagem às alterações nos níveis de oxigénio e dióxido de carbono no sangue. Isto deve-se ao facto de os sensores situados nos vasos sanguíneos do pescoço e do cérebro não enviarem correctamente mensagens ao tronco encefálico. Consequentemente, este não responde quando necessário com um aumento da respiração. As pessoas afectadas não são capazes de detectar, tanto a nível consciente como inconsciente, que a sua respiração é inadequada. Respiram superficialmente e com uma frequência reduzida e não recebem oxigénio suficiente nem expiram o dióxido de carbono como necessitariam.

O QUE É A SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL CONGÉNITA?

Congénita significa que já se nasce com a doença. Os sintomas apresentam-se imediatamente ou pouco após o nascimento, ou a anormalidade genética já existe mas não se manifesta durante alguns meses ou anos por se tratar de uma versão relativamente benigna. Quando os sintomas surgem após os primeiros meses de vida, a doença é por vezes designada CCHS de manifestação tardia ou LO-CCHS.

Se a hipoventilação estiver associada à ausência de diagnóstico de qualquer outra patologia cerebral, nervosa, muscular ou do metabolismo e de detecção de qualquer outra síndrome genética, ou se se comprovar uma mutação genética específica (*PHOX2B*), designa-se Síndrome de Hipoventilação Central.

HÁ OUTROS TIPOS DE SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL?

A hipoventilação de aparecimento tardio na infância e que está associada a um rápido aumento de peso e a perturbações hormonais é chamada ROHHAD.

COMO É QUE SE APRESENTA A CHS?

A hipoventilação pode ocorrer apenas durante o sono profundo, tornando-se a respiração normal durante os estados de vigília. Em outros casos, a respiração cessa completamente durante o sono, com hipoventilação grave quando o paciente está acordado. As formas mediante as quais se apresenta são as seguintes:

- necessidade de ventilação mecânica (assistida) desde o nascimento
- episódios em que a tez do sujeito se torna azulada, acinzentada ou muito pálida
- eventos aparentes de risco de vida
- infecções torácicas graves
- crescimento ou aumento de peso insuficiente
- desenvolvimento lento
- insuficiência cardíaca
- crises convulsivas

Nas crianças, há também que ter em conta a CHS quando se apresentar qualquer dos sintomas seguintes:

- obesidade de instalação rápida
- distúrbios do comportamento
- sede excessiva
- perturbações hormonais

A CHS tem ainda de ser despistada em crianças e adultos que apresentem:

- apneia do sono grave
- forte reacção à anestesia
- infecções torácicas graves com necessidade de ventilação prolongada

Por vezes o diagnóstico assenta no estudo genético executado em familiares do paciente com CHS.

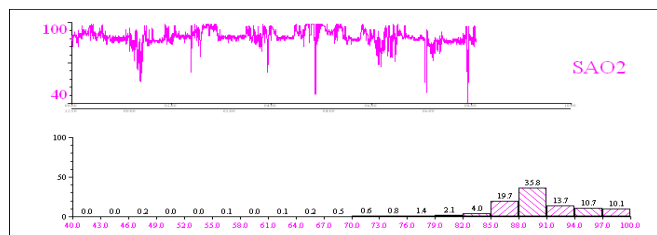
COMO É QUE A HIPOVENTILAÇÃO É DIAGNOSTICADA?

A hipoventilação diagnostica-se através da análise dos níveis de dióxido de carbono no sangue com resultados acima de 50 mmHg (milímetros de mercúrio) ou 6,7 kPa (quilopascal). Estas avaliações da pressão efectuam-se retirando uma amostra sanguínea, utilizando um sensor que adere à pele (tensão transcutânea de dióxido de carbono) ou a partir do hálito expirado (dióxido de carbono corrente final).

Sabe-se que a hipoventilação é mais marcada e que o nível de dióxido de carbono mais elevado enquanto os pacientes dormem, e particularmente durante a fase que é conhecida por sono não REM, ou Non-Rapid Eye Movement sleep. A recolha de amostras sanguíneas pode traduzir-se em inexactidão nos resultados, uma vez que a agulha ao perfurar a pele causa normalmente agitação, acorda a criança e aumenta a respiração.

A hipoventilação pode ser diagnosticada mediante diferentes técnicas:

Registo oximétrico do sono. Detecta diminuições nos níveis de oxigénio do sangue, mas não é capaz de descobrir problemas menos graves como pausas na respiração (apneia) sem quebra no oxigénio. Tendo em conta que as pausas apneicas podem ser normais, são necessários outros tipos de registos.



Oximetria do Sono

Registo cardiorrespiratório do sono. Trata-se de um estudo que detecta as pausas apneicas mas que não obtém informações sobre a qualidade do sono. Pode dar-se o caso de haver pacientes que não apresentam apneia por não dormirem de forma suficientemente profunda para o distúrbio se manifestar.

Polissonografia (estudo do sono). Trata-se do melhor exame que é possível efectuar, porque fornece todas as informações necessárias para se avaliar a respiração durante o sono.

A hipoventilação diurna (acordado, em vigília) pode ser diagnosticada através da monitorização dos níveis de SpO2 e CO2 durante o dia. A detecção de SpO2 < 95% e CO2 > 50 mmHg (6,7 kPa) fundamenta o diagnóstico de hipoventilação em vigília.

OS PACIENTES DE CHS SOFREM OUTROS SINTOMAS PARA ALÉM DA HIPOVENTILAÇÃO?

Tanto a CCHS como a LO-CCHS são doenças genéticas causadas por mutações no gene [PHOX2B](#). Este [gene](#) é importante para o normal desenvolvimento do [sistema nervoso autónomo](#), ou neurovegetativo, que controla muitos órgãos e músculos em todo o corpo. As mutações do [PHOX2B](#) afectam por isso muitas das funções fisiológicas.

Cerca de 20% dos pacientes sofrem de ausência de nervos no intestino grosso (doença de Hirschsprung). Outros enfrentam dificuldades na alimentação, com refluxo ácido, indigestão e dificuldade em engolir sólidos.

Alguns dos pacientes com CHS correm o risco de desenvolverem tumores do tecido nervoso (neuroblastomas) nas glândulas supra-renais (acima dos rins), pescoço, peito ou medula espinal, que podem ser cancerosos ou benignos. Os pacientes de CHS têm igualmente outros sintomas relacionados com anormalidades do sistema neurovegetativo, como reacções anormais das pupilas à luz, episódios esporádicos de sudorese abundante (transpiração), sede e regulação anormal da tensão arterial, do ritmo cardíaco e da temperatura corporal.

5. CCHS: SÍNTESE

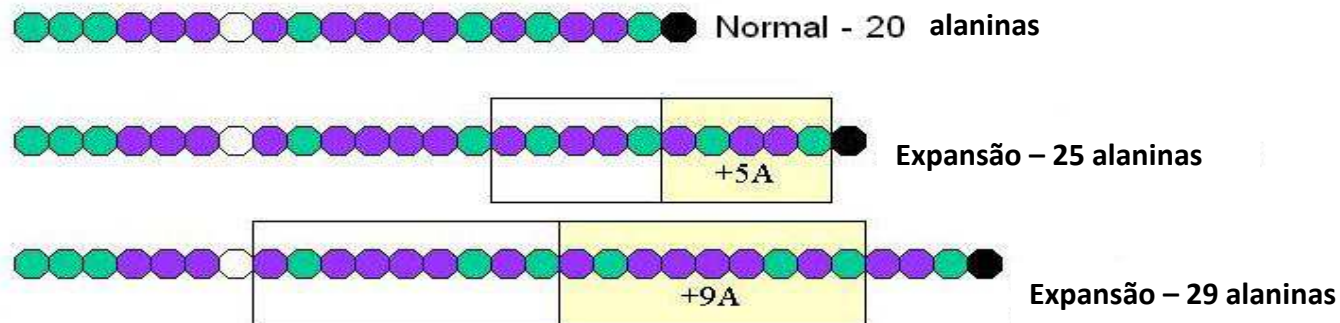
O QUE É A CCHS?

A Síndrome de Hipoventilação Central Congénita (CCHS ou Mal de Ondine) é uma afecção genética do sistema neurovegetativo que controla as funções autónomas do organismo, inclusivamente a respiração. É **congénita** porque os bebés aparentemente nascem com ela, embora alguns possam não sofrer as suas manifestações logo após o nascimento. É **central** por envolver o sistema nervoso central que constitui o cérebro. Os centros nervosos da respiração situam-se na base do cérebro (tronco encefálico), mesmo acima do local onde a medula espinal penetra no crânio. A **Hipoventilação** é mais grave durante o sono.

Os problemas com a respiração podem também ocorrer durante as fases de vigília, embora normalmente com menor gravidade. Portanto, as disfunções na respiração têm níveis de gravidade que vão desde uma insuficiência de respiração relativamente benigna, apenas em algumas fases do sono e com respiração normal durante a vigília, até à suspensão completa da respiração durante o sono com grave insuficiência em vigília - que pode em particular manifestar-se durante a alimentação (em especial na infância) ou em momentos de elevada concentração.

O QUE É QUE CAUSA A CCHS?

Nos anos mais recentes soube-se que a CCHS se deve a um problema com um gene, que afecta a forma como o tecido nervoso do cérebro se desenvolve em fase precoce da vida fetal. Pensa-se que tal anormalidade surge espontaneamente, na maioria dos casos, no momento da formação do novo embrião, situação que é conhecida por mutação espontânea. Todas as células da criança afectada vão possuir o gene anormal, enquanto com os pais normalmente tal não acontece. No entanto, sabe-se que em 5 a 10% dos casos um dos progenitores é portador da anomalia genética. Esta pode estar presente em todas as células do respectivo organismo ou apenas em algumas. Isso explica em parte porque é que se descobre após testes genéticos positivos que alguns progenitores sofrem de hipoventilação, enquanto tal não acontece com a maioria.

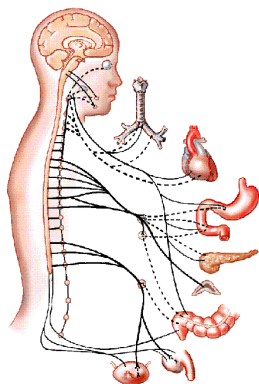


Diferenças genéticas entre situação normal e CCHS

A anomalia genética afecta a região de controlo, chamada *PHOX2B*, de um de um par de genes do cromossoma número 4 (há 23 pares de cromossomas em cada célula do corpo humano). O gene *PHOX2B* é responsável pelo desenvolvimento do tecido cerebral na fase precoce do embrião, ou seja, antes das 8 semanas de gravidez. Em determinado local do gene existe um grupo de 20 proteínas chamadas alanina, mas no gene afectado há entre 25 e 33 alaninas – o que se designa *expansão repetida de polialanina*. Esta anormalidade não é encontrada nas pessoas não afectadas. Foi por isso que o *PHOX2B* foi descrito como um gene de definição da doença. Experiências em ratos demonstraram que quando ambos os genes estão afectados o feto não sobrevive à gestação.

Nas crianças em que não se detecta a mutação do gene *PHOX2B*, há por vezes outras observações genéticas quanto ao mesmo.

As pessoas com a mutação do *PHOX2B* que têm filhos têm 50% de probabilidades de lhes transmitirem o gene afectado. Quando são portadoras do gene, as pessoas são afectadas são sempre atingidas em certa medida, ou seja, não existe estado de portador passivo. É por isso que se estão agora a detectar alguns adultos com a afecção, da qual nunca se tinha suspeitado em estádios anteriores da vida. Quando um adulto com *PHOX2B* tem filhos, a detecção da doença é possível nos fetos afectados em fase precoce da gestação.



O QUE É QUE A CCHS AFECTA?

Os principais problemas incidem sobre a respiração, mas qualquer parte do corpo sob controlo automático do cérebro pode ser afectada.

Nelas se inclui o coração, os olhos, os intestinos, a pele e o próprio cérebro.

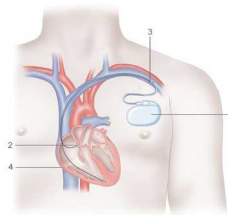
RESPIRAÇÃO

Conforme se mencionou no capítulo anterior, as pessoas afectadas apresentam hipoventilação, mais marcada durante o sono que em vigília.

Não detectam nem reagem automaticamente às alterações nos níveis de oxigénio e dióxido de carbono no sangue, como acontece nos indivíduos não afectados. Isso pode levar a um enchimento defeituoso dos pulmões, deficiências do crescimento e desenvolvimento, pneumonias graves, sobrecargas do coração, convulsões, lesões cerebrais e morte.

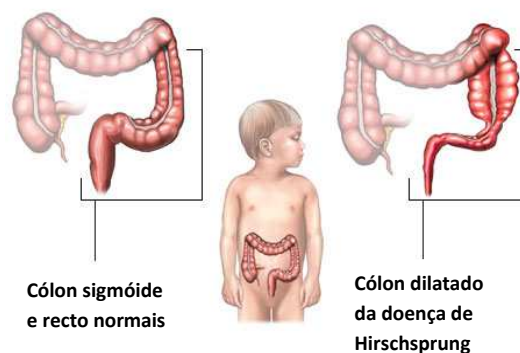
CORAÇÃO

Os indivíduos portadores de CCHS podem apresentar pausas no ritmo cardíaco (paragens sinusais). Isso pode manifestar-se através de episódios de vertigens, colapso ou convulsões. Em alguns casos pode ser necessário o recurso a pacemaker cardíaco. É pouco provável os casos mais ligeiros virem a sofrer esta complicação.



ALIMENTAÇÃO E INTESTINOS

O controlo nervoso do esófago, estômago e intestinos pode ser afectado. Quando a deficiência incide sobre o intestino grosso, pode apresentar-se como grave obstipação (prisão de ventre) ou distensão abdominal (conhecida como doença de Hirschsprung) e implica intervenção cirúrgica. Se forem o esófago e o estômago os órgãos afectados, isso pode traduzir-se em indigestão, dificuldades na deglutição (engolir) e falta de apetite.



CÉREBRO E SISTEMA NERVOSO

Há pessoas que podem apresentar outros problemas relativos ao cérebro e ao desenvolvimento. Estes podem reflectir-se em dificuldades na aprendizagem, epilepsia ou problemas auditivos ou da visão. Além disso, os episódios de retenção da respiração com cianose (até a pele ficar azulada), despoletados pela ira, pela dor ou pelo medo, são mais comuns na fase inicial da vida que nas crianças não afectadas.

As pessoas com formas mais severas de CHS correm ainda o risco de sofrerem de crescimentos anormais (tumores) das células nervosas que integram o sistema neurovegetativo. Estes tanto podem ser benignos (inofensivos) como malignos (cancerosos).

Fotografias de pessoas portadoras de CCHS



6. ROHHAD: Síntese

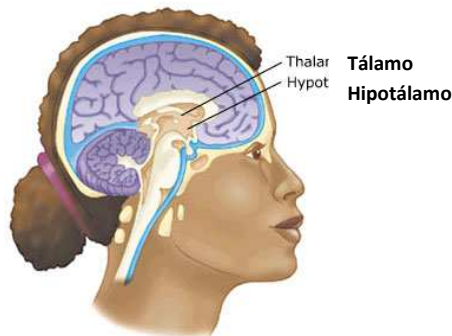
O QUE É A ROHHAD?

Este nome é uma abreviatura de Rapid-onset Obesity, Hypoventilation, Hypothalamic and Autonomic Dysfunction (Síndrome de Obesidade de Instalação Rápida Associada a Disfunção Hipotalâmica, Hipoventilação e Disfunção Autonómica, em português)

Trata-se de uma doença muito rara e com muitos problemas associados: obesidade, hipoventilação, problemas hormonais, problemas relativos ao controlo automático da temperatura corporal, hiper-hidrose (sudação / transpiração excessiva) e alterações da pressão arterial e do ritmo cardíaco. Os pacientes podem igualmente apresentar alterações do comportamento, como agressividade ou apetite e sede excessivos. Os sintomas respiratórios podem ser graves, chegando ao ponto de haver paragens respiratórias que obriguem a reanimação. Finalmente, os pacientes podem ainda sofrer perturbações oftalmológicas como estrabismo ou diferenças nas dimensões das pupilas. A obesidade é um problema que é vital ter em conta, porque muitas vezes é erroneamente considerada a causa da hipoventilação, fazendo com que erradamente não se diagnostique a ROHHAD

O QUE É QUE CAUSA A ROHHAD?

As causas da ROHHAD são desconhecidas. A doença implica uma disfunção do hipotálamo, zona do cérebro que controla algumas funções básicas importantes como a temperatura, o sono, o apetite, a sede, o crescimento, o desenvolvimento sexual, o funcionamento da tiróide, a respiração e o comportamento.



O hipotálamo

COMO É QUE A HIPOVENTILAÇÃO SE MANIFESTA?

A hipoventilação pode surgir subitamente, por vezes após episódios infecciosos ou anestésias. Pode também manifestar-se por paragem respiratória súbita. Pode ser prevenida mediante a execução de um estudo do sono nas crianças que se tornam subitamente obesas, uma vez que este sintoma ocorre frequentemente antes da hipoventilação.

A HIPOVENTILAÇÃO É GERIDA DE FORMA DIFERENTE QUE NA CCHS?

A hipoventilação pode apresentar vários níveis de severidade. Alguns pacientes podem sofrer apenas de hipoventilação nocturna, enquanto em outros ela se manifesta 24 horas por dia. Os que necessitam de ventilação mecânica apenas durante o sono são normalmente controlados por ventilação por máscara, enquanto os que carecem de assistência durante todo o dia são tratados com ventilação por traqueotomia.

O QUE HÁ DE ERRADO COM AS HORMONAS?

Há várias disfunções hormonais que ocorrem conjuntamente na ROHHAD. Pode haver uma produção inadequada de hormonas que necessite da administração de suplementos, nomeadamente nos seguintes casos: 1) glândula tiróide, no pescoço, sendo necessária tiroxina, 2) glândulas supra-renais, havendo carência de cortisol; e 3) ovários ou testículos, implicando a necessidade de estrogénios ou testosteronas. A regulação da sede e do apetite também dependem de algum controlo hormonal e pode ser defeituosa na ROHHAD.

O QUE ACONTECE NA PUBERDADE?

Tendo em conta a necessidade de algumas hormonas durante a puberdade para se promover o crescimento e o desenvolvimento sexual, pode haver atraso no seu início e ser necessária terapia hormonal adicional.

O QUE HÁ DE ERRADO COM O SISTEMA NERVOSO?

As pessoas com ROHHAD têm capacidade psíquica e de movimentação corporal normais, realizando as funções intelectuais exactamente como as outras. No entanto, podem ter disfunções do sistema neurovegetativo que controla as funções autónomas do corpo como o ritmo cardíaco, a pressão arterial, a respiração, a transpiração, a temperatura do corpo, o movimento dos intestinos, etc.. Os rapazes e raparigas afectados podem manifestar alterações ao funcionamento normal destas funções corporais.

COMO SE CONTROLA A OBESIDADE?

A obesidade pode ser tratada mediante o controlo da dieta. Ela pode agravar eventuais problemas de respiração existentes, tendo de ser gerida de forma a que se reduza o peso corporal.

HÁ RISCO DE TUMORES?

Foram descritos tumores em pacientes de ROHHAD. Há principalmente tumores no abdómen, resultantes de células nervosas. É necessário o despiste de tais tumores nos pacientes com ROHHAD, de forma a permitir o seu diagnóstico e remoção precoce caso seja necessária.

A DOENÇA ALTERA-SE AO LONGO DO TEMPO?

Uma vez que há muito poucos pacientes descritos até agora, sabe-se relativamente pouco sobre a doença. Um artigo científico sobre ROHHAD constata que os pacientes manifestam habitualmente a doença mesmo nos primeiros anos de vida, e o primeiro sintoma é normalmente a obesidade. Esta pode estar associada ao desenvolvimento de perturbações hormonais, como um aumento dos níveis de prolactina (da glândula pituitária, no cérebro) e insuficiências nas supra-renais e na tiróide. A hipoventilação pode seguir-se anos mais tarde. A doença não apresenta melhoras com o tempo.

QUE MAIS É QUE SE VAI SABER SOBRE A DOENÇA ROHHAD?

As origens da doença permanecem desconhecidas.

Um Registo europeu dos pacientes de CHS, incluindo os de ROHHAD, vai ajudar a definir melhor esta doença muito rara. A existência de mais dados dos pacientes vai ajudar a compreendermos melhor o seu diagnóstico e tratamento.

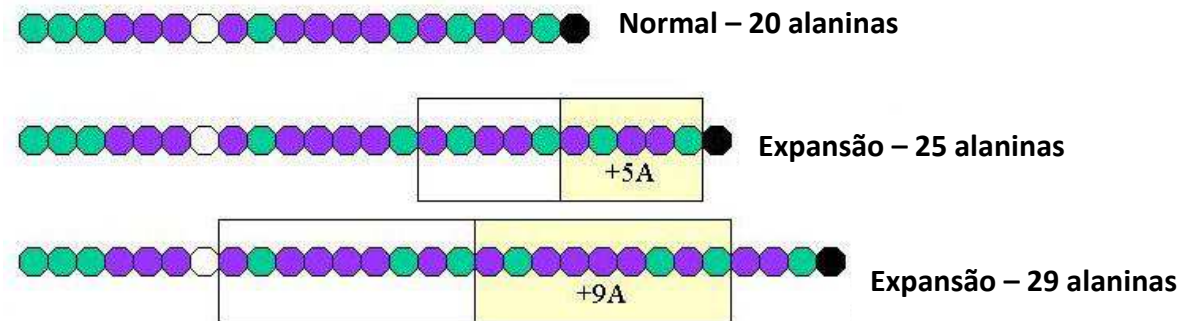
7. CHS e Genética

ESTÁ DISPONÍVEL ALGUM TESTE GENÉTICO?

Existe desde 2003 e um teste genético para o diagnóstico de CCHS. A análise detecta uma anormalidade em todas as células do organismo, o que nunca acontece nos indivíduos que não sejam afectados. Há 23 pares de cromossomas (o material genético de cada célula), e o teste descobre a anomalia (mutação) no cromossoma número 4. A parte do cromossoma onde existe a mutação genética denomina-se *PHOX2B*.

O QUE É QUE O TESTE GENÉTICO DETECTA?

A mutação mais vulgar, que se encontra em 90% dos pacientes, consiste em uma sequência mais longa de alaninas, que é um dos aminoácidos, elementos fundamentais da espiral do ADN. O número de alaninas passa de 20 (normal) para entre 24 e 39 em um elemento do par de cromossomas. Chama-se a isto "mutação repetitiva da polialanina", polyalanine repeat mutation em inglês (PARM). Esta produz pares de cromossomas com 20/24 a 20/39 alaninas (quando o genótipo normal é 20/20).



Há outras mutações que se encontram em menos de 10% dos pacientes, que são designadas como alterações de troca de sentido (missense), sem sentido (nonsense) ou de deslocamento (frame) do gene.

O TIPO DE MUTAÇÃO PODE PROGNOSTICAR COMO O PACIENTE SERÁ AFECTADO?

Parece haver relação entre alguns aspectos da apresentação clínica e o tipo de mutação, nomeadamente: 1) riscos de desenvolvimento de tumores das células nervosas, como neuroblastomas ou neuromas dos gânglios; 2) riscos de doença de Hirschsprung; 3) a gravidade da hipoventilação e a probabilidade de ser necessária ventilação mecânica permanente; e 4) a presença de perturbação do ritmo cardíaco, causa possível de morte súbita.

Por exemplo, os pacientes com genótipo 20/25 têm pouca probabilidade de necessitar de ventilação permanente, enquanto os indivíduos portadores de mutações mais longas sofrem de hipoventilação grave mesmo durante a vigília.

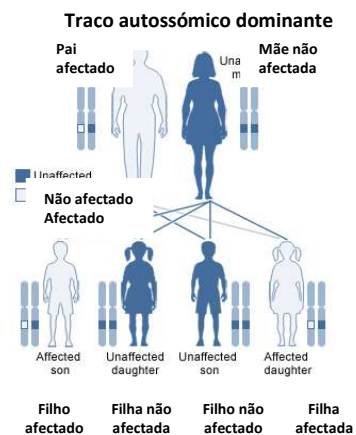
A presença de outros tipos de mutações (não PARM) pode ser associada a formas mais graves de CCHS, sendo detectados mais vulgarmente a doença de Hirschsprung (com amplo comprometimento dos intestinos) e os tumores da crista neural).

EM QUE MAIS É QUE O TESTE GENÉTICO É ÚTIL?

A detecção da mutação PHOX2B permite também a identificação de pais assintomáticos portadores da mutação, com risco mais elevado de reincidência em gestações posteriores, ou de adultos com hipoventilação ligeira que não tenham antes sido observados ou diagnosticados.

E QUANTO AO DIAGNÓSTICO DURANTE A GRAVIDEZ?

É possível efectuar o teste genético do feto durante a gestação para se obter um diagnóstico pré-natal. Cada indivíduo afectado tem 50% de probabilidades de transmitir a doença a cada filho que gere (herança autossómica dominante). Consequentemente, basta uma única mutação em um dos progenitores para causar a doença.



Hereditariedade da mutação do gene *PHOX2B*

OS PAIS SÃO PORTADORES DA MUTAÇÃO GENÉTICA?

Mais de 90% dos pais não são portadores da mutação genética. Pensa-se que esta ocorre espontaneamente em fase muito precoce da gestação, quando o embrião é inicialmente formado. Sabendo-se que 5 a 10% dos progenitores podem ser portadores do gene, é recomendado que sempre que se detecte a mutação genética em qualquer indivíduo afectado, se façam testes aos respectivos pais.

A maioria dos pais portadores da mutação não foram sujeitos a estudo para se saber se são afectados pela anormalidade genética. Há alguns que só são portadores da anomalia em algumas das células do corpo, fenómeno conhecido por mosaicismo (presença em um organismo de tecidos de dois ou mais tipos genéticos).

QUEM MAIS NECESSITA DE TESTES GENÉTICOS?

Actualmente, só os pais de indivíduos afectados ou *PHOX2B*-positivos têm de ser sujeitos a testes. Os pais e os jovens afectados devem ser alvo de aconselhamento genético para se determinar quem mais deve ser submetido a despistes de *PHOX2B*.

O QUE É QUE O TESTE GENÉTICO IMPLICA?

Para se efectuar uma análise do gene *PHOX2B* é necessário o envio de uma amostra de sangue para um dos laboratórios genéticos especializados existentes na Europa (ligação para o mapa). Os testes genéticos devem ser efectuados com os médicos que os receitem, de forma a serem prestadas todas as informações clínicas.

O TESTE GENÉTICO PODE IDENTIFICAR PACIENTES NO FINAL DA INFÂNCIA OU NA IDADE ADULTA?

Com a introdução dos testes genéticos, foi possível diagnosticar alguns pacientes adultos com hipoventilação resultante de CCHS.

Descobriu-se que alguns adultos com hipoventilação crónica ou de início tardio possuíam mutação *PHOX2B*. Além disso, também se detectou que alguns adultos com apneia do sono obstrutiva ou reacções exacerbadas à anestesia tinham mutações *PHOX2B*. A mutação mais vulgarmente comunicada para esses pacientes é a expansão (mais curta) das alaninas, com o genótipo 20/25. A forma ligeira da afecção associada a esta mutação explica porque é que a doença só se manifesta na idade adulta ou permanece indetectada até lá. Por vezes há eventos catalisadores como o uso de medicamentos sedativos ou dificuldade respiratória aguda que despoletam o aparecimento da hipoventilação.

OS TESTES GENÉTICOS SÃO SEMPRE POSITIVOS?

O estudo de *PHOX2B* pode ser negativo em pacientes com suspeita de CHS. Nestes casos, o diagnóstico pode ser inconclusivo e há necessidade de procurar outras explicações.

Não há actualmente disponível qualquer teste genético para o diagnóstico de ROHHAD. Os pacientes com ROHHAD não apresentam anomalias *PHOX2B*.

8. CHS e Suporte Ventilatório

PORQUE É QUE É NECESSÁRIO SUPORTE VENTILATÓRIO?

Os pacientes com CHS não conseguem respirar espontaneamente durante o sono e por vezes também em vigília (acordados). A CHS não desaparece espontaneamente, não responde a estimulantes farmacológicos e não melhora com o avanço da idade. Por isso, a respiração dos pacientes de CHS tem de ser apoiada **por um dispositivo de respiração assistida**. Não há uma estratégia de ventilação de primeira escolha - o modo da ventilação tem de ser escolhido de acordo ***com a idade, a gravidade da doença, as preferências dos pais e a experiência do centro especializado***.

QUE TIPOS DE SUPORTE VENTILATÓRIO SE ENCONTRAM DISPONÍVEIS?

Há quatro tipos de suporte respiratório actualmente disponíveis.

- **Ventilação através de traqueostomia.** O método mais vulgar de se ministrar ventilação mecânica, especialmente nos bebés e crianças mais novas, consiste numa traqueostomia, que é uma incisão cirúrgica da traqueia. Nela é inserido um tubo que fica ligado ao ventilador através de um sistema especial.
- **Ventilação por Máscara – também chamada Ventilação Não Invasiva.** O apoio à respiração ministrado por um ventilador é ministrado através de cânula nasal ou de máscara nasal ou facial.
- **Estimulação do Diafragma (DP).** A DP necessita de uma intervenção cirúrgica em que se colocam dois eléctrodos dentro do peito, nos nervos frénicos, e dois receptores rádio sob a pele. Cada estimulação eléctrica dos nervos frénicos resulta na contracção do maior e mais importante músculo da respiração, que é o diafragma, provocando inspiração. Quando o transmissor externo suspende o envio de sinais, há um relaxamento do diafragma e inicia-se a expiração por via passiva. Foram descritos novos procedimentos de estimulação directa do diafragma, que são usados num número restrito de pacientes.

- **Ventilação por Pressão Negativa (NPV).** Há três formas de se provocar uma pressão negativa para se efectuar a respiração: o Colete ou "Pulmão de Aço" (couraça), a Funda e o cateter pulmonar. Para todos estes três tipos de NPV, é ministrada pressão negativa ao tórax e abdómen para causar inspiração, uma vez que essa pressão negativa provoca a sucção de ar para os pulmões.

QUAIS SÃO OS RISCOS MAIS COMUNS COM DIFERENTES SUPORTES VENTILATÓRIOS?

- **Infecções:** o tubo da traqueostomia pode induzir infecções bacterianas e virais que podem propagar-se aos pulmões. Consequentemente, o aumento das secreções pode bloquear as vias respiratórias ou resultar em pneumonia. **Portanto**, as crianças com traqueostomia devem estar sujeitas a supervisão regular. Também podem ocorrer infecções com a estimulação dos nervos frénicos e NIV.
- **Fugas:** É fundamental um adequado suporte ventilatório para a manutenção de um estado de saúde optimizado nas crianças que dele dependam. Por isso, as fugas em torno da máscara devem ser reduzidas ao mínimo, equipando-se os clientes com máscaras ou cânulas bem adaptadas. É igualmente inevitável, de forma similar, o uso de coletes ou fundas bem herméticos na ventilação por pressão negativa.
- **Avárias:** O suporte respiratório por DP pode ser afectado por antenas ou fios entre o receptor e os eléctrodos quebrados ou deficientes ou por um mau funcionamento do estimulador em um dos lados do tórax
- **Oclusão das vias respiratórias:** pode ocorrer quando a respiração é gerada por pressão negativa ou estimulação dos nervos frénicos, sem traqueostomia.

COMO É QUE NOS SENTIMOS COM SUPORTE VENTILATÓRIO?

O suporte ventilatório em si não causa quaisquer dores, não perturbando portanto o sono. É importante uma configuração optimizada do ventilador para evitar faltas de sincronização entre o ritmo de respiração do paciente e as definições do ventilador. Recomenda-se a presença de uma pessoa acordada no quarto enquanto o paciente dorme, para poder resolver situações de alarme como tubos desligados, antenas quebradas ou fugas.

AS CRIANÇAS SÃO CAPAZES DE FALAR COM A TRAQUEOSTOMIA?

Durante a respiração espontânea, é possível colocar no tubo um adaptador especial, designado "válvula da fala", que lhes permite falar. Também é possível falar durante a ventilação mecânica

A FAMÍLIA PODE VIAJAR COM O VENTILADOR?

A maioria dos ventiladores actualmente disponíveis são portáteis e possuem bateria interna e externa.

9. VENTILAÇÃO POR TRAQUEOSTOMIA

O QUE É A TRAQUEOSTOMIA?

É um orifício de ligação aberto na parte da frente do pescoço e ligado directamente à faringe (traqueia) - o que se designa por estoma para a traqueia, e logo traqueostomia. É realizado por um cirurgião otorrinolaringologista sob anestesia geral, especificamente para permitir a ventilação assistida a longo prazo na CHS, e realiza-se também em outras situações clínicas em que a via respiratória é inadequada na traqueia ou acima dela, por exemplo na laringe (cordas vocais) ou na faringe (garganta).

QUAIS SÃO AS VANTAGENS DA VENTILAÇÃO POR TRAQUEOSTOMIA?

A ventilação por traqueostomia proporciona um fornecimento de ar eficaz quando a via respiratória acima do estoma está sujeita a colapsos ou estreitamentos. Na CHS, o cérebro não consegue enviar sinais satisfatórios para movimentar eficazmente os músculos da respiração, o que faz com que o ar que entra nos pulmões seja insuficiente. Esses sinais (impulsos) são também enviados para os músculos da garganta, que não consegue abrir tanto como nas pessoas normais. Embora isto possa ser resolvido injectando ar sob pressão nas vias respiratórias, como na ventilação por máscara, este processo nem sempre consegue ultrapassar os colapsos ou estreitamentos que nelas existam. Tal é especialmente o caso nos bebés muito jovens, em que as vias respiratórias têm menor volume.

QUANDO É QUE A TRAQUEOSTOMIA DEVE SER UMA POSSIBILIDADE?

Na maioria dos bebés com CHS, a traqueostomia deve ser considerada o método normal de suporte à respiração. Com efeito, na maioria dos bebés é necessária ventilação 24 horas por dia, ou no mínimo 12 horas quando ela tem de ser usada nos períodos de vigília ou quando os ciclos de sono-vigília ainda não se encontram consolidados. As crianças mais velhas também devem ser sujeitas a ventilação por traqueostomia quando necessitarem de ventilação por determinado período acordadas, ou quando a ventilação por máscara for considerada inadequada ou insegura, por exemplo quando as vias respiratórias superiores forem inadequadas para permitir uma ventilação eficaz. Na maioria dos casos, usam-se cânulas sem bainha. Alguns adultos com CHS podem usar ventilação por traqueostomia através de cânulas com bainha.

É PARA TODA A VIDA?

Até certa altura, a ventilação por traqueostomia foi considerada necessária para a vida - e em certos casos esse é ainda o caso, por exemplo no caso de existência de hipoventilação durante a vigília. No entanto, parte dos pacientes com traqueostomia podem agora retirá-la sempre que outros meios de ventilação se manifestem eficazes. A remoção definitiva da cânula de traqueostomia (decanulação) realiza-se quando o paciente é transferido para ventilação por máscara ou, em alguns casos, para estimulação dos nervos frénicos.

QUAL É O MEU ASPECTO APÓS A TRAQUEOSTOMIA?

As traqueostomias levam um tubo colocado dentro delas para assegurar que o estoma permanece aparente. As cânulas de traqueostomia necessitam de receber assistência regular, nomeadamente sucção, limpeza e serem mudadas. Tais procedimentos são ensinados aos pais, prestadores de cuidados de saúde e pacientes, sendo depois a sua aptidão para os realizar testada por terapeutas / assistentes qualificados. Após se confirmar que são capazes, os pais e prestadores de cuidados de saúde passam a efectuar a sucção e a mudança da cânula regularmente. Esta tem normalmente de ser trocada a intervalos regulares, dependendo da marca, da quantidade e do tipo das secreções e de outros factores clínicos.

QUAL É O EQUIPAMENTO DE QUE TEREI DE CUIDAR APÓS A TRAQUEOSTOMIA?

Todos os pacientes com traqueostomia necessitam de equipamentos para a sucção e para a mudança das cânulas. Para se assegurar a mobilidade, é preparado um estojo de traqueostomia com artigos específicos, nomeadamente cânulas de substituição de tamanho igual e inferior, cateteres de sucção, fórceps e dispositivo de sucção.

QUE ASSISTÊNCIA É NECESSÁRIA E QUANDO?

Os pacientes com CHS necessitam de prestadores de assistência que monitorizem e reajam às alterações nas necessidades de ventilação, tanto no caso da traqueostomia como em todos os outros modos. A duração e o tipo de cuidados necessários variam de acordo com muitos factores, nomeadamente a severidade da situação clínica, a estabilidade, a idade e as disponibilidades. Há algumas famílias onde só podem ser prestados ou disponibilizados cuidados mínimos – o que é pouco habitual, porque a maioria das famílias têm pelo menos prestadores de assistência durante a noite em alguns ou todos os dias da semana.

QUE PROBLEMAS PODEM OCORRER?

As cânulas de traqueostomia podem ficar entupidas ou cair e podem ser substituídas através do orifício de passagem errado e dificultar a sucção das secreções do seu interior. Podem aumentar a probabilidade de penetração de bactérias na traqueia ou nos pulmões, o que pode por vezes originar graves infecções como traqueítes, bronquites e pneumonias.

Inevitavelmente, a traqueostomia afecta a vocalização, sobretudo durante os períodos em que a ventilação seja constante. Não é claro se as cânulas de traqueostomia afectam a adequação do pulmão ou o desenvolvimento das vias respiratórias, embora isso dependa provavelmente mais da conformidade da ventilação. As cânulas de traqueostomia estão geralmente associadas a um aumento do risco de morte súbita.

COMO LIDAR COM ELES?

Uma boa assistência pode minimizar estes problemas. Os procedimentos de assistência, por exemplo, devem ser realizados como processos assépticos, pode ser necessário estar atento às alterações nas secreções obtidas por sucção, e a monitorização regular do sono, com oximetria de pulso e a utilização de válvula da fala são formas eficazes de se minimizarem os riscos.

É POSSÍVEL FALAR COM A TRAQUEOSTOMIA?

Quase todos os pacientes com traqueostomia aprendem a vocalizar e a falar, embora tal possa ocorrer tarde em comparação com outras crianças.

HÁ PROBLEMAS EM ENGOLIR OU DIFICULDADES PARA COMER?

Estes problemas podem surgir, sobretudo em bebés e crianças pequenas com CHS e traqueostomia, sendo por vezes superados pelo uso de uma gastrostomia – um estoma implantado no estômago através da parede abdominal.

E PARA NADAR?

Os pacientes com CHS e traqueostomia devem abster-se de nadar. Os outros indivíduos com CHS podem fazê-lo, mas devem ser desincentivados de nadar debaixo de água, uma vez que devido à diminuta sensação de asfixia, podem ser levados a permanecer por períodos perigosamente longos a conter a respiração

QUAIS SÃO OS VENTILADORES UTILIZADOS COM TRAQUEOSTOMIA?

Há vários dispositivos diferentes que são utilizados na ventilação por traqueostomia – cada país possui os seus próprios distribuidores de equipamento clínico, que fornecem ventiladores de empresas específicas. É por isso difícil ser-se normativo quanto a quais os aparelhos que devem ser utilizados em pacientes com CHS. É no entanto importante que o médico que receite e faça a gestão do ventilador tenha experiência em ventilação a longo prazo.

OCORREM FUGAS COM TRAQUEOSTOMIA?

Sim, há fugas com traqueostomia, mais vulgares em torno da cânula de traqueostomia e através da laringe e da garganta. Elas podem ajudar ao desenvolvimento de vocalizações e da fala. No entanto, as fugas excessivas podem prejudicar a adequação da ventilação. Portanto, as fugas podem ser benéficas ou prejudiciais, de acordo com a sua gravidade. O desenvolvimento progressivo de uma fuga ao longo de semanas ou meses pode constituir indicação de que é necessário um aumento do tamanho da cânula.

O QUE É QUE AS CRIANÇAS SENTEM COM TRAQUEOSTOMIA?

Não devem existir quaisquer dores associadas com a traqueostomia. No entanto, a maioria das crianças detesta a sucção, embora se trate de um procedimento necessário na sua assistência.

O QUE É QUE ACONTECE À TRAQUEOSTOMIA COM O CRESCIMENTO?

Há um aumento progressivo das fugas, sendo necessária a substituição da cânula por outra de tamanho superior.

QUE TIPOS DE TUBOS OU CÂNULAS DE TRAQUEOSTOMIA SÃO UTILIZADOS?

Há vários tipos diferentes de tubos de plástico que são usados. Devem normalmente ser seguidas as directivas do fabricante na mudança e na assistência às cânulas. São preferíveis as que são bem toleradas a longo prazo. Nos bebés e crianças são aconselháveis ***cânulas sem bainha***.

AS CÂNULAS DE TRAQUEOSTOMIA FICAM ABERTAS OU É NECESSÁRIA HUMIDADE, OU VÁLVULA DA FALA?

As cânulas de traqueostomia têm uma necessidade variável de humidade – que por vezes é fornecida apenas durante a ventilação. A humidade com aquecimento eléctrico é a mais eficaz, mas há dispositivos semelhantes a sofisticados filtros de papel que retêm a humidade do ar expirado e a introduzem no ar inspirado (aparelhos HME, ou humidity moisture exchange). Algumas crianças não necessitam de mais humidade suplementar.

As válvulas da fala são normalmente necessárias nos períodos não ventilados para permitirem vocalizações.

10. VENTILAÇÃO POR MÁSCARA (NASAL)

O QUE É A VENTILAÇÃO POR MÁSCARA?

A ventilação por máscara pode utilizar vários dispositivos de conexão (interfaces) diferentes, como máscara nasal, sonda nasal, capacete ou máscara facial (figura). Destina-se a assegurar a ventilação sem necessidade de traqueostomia. É por vezes chamada "ventilação não invasiva".

QUAIS SÃO AS VANTAGENS DA VENTILAÇÃO POR MÁSCARA?

- Não é necessária intervenção cirúrgica
- Não tem o potencial de afectar a fala e o desenvolvimento da linguagem
- Infecções respiratórias menos frequentes

QUANDO É QUE DEVE SER ENCARADA A POSSIBILIDADE DE VENTILAÇÃO POR MÁSCARA?

Alguns autores recomendam a ventilação por traqueostomia durante os primeiros anos de vida, enquanto outros defendem a ventilação não invasiva. Quando é necessária ventilação 24 horas por dia, é preferível a traqueostomia.

Mas quando a hipoventilação é menos severa, a ventilação não invasiva por máscara pode ser uma opção. A decisão dependerá, após consulta da família, do estado clínico e da experiência do médico.

Em alguns casos, a ventilação por máscara inicia-se muito precocemente. A alternância entre máscaras nasais e oro-nasais e, mais recentemente, a utilização de máscaras integrais podem minimizar as hipoplasias da face média. Para se reduzir o risco é importante que a máscara não fique demasiado apertada. As máscaras de silicone, feitas por medida, podem também ser úteis. Evitam-se sempre que possível as máscaras faciais nas crianças devido aos potenciais riscos de ventilação.



A ventilação por máscara constitui a primeira opção para os adultos que manifestem CHS.

HÁ VÁRIAS FORMAS OU TAMANHOS DE MÁSCARAS?

As máscaras surgem com várias formas, materiais e tamanhos, embora exista uma menor variedade nas que se destinam às crianças. Deve ser cuidadosamente escolhida a máscara que melhor se adapte e que permita a melhor ventilação.



QUAIS SÃO AS COMPLICAÇÕES?

- conjuntivites
- secura da boca
- distensão gástrica
- feridas cutâneas na face
- ventilação ineficaz devido ao deslocamento da máscara e/ou fugas de ar (especialmente em crianças que se mexem muito durante o sono).
O uso de um colar cervical flexível que fixe o tubo do ventilador pode reduzir as fugas e prevenir a dessaturação e/ou a hipoventilação.

- a hipoplasia da face média é uma grave complicação a longo prazo relacionada com a compressão que a máscara exerce sobre a face (ver figura).



Figura. Criança com CCHS com máscara nasal e três dias depois com máscara facial.

A máscara facial previne também as fugas de ar pela boca quando a pessoa dorme de boca aberta.

COMO É QUE SE DEVE TRATAR DO DISPOSITIVO DE INTERFACE?

Tanto as sondas como as máscaras têm de ser mudadas periodicamente para se confirmar que se encontram em bom estado e que o seu tamanho é adequado.

A máscara tem de ser mantida limpa, sendo lavada todos os dias.

A manutenção de contactos com os profissionais de saúde permitirá assegurar a melhor manutenção e utilização da máscara.

11. ESTIMULAÇÃO DO DIAFRAGMA

O QUE É QUE SIGNIFICA ESTIMULAÇÃO DO DIAFRAGMA?

Normalmente, o cérebro envia impulsos eléctricos (estímulos) através dos nervos frénicos para o diafragma, promovendo a contracção deste e logo o movimento respiratório.

Nos pacientes com CHS, o cérebro não é capaz de realizar esta acção adequadamente.

Há actualmente algumas técnicas, designadas Estimulação do Diafragma, que recorrem a dispositivos implantados que são capazes de enviar os estímulos eléctricos ao diafragma para que este se contraia.

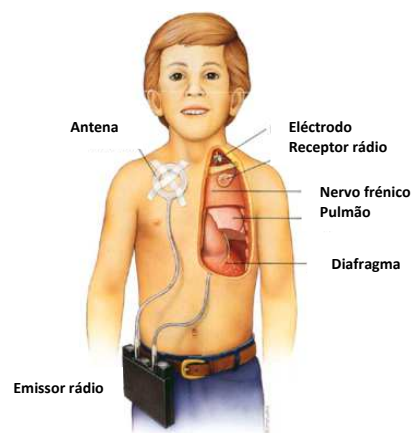
QUE TIPOS DE ESTIMULAÇÃO DO DIAFRAGMA SE ENCONTRAM DISPONÍVEIS?

Há duas formas de se fazer com que o diafragma receba a estimulação eléctrica proveniente do dispositivo implantado.

- **Estimulação Directa do Diafragma.** O aparelho implantado está ligado de forma directa ao diafragma, enviando portanto os estímulos eléctricos directamente para ele. Trata-se de uma técnica recentemente descrita, de que há pouca experiência.
- **Estimulação do Nervo Frénico.** O aparelho implantado envia os estímulos eléctricos para os nervos frénicos, que por sua vez estimulam o diafragma. Esta técnica tem sido usada há décadas com eficiência comprovada. Será detalhadamente analisada em seguida.

QUAIS SÃO OS COMPONENTES DO SISTEMA DE ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO?

O sistema de Estimulação do Nervo Frénico consiste em três peças externas (um transmissor a pilhas ligado a duas antenas, ver figura) e quatro implantes: dois receptores de rádio com implantação subcutânea em ambos os lados do tórax e dois eléctrodos suturados nos nervos frénicos dentro do tórax. Durante a estimulação activa, o transmissor gera uma sequência de sinais de frequência rádio que é convertida pelo receptor em impulsos eléctricos. A estimulação eléctrica dos nervos frénicos provoca a contracção do diafragma e a inspiração. Quando o transmissor externo suspende a geração de sinais, há um relaxamento do diafragma e inicia-se a expiração por via passiva. Nas crianças recomenda-se a estimulação bilateral simultânea dos nervos frénicos para se alcançar uma ventilação óptima.



O QUE É QUE É NECESSÁRIO ANTES DE SE PROCEDER AOS IMPLANTES?

Antes de se proceder à implantação cirúrgica, é necessário efectuar os seguintes procedimentos de diagnóstico: radiografia do tórax, traqueobroncoscopia, estimulação transcutânea do nervo frénico no pescoço e ultra-sonografia do diafragma para se assegurar que este funciona de forma normal, e finalmente um cuidadoso exame para se excluir a existência de doenças neuromusculares. Constituem contra-indicações para a estimulação do diafragma a doença pulmonar crónica grave, a estenose traqueobrônquica, a paralisia do diafragma e as miopatias. Há outra contra-indicação relativa, que é a idade inferior a um ano.

QUAIS SÃO AS VANTAGENS DA ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO?

As vantagens da estimulação do nervo frénico são mais pronunciadas em pacientes que necessitam de suporte ventilatório 24 horas por dia. Nestes pacientes gravemente afectados, o "pacemaker de respiração" permite que se libertem do ventilador mecânico ao longo do dia. Usam um sistema pequeno e facilmente transportável durante o dia, o que lhes permite ter mobilidade e participar em todas as actividades correntes. As crianças pequenas podem transportá-lo numa pequena mochila às costas

Durante a noite, devem continuar a recorrer à ventilação por pressão positiva. A estimulação por mais de 12 a 15 horas por dia não se recomenda, devido aos riscos de fadiga neuromuscular.

Os pacientes que necessitem apenas de suporte ventilatório enquanto dormem podem também beneficiar do dispositivo de estimulação mais pequeno, que lhes facilita a mobilidade nos tempos livres, em acampamentos com os colegas, etc.

É POSSÍVEL EFECTUAR A ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO SEM TRAQUEOSTOMIA?

É possível retirar a cânula da traqueia nas crianças maiores. Nos pacientes mais jovens – com menos de seis anos de idade – a estimulação combinada com a traqueostomia produz uma maior estabilidade do volume corrente (tidal), da saturação de oxigénio e do pCO₂ corrente final. O fecho da traqueostomia neste grupo mais jovem pode ser complicado por um elevado risco de colapso das vias respiratórias superiores durante o sono. Entre os 6 e os 12 anos é mais provável uma desabitação bem-sucedida da cânula traqueal, mas ela só deve ser tentada com uma monitorização e observação cuidadas em centros especializados.

QUAIS SÃO OS RISCOS RELACIONADOS COM O SISTEMA DE ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO?

A implantação do sistema de estimulação implica uma toracotomia bilateral (abertura das costelas), anestesia geral e tratamento pós-operatório, o que acarreta os riscos gerais inerentes a essas intervenções.

São possíveis avarias no pacemaker, em geral causadas pela elevação do limiar rítmico, que pode correr durante as infecções. É possível que ocorram muito raramente infecções em torno do sistema implantado.

QUAIS SÃO OS PROBLEMAS TÉCNICOS MAIS FREQUENTES DA ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO?

A antena externa pode quebrar-se no prazo de um ano, o que se revolve mudando de antena. Tem de haver sempre em casa um par de novas antenas sobressalentes.

Dez a quinze anos após a sua colocação, podem ocorrer deficiências nos implantes. Os mais frequentes são quebras ou defeitos de isolamento no condutor que vai do receptor ao eléctrodo. Neste caso há necessidade de nova operação, a executar em centro especializado.

O PACEMAKER DE ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO EXCLUI OU TEM INTERFERÊNCIA COM UM PACEMAKER CARDÍACO NO MESMO PACIENTE?

Alguns pacientes com CCHS podem necessitar de pacemaker cardíaco para além do frénico. Nestes casos, é importante implantar um pacemaker cardíaco bipolar, para evitar interferências com os eléctrodos monopolares dos nervos frénicos.

O QUE É QUE É ESSENCIAL PARA UM ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO BEM-SUCEDIDA?

O que é vital para uma estimulação eficaz é uma técnica cirúrgica altamente qualificada durante a implantação, e o estabelecimento cuidadoso dos parâmetros da estimulação. É por isso que a cirurgia e o pós-operatório devem ser efectuados exclusivamente em centros com experiência na estimulação do nervo frénico. Recomendam-se verificações anuais com internamento e avaliação dos parâmetros da estimulação.

Os pais, os prestadores de assistência e o próprio paciente devem receber formação quanto à forma de lidar com o sistema de estimulação. Eles podem alterar facilmente a frequência respiratória e o volume corrente, de acordo com as necessidades momentâneas do paciente.

O objectivo deve ser minimizar tensão da estimulação eléctrica sobre os nervos frénicos e assegurar simultaneamente uma ventilação optimizada.

12. TRANSIÇÕES DE TIPO DE SUPORTE VENTILATÓRIO

QUANDO SE DEVE FECHAR A TRAQUEOSTOMIA?

A transição da ventilação por traqueostomia para outros suportes ventilatórios só é geralmente realizada após as crianças alcançarem os 6 anos de idade, nas que necessitam de ventilação apenas durante o sono. No caso dos pacientes dependentes do ventilador 24 horas por dia, essa mudança pode ser prevista mais tarde (entre os 10 e os 12 anos), optando-se pela estimulação do nervo frénico em vigília e pela ventilação por máscara durante o sono.



COMO PASSAR DA VENTILAÇÃO POR TRAQUEOSTOMIA PARA A VENTILAÇÃO POR MÁSCARA?

Os pacientes CHS a quem é retirada a traqueostomia começam inevitavelmente outro tipo de suporte ventilatório, normalmente ventilação por máscara ou estimulação do diafragma, sendo já a ventilação por pressão negativa escassamente utilizada.

A ventilação por máscara constitui a primeira opção para muitos pacientes. No entanto, alguns pacientes de CHS que estão habituados à ventilação por traqueostomia acham desconfortável e difícil de iniciar o uso da máscara, podendo ter receio em retirar a cânula de traqueostomia. Neste sentido, pode ser previsto um período de treino, mantendo-se o tubo de traqueostomia instalado e desactivado. Pode-se posteriormente inserir uma cânula mais pequena e também desactivada, aumentando-se o espaço de respiração em torno dela. Após os pacientes serem avaliados durante o sono com a máscara de ventilação nasal e a cânula desactivada, podem ser enviados para casa em segurança. Após a criança se habituar à máscara e ser capaz de dormir toda a noite com ela, é efectuado um segundo estudo do sono. Se tanto as medidas respiratórias como neurológicas forem boas, a cânula pode ser removida. Normalmente o estoma fecha-se espontaneamente passados alguns dias ou semanas, mas por vezes é necessária cirurgia.

COMO PASSAR DA VENTILAÇÃO POR TRAQUEOSTOMIA PARA A ESTIMULAÇÃO DO NERVO FRÉNICO?

Tem sido sugerido recentemente que os pacientes podem passar da ventilação por traqueostomia para a estimulação do nervo frénico. Sabendo-se que esta não pode ser usada 24 horas por dia, tal mudança só é adequada para pacientes que necessitem exclusivamente de ventilação durante o sono. Quando os pacientes iniciam a utilização da estimulação do diafragma, são essenciais os passos seguintes antes de se poder remover a traqueostomia:

- a cânula de traqueostomia deve ser mantida durante os primeiros meses, conforme anteriormente descrito para a ventilação não invasiva;
- a ventilação com estimulação do diafragma é inicialmente estabelecida mantendo-se o tubo de traqueostomia aberto durante alguns meses;
- após a redução do tamanho da cânula, é efectuado um estudo do sono durante toda a noite com estimulação do diafragma e a traqueostomia desactivada: se os resultados apresentarem níveis normais na hemogasimetria, o tubo de traqueostomia pode ser retirado. Em todos esses casos, os pacientes têm de aprender a usar a ventilação não invasiva para a eventualidade de mau funcionamento do pacemaker, permitindo-lhes ter um suporte ventilatório de recurso até o dispositivo se substituído.

13. MONITORIZAÇÃO DOMICILIÁRIA

O QUE É A MONITORIZAÇÃO?

A monitorização é a observação contínua de medições das funções corporais, por exemplo da respiração e do ritmo cardíaco. Alguns dispositivos não se limitam a monitorizar, registam também os valores para estudo posterior. Na CHS, o tipo de monitorização normalmente utilizado é a oximetria de pulso (também chamada monitorização da saturação em oxigénio, SpO₂).

O QUE DEVE SER MONITORIZADO EM CASA DURANTE A VENTILAÇÃO ASSISTIDA (ATRAVÉS DE TRAQUEOSTOMIA OU DE MÁSCARA NASAL) E/OU A ESTIMULAÇÃO?

É obrigatória a monitorização da oxigenação (oximetria de pulso, SpO₂) durante o sono. Se possível, o pCO₂ final corrente ou transcutâneo deve também ser controlado, especialmente durante infecções respiratórias. Ambos os parâmetros devem manter-se dentro dos limites normais (SpO₂ acima de 90% e entre 30 e 45 pCO₂ mmHg), com um limite de alarme inferior para SpO₂ de 90% e limite de alarme superior para pCO₂ de 50 mm Hg.

Mas ainda mais importante que a monitorização técnica é a presença de um prestador de assistência (que pode ser enfermeiro, estudante de medicina ou uma pessoa altamente treinada de fora da esfera clínica) que possa ajudar em situações de alarme.

Nos pacientes que recorrem à estimulação durante o dia deve ser feito o controlo periódico de SpO₂ nos diferentes estados de actividade.

PORQUÊ MONITORIZAR OS NÍVEIS DE OXIGÉNIO?

O oxigénio é vital para o funcionamento do corpo. É recebido do ar que respiramos através dos pulmões e circula por todo o corpo na corrente sanguínea. A manutenção de níveis adequados de oxigenação do sangue (SpO₂) é essencial para a sobrevivência, o desenvolvimento adequado e a aprendizagem. Na CHS, a respiração é insuficiente para manter os níveis de oxigénio normais. A monitorização serve para indicar quais os níveis atingidos em qualquer momento.

Realiza-se com a utilização de dispositivos que podem controlar continuamente os níveis de oxigénio no sangue, sem retirar amostras sanguíneas. A monitorização do oxigénio demonstra a adequação da ventilação e alerta os prestadores de assistência no caso de ocorrência de

eventos com perigo de vida. O monitor emite um alarme audível que permite aos prestadores de assistência a tomada das medidas apropriadas para restaurar a ventilação e os níveis de oxigénio normais.

QUANDO É QUE SE MONITORIZA O OXIGÉNIO?

É recomendada a monitorização dos níveis de oxigénio durante a ventilação e sempre que a criança fique só e exista a probabilidade de vir a adormecer. Por vezes é efectuada monitorização durante em vigília, durante o dia. Compete ao médico tomar essa decisão.

COMO FUNCIONAM OS OXÍMETROS DE PULSO?

Os oxímetros de pulso usam a cor do sangue para detectar a quantidade de oxigénio que ele transporta. O sangue rico em oxigénio tem uma cor vermelha mais clara, enquanto o pobre em oxigénio é mais escuro. O sensor do oxímetro de pulso emite uma luz vermelha através da pele, que se transmite de forma variável a um outro sensor (sonda) de acordo com os níveis de oxigénio. A medição depende de haver uma pulsação correcta a atravessar o percurso da luz, o que normalmente se confirma na frente do oxímetro por uma onda ou barra luminosa oscilante.

QUAIS SÃO OS NÍVEIS NORMAIS DE OXIGÉNIO?

São os que são superiores a 95%.

QUANDO É QUE OS NÍVEIS REDUZIDOS DE OXIGÉNIO SÃO PERIGOSOS?

Podem existir picos de quebras do oxigénio nas pessoas sem CHS quando têm curtas pausas na respiração durante o sono. Esses não são normalmente prejudiciais. Está provado que quanto mais tempo os pacientes passarem com baixos níveis de oxigénio (<92%), maior é a probabilidade de haver efeitos no seu crescimento e na aprendizagem. Os limites exactos não podem ser facilmente definidos. Os limites inferiores de alarme na oximetria de pulso têm de ser decididos em conjunto com o médico.

O QUE É QUE PODE AFECTAR A MEDIÇÃO DOS NÍVEIS DE OXIGÉNIO?

A sonda pode não detectar pulso quando:

- há muito movimento
- o pé ou a mão estão demasiado frios
- a sonda está demasiado apertada ou demasiado solta
- há luzes muito brilhantes
- a sonda é demasiado usada ou está deslocada (o LED não se encontra em frente do sensor)

É necessária aprendizagem sobre como aplicar a sonda correctamente e como obter e ler medidas certas.

O QUE É QUE SE FAZ QUANDO O ALARME TOCA NO MONITOR?

Os monitores podem emitir alarmes verdadeiros, quando o nível de oxigénio é reduzido, mas também emitem falsos alarmes, que indicam que os níveis de oxigénio não estão a ser medidos correctamente. É importante aprender a distingui-los, por exemplo examinando se há uma detecção de pulso adequada.

Caso o alarme se deva a má detecção de pulso, deve-se verificar a sonda ou reinstalá-la. Se o alarme parar e os valores apresentados no monitor regressarem ao normal, isso significa que se tratava de um falso alarme.

Caso não existam certezas ou o paciente não pareça bem de qualquer forma, a resposta deve ser a que se toma quando o nível de oxigénio é verdadeiramente muito baixo. Confirmar se o peito se está a movimentar e se o paciente tem reacção. A ausência destes sintomas pode indicar problemas respiratórios ou paragem cardiorrespiratória: ver Urgências.

HÁ QUAISQUER RISCOS PROVENIENTES DA MONITORIZAÇÃO DO OXIGÉNIO?

É necessário saber tratar da pele para evitar lesões. As sondas demasiado apertadas podem afectar o fornecimento de sangue ou queimar a pele.

QUE MAIS PODE SER MONITORIZADO?

Outro sintoma de respiração inadequada é um nível elevado de dióxido de carbono (CO_2), o gás residual que normalmente é expirado. Quando a respiração é inadequada, o dióxido de carbono tende a acumular-se e a causar sonolência e posteriormente coma. Há duas formas de se medir o CO_2

- nelas se avalia o dióxido de carbono pelo ar expirado do nariz ou da traqueostomia (CO_2 corrente final), ou
- através de uma sonda aquecida colocada na pele (CO_2 transcutâneo)

Essas medições são normalmente realizadas aos pacientes no hospital ou durante estudos de sono. Há alguns pacientes que possuem monitores de dióxido de carbono próprios para utilização doméstica. Estes podem por vezes ser usados para orientar mudanças na configuração do ventilador.

Os oxímetros de pulso e também outros dispositivos medem ainda a frequência cardíaca. Há um largo intervalo de frequências cardíacas consideradas normais, que variam de acordo com a idade. Normalmente, os limites inferiores de alarme têm de ser decididos em conjunto com o médico.

Nos pacientes com CHS, a monitorização mínima exigível em casa é a oximetria de pulso. A monitorização deve ser realizada durante o sono e sempre que o paciente fique só.

14. ASSISTÊNCIA E CATAMNÉSIA

QUE TIPOS DE APOIO E ASSISTÊNCIA ESTÃO DISPONÍVEIS PARA CUIDAR DOS PACIENTES EM CASA?

Muitos pais conseguem cuidar dos filhos em casa, sós ou com o apoio de prestadores de assistência ou de enfermeiros comunitários que passam as noites no seu domicílio. A decisão de ter prestadores de assistência em casa depende das preferências dos pais, da gravidade do estado da criança e respectivos problemas associados e da facilidade de obtenção de financiamento para pagar os assistentes noturnos.

Os pacientes adultos com CHS beneficiam normalmente da presença de um parente, cônjuge ou amigo em casa, especialmente durante a noite.

QUAL É O EQUIPAMENTO QUE É NECESSÁRIO EM CASA?

Os pacientes podem necessitar de monitorização do oxigénio enquanto dormem e, quando são ainda muito jovens, ao adormecer, especialmente se forem deixados sós. Algumas famílias possuem também monitores do dióxido de carbono para ajudar a assegurar uma ventilação adequada, detectar se o paciente está a piorar e permitir ajustamentos nas configurações do ventilador. A maioria dos pacientes tem dois ventiladores e sistemas de fornecimento de energia de emergência. Apesar de todo este equipamento, ainda é possível as famílias partirem de férias para o estrangeiro, por exemplo.



Oxímetros de pulso e monitores de dióxido de carbono

O QUE É QUE ACONTECE ANTES DE O PACIENTE TER ALTA DO HOSPITAL PELA PRIMEIRA VEZ?

Para se poder cuidar de um paciente em casa, é necessário organizar vários domínios. É melhor que isso seja feito por um profissional de saúde especializado em conjunto com os donos da casa para se coordenar todos os serviços necessários. Antes da saída do hospital, tem de se concluir as actividades seguintes:

- encomenda e aquisição do equipamento
- instalação do oxigénio
- nomeação de prestadores de assistência adicionais
- formação dos pais, das famílias e dos prestadores de assistência em:
 - utilização do ventilador
 - utilização do equipamento de monitorização
 - assistência à traqueostomia (caso exista)
 - reanimação
- modificação dos alojamentos, se necessária
- transferência das responsabilidades de assistência para a equipa de cuidados comunitários / domiciliários
- candidatura aos apoios financeiros disponíveis
- estabelecimento de planos de resposta a urgências
- estabelecimento de planos para acompanhamento hospitalar e comunitário

Muitos destes pontos terão de ser revistos a intervalos regulares (por exemplo a cada x meses inicialmente, evoluindo para anualmente) e isso efectua-se melhor com a ajuda de um profissional de saúde especializado, como um especialista em enfermagem clínica ou o responsável por uma equipa de assistência social.

SERÁ NECESSÁRIO REGRESSAR AO HOSPITAL?

Sim, pelas seguintes razões:

- para urgências, consultar o capítulo separado
- para consultas regulares de acompanhamento – ver abaixo.

DE QUE ACOMPANHAMENTO REGULAR NECESSITAM OS PACIENTES COM CHS?

Os pacientes com CHS têm consultas regulares de acompanhamento para verificação de vários aspectos. ***O intervalo exacto de tempo para essas consultas terá de ser decidido entre a família e o médico.*** Serão necessárias as análises seguintes:

- avaliação da adequação da ventilação. ***O intervalo dependerá da idade, da gravidade da doença e do centro***
- verificação da adequação da máscara, traqueostomia ou estimulação do nervo frénico
- determinação da existência ou não de problemas respiratórios importantes, como infecções no tórax (que indicam ventilação inadequada ou outros problemas pulmonares)
- verificação do crescimento e da aprendizagem
- despiste de quaisquer problemas associados e
- confirmação se todas as necessidades de assistência se encontram correspondidas.

Este último aspecto pode frequentemente ser facilitado com a existência de um coordenador local de assistência a supervisionar os cuidados prestados, e com reuniões multidisciplinares regulares para revisão do pacote de assistência organizado para a família.

QUAIS SÃO OS PROFISSIONAIS QUE ESTARÃO ENVOLVIDOS JUNTAMENTE COM A FAMÍLIA?

- Especialista para análise do CCHS (que pode pertencer a uma das duas categorias seguintes)
- Especialista para cuidar da ventilação, por exemplo otorrinolaringologista, anestesista ou médico de cuidados intensivos
- Médico ou Pediatra nas crianças para cuidar do desenvolvimento e lidar com eventuais problemas neurológicos

- Técnicos de estudo do sono
- Especialista em enfermagem para coordenar a assistência
- Terapeutas, como fisioterapeutas e terapeutas da fala e da linguagem (SALT)
- Técnicos / serviços de assistência social para auxiliar nos cuidados domiciliários e no apoio financeiro
- Psicólogo / orientadores

15. VIDA QUOTIDIANA

O QUE É QUE AS PESSOAS COM CHS TÊM DE TRAZER CONSIGO?

A maioria das crianças e dos adultos que necessitam de ventilação apenas durante a noite não precisa de se fazer acompanhar de quaisquer equipamentos durante o dia, salvo os necessários para cuidar da traqueostomia - sucção e cânula sobressalente de emergência. Nos bebês e crianças pequenas que ainda dormem sestas durante o dia e para quem necessite de ventilação durante o dia, o paciente deve fazer-se acompanhar do seu ventilador, tubagem (e máscara facial quando aplicável) e de um saco auto-insuflável. Se estiver a ser utilizado, também será necessário o equipamento de monitorização do paciente, por exemplo o oxímetro de pulso.

Sugere-se aos pacientes que tragam consigo um cartão de "identificação de doença", um "passaporte do paciente" ou uma lista de contactos de urgência, ou ainda que sejam portadores de uma pulseira de alerta clínico para casos de emergência.

HÁ MEIOS DE TRANSPORTE MAIS E MENOS SEGUROS PARA PESSOAS COM CHS?

Os indivíduos com CHS podem viajar usando qualquer meio. No entanto, são necessários alguns preparativos antes de empreenderem voos de longo curso, incluindo um contacto com a companhia aérea se houver probabilidade de ser necessária ventilação. A maioria das crianças e adultos têm níveis inferiores de oxigénio durante os voos de companhias comerciais, e não é diferente para as pessoas com CHS. Não se sabe de certeza se será necessário oxigénio para os portadores de CHS, mas pode ser aplicada oximetria de pulso durante o voo e, se estiver planeado, começar-se a ventilação se houver uma quebra de SpO₂, por exemplo a partir de 90%.

AS CRIANÇAS COM CHS NECESSITAM DE APOIO ESPECIAL NA ESCOLA?

Há uma maior probabilidade de haver necessidades de educação especial nos indivíduos com CHS. Essas necessidades devem ser avaliadas antes do início da frequência da escola a tempo inteiro e depois disso a intervalos regulares. As crianças não devem ser discriminadas por terem necessidades especiais, como por exemplo dislexia ou dificuldades de concentração.

Todo o pessoal da escola que entre em contacto com crianças com CHS deve ser informado sobre a doença, especialmente em relação a urgências que impliquem desobstrução das vias respiratórias ou respiração assistida, como reduções do nível de consciência. Pode ser necessário pessoal suplementar ou formação para o existente no caso de crianças mais novas com traqueostomias.

OS PACIENTES COM CHS PODEM PRATICAR DESPORTO?

As pessoas com CHS devem evitar a natação subaquática, porque se podem produzir níveis de oxigénio altamente reduzidos que sejam suficientes para originar perdas de consciência, sem que exista consciência desse facto. Devem ser sujeitas a supervisão apertada durante a natação por um prestador de assistência ao corrente da sua doença e dos riscos de baixos níveis de oxigénio e de alterações de consciência.

Alguns pacientes com CHS, e especificamente todos os que sejam sintomáticos, podem necessitar de avaliação especial da sua tolerância ao exercício para determinar quais as actividades em que podem participar.

HÁ OUTRAS MEDIDAS QUE TENHAM DE SER TOMADAS PARA PACIENTES COM CHS?

Os pacientes com CHS sujeitam-se a riscos particulares quando sofrem infecções do tracto respiratório inferior, porque elas podem afectar o drive (impulso) respiratório e reduzir os níveis de oxigénio. A exposição ao fumo de tabaco está estreitamente relacionada com o aumento da frequência das infecções respiratórias, pelo que são aconselháveis medidas para eliminar o fumo nas proximidades das crianças com CHS.

OS PACIENTES COM CHS PODEM TOMAR MEDICAMENTOS DA FORMA NORMAL?

Devem ser evitados medicamentos com efeito "sedativo", uma vez que podem prejudicar ainda mais a respiração. Em qualquer caso, deve ser prevista e planeada ventilação assistida. O álcool representa em particular um perigo, devido ao uso social desse sedativo.

16. CONQUISTAR A AUTONOMIA

OS PACIENTES COM CHS NECESSITAM DE TER ALGUÉM POR PERTO ENQUANTO DORMEM?

Os pacientes com CHS necessitam de qualquer sistema através do qual se possa manipular a configuração da sua posição durante o sono, vias respiratórias ou ventilador em caso de alarme que seja emitido pelo oxímetro de pulso ou pelo ventilador. Tal sistema necessita de poder alertar o prestador de assistência, o progenitor ou o cônjuge, ou de fazer com que o paciente acorde. A proximidade do prestador de assistência, progenitor ou cônjuge devem depender da planta da habitação e também da utilização de vigilância electrónica, intercomunicadores ou monitores.

OS PACIENTES COM CHS PODEM CONDUZIR AUTOMÓVEIS?

Não há razões pelas quais os pacientes com CHS não possam conduzir.

OS PACIENTES COM CHS PODEM TRABALHAR?

Os indivíduos com CHS podem começar a trabalhar e ter empregos remunerados, de acordo com as suas capacidades. Tal como com as crianças na escola, a entidade empregadora deve ser informada sobre o seu estado clínico, de forma a poderem ser tomadas as medidas necessárias em caso de urgência.

OS PACIENTES COM CHS PODEM CONSUMIR BEBIDAS ALCOÓLICAS?

Há evidências de relacionamento entre o álcool e casos de morte súbita em doentes com CHS, pelo que o seu consumo deve ser parcimonioso, se não puder ser evitado.

O álcool é perigoso para os pacientes afectados por CHS, tendo sido comunicados óbitos no seio desta população com suspeitas do seu consumo: o risco é acrescido para os adolescentes, uma vez que bebem normalmente bebidas alcoólicas se terem a consciencialização necessária. Mesmo quantidades muito reduzidas podem provocar o sono e a paragem respiratória. Os amigos devem também estar ao corrente do diagnóstico de CHS e da necessidade de ventilação mecânica no caso de o doente adormecer, para poderem socorrê-lo. É muito importante que os pacientes afectados por CHS evitem sempre a absorção de álcool.

OS PACIENTES COM CHS PODEM FUMAR?

Qualquer tipo de fumo é desaconselhável na CHS e em qualquer doença que afecte a respiração e os pulmões.

OS PACIENTES COM CHS PODEM TER RELAÇÕES SEXUAIS?

Sim, tal como engravidar e ter filhos.

OS PACIENTES COM CHS PODEM TER FILHOS?

Sim, embora normalmente devam consultar um médico especialista em genética antes da gravidez, para se informarem dos riscos de o futuro bebé vir a ter CHS. Enquanto grávidas, as mulheres com CHS devem estar sujeitas a uma monitorização mais apertada do seu estado.

17. ANESTESIA, MEDICAMENTOS E VACINAS

É POSSÍVEL EFECTUAR ANESTESIA GERAL EM PACIENTES COM CHS?

Sim, os pacientes com CHS podem ser sujeitos a anestesia geral ou local. É necessária supervisão específica por parte do anestesista no sentido de se preparar a assistência antes, durante e após a intervenção. É especialmente importante monitorizar a adequação da respiração antes e após a anestesia.



É POSSÍVEL EFECTUAR ANESTESIA LOCAL EM PACIENTES COM CHS?

A anestesia local pode ser efectuada normalmente, conforme habitual, em intervenções odontológicas e intervenções menores da área das urgências. O médico, dentista ou enfermeiro deve ser informado sobre a CHS para evitar a utilização de certas drogas anestésicas como o óxido nitroso (protóxido de nitrogénio ou "gás do riso", um gás anestésicante) ou sedativos.

HÁ QUAISQUER DROGAS QUE TENHAM DE SER EVITADAS?

A literatura clínica relaciona eventos perniciosos graves com a utilização de propofol em actos anestésicos com pacientes de CHS. O propofol é um anestésico intravenoso normalmente utilizado em teatro operatório. Pode causar problemas no ritmo cardíaco, causando nomeadamente o seu abrandamento excessivo, pelo que deve ser evitado.

HÁ ANÁLISES ESPECÍFICAS QUE TENHAM DE SER EFECTUADAS ANTES DA ANESTESIA?

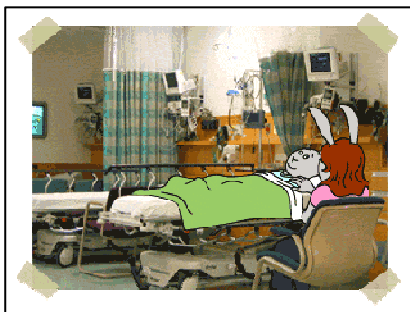
Os pacientes com CHS devem ser sujeitos a todos os procedimentos necessários para outros pacientes, incluindo uma avaliação pré-anestesia

detalhada. Tal deve permitir ao anestesista o esclarecimento do método e das configuração da ventilação mecânica a utilizar e o tipo de cânula de traqueostomia ou de máscara que deve ser escolhido. O anestesista deve também detectar se há outros aspectos do sistema neurovegetativo que possam constituir problema, nomeadamente o ritmo cardíaco, a tensão arterial, a circulação e a temperatura corporal. Pode ser necessária a realização de electrocardiograma ou registo ECG por 48 a 72 horas (Holter) no sentido de se detectar perturbações no ritmo cardíaco.

É NECESSÁRIO ESCOLHER HOSPITAIS ESPECÍFICOS PARA ANESTESIA EM PACIENTES COM CHS?

A anestesia geral (em que o paciente é colocado inconsciente) deve ser efectuada por cirurgiões e anestesistas habituados a lidar com as afecções mais complexas no controlo da respiração e no sistema neurovegetativo. Além disso, é essencial que exista uma sala de recobro onde o paciente possa ser estreitamente monitorizado enquanto acorda gradualmente da anestesia. Durante esse período, o paciente pode voltar a usar o seu tipo habitual de ventilação mecânica e cessar essa utilização só depois de estar totalmente acordado. É preferível escolher um hospital que já esteja habituado a tratar pacientes com CHS.

QUE TIPO DE ASSISTÊNCIA DEVE SER PREVISTO PARA O PERÍODO PÓS-OPERATÓRIO / ANESTESIA?



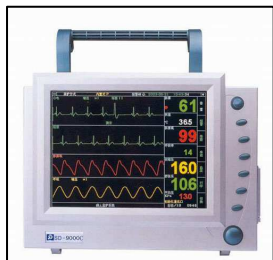
Após uma anestesia, os pacientes afectados com CHS devem ser monitorizados em sala de recobro com oximetria de pulso (saturação de oxigénio ou SpO₂) e electrocardiograma (ECG – ritmo cardíaco). Devem ser feitas observações regulares do SpO₂, ritmo cardíaco, frequência respiratória, tensão arterial, temperatura corporal e glicemia (açúcar no sangue). Se possível, os níveis de dióxido de carbono (CO₂) devem também ser monitorizados. Compete ao anestesista decidir a duração da observação antes de dar alta ao paciente da sala de recobro. Esta pode prolongar-se por algumas horas – períodos mais longos implicam normalmente transferência para uma unidade de cuidados intensivos.

É POSSÍVEL UM PACIENTE RECEBER ALTA DO HOSPITAL NO MESMO DIA EM QUE SOFRA UMA INTERVENÇÃO COM ANESTESIA GERAL?

Embora isso seja possível se ele estiver totalmente consciente e se todas as observações tiverem sido constantemente normais, é preferível que o paciente seja observado no hospital durante pelo menos 24 horas.

QUE TIPO DE MONITORIZAÇÃO DEVE SER REALIZADO APÓS A MEDICAÇÃO PRÉ-ANESTÉSICA?

Medicação pré-anestésica são os medicamentos que são dados aos pacientes antes da cirurgia / anestesia. Nunca deve ser utilizada medicação sedativa, salvo se o paciente estiver integralmente ventilado. Se for dada medicação pré-anestésica, o paciente nunca pode ser deixado só. Deve haver um enfermeiro especializado ou anestesista sempre junto do doente e a monitorização de SpO2 e CO2 deve iniciar-se. Deve estar disponível o ventilador mecânico do próprio paciente, que deve ser iniciado caso os valores de oxigénio e dióxido de carbono comecem a sair do normal.



E DURANTE A ANESTESIA GERAL?

Deve estar sempre disponível alguma monitorização específica para os pacientes com CHS, incluindo: SpO2 (saturações em oxímetro de pulso), ritmo cardíaco e ECG (electrocardiograma), CO₂ (corrente final ou transcutâneo), pressão arterial sistémica não invasiva (tensiómetro), e temperatura corporal (T°). É necessária monitorização adicional para intervenções mais invasivas ou complexas.

E APÓS A ANESTESIA GERAL?

Toda a monitorização deve ser utilizada durante o período de recobro, até o paciente se encontrar plenamente consciente ou regressar à sua ventilação normal. A necessidade de ventilação suplementar depende do estado do paciente e da natureza da intervenção, devendo ser decidida pelo anestesista.

É POSSÍVEL USAR O VENTILADOR DO PRÓPRIO PACIENTE DURANTE A MEDICAÇÃO PRÉ-ANESTÉSICA E O RECOBRO DE UMA ANESTESIA GERAL?

É normalmente pedido aos pacientes com CHS que se façam acompanhar do seu equipamento para o poder ter disponível. É possível que, durante a transição da anestesia para o recobro completo, o equipamento utilizado em casa possa ser útil e até necessário. Durante a operação / intervenção é utilizado um tipo diferente de ventilador.

É POSSÍVEL A CÂNULA DE TRAQUEOSTOMIA SER TROCADA DURANTE A INTERVENÇÃO?

É frequente as cânulas de traqueostomia sem bainha não se adaptarem correctamente e tornarem a ventilação mecânica mais problemática

durante as anestесias gerais. O anestесista pode nesse caso ter de mudar a cъnula, usando outra com bainha ao longo da intervençъo. A cъnula sem bainha pode voltar a ser inserida quando o paciente acordar.

HА PROBLEMAS EM TOMAR MEDICAMENTOS?

Nъo devem geralmente ser usados medicamento sedativos com CHS, salvo se especificamente receitados por mеdico com experiъncia no tratamento da doençа e com monitorizaçъo, havendo a possibilidade de se iniciar a ventilaçъo. A maioria dos outros medicamentos de uso corrente em criançас podem ser tomados, mas, em caso de dъvida, deve ser consultado o mеdico especialista em CHS.

AS CRIANÇAS DEVEM RECEBER AS VACINAS HABITUAIS? HА OUTRAS QUE SEJAM NECESSАRIAS?

Sim – todas as vacinas habituais devem ser ministradas. Hа outras que podem ser aplicadas, por exemplo a vacina anual contra a gripe, que ajuda a reduzir o risco de infecçъes respiratъrias por influenza, e a vacina pneumocъcica polisacarъdica, que ajuda a proteger contra certos tipos de pneumonias bacterianas (por pneumococos).

O palivizumab э uma sequъncia de injeçъes mensais de anticorpos contra o vъrus respiratъrio sincicial (RSV, ou VRS em portuguъs), responsъvel por infecçъes torъcicas nos primeiros dois anos de vida que podem ser graves em criançас que recebam ventilaçъo de longa duraçъo. Deve ser previsto nas criançас sob ventilaçъo a longo prazo e que tenham idade inferior a 24 meses no inъcio da estaçъo do VRS.

18. URGÊNCIAS – DETECÇÃO E RESPOSTA

QUE TIPOS DE EMERGÊNCIA PODEM SURTIR?

Os pacientes com CHS têm riscos acrescidos em relação aos outros quanto a vários tipos de situações de urgência, devido à doença e aos tratamentos de que necessitam. A consciencialização desses riscos e uma ventilação eficaz reduzem a probabilidade dessas situações. A detecção precoce de degradação pode reduzir o surgimento de danos.

Os riscos principais são os problemas respiratórios e a paragem cardiorrespiratória devido a:

- afecções das vias respiratórias ou relacionadas com a traqueostomia
- episódios de desmaio ou colapso (síncope)
- episódios de retenção da respiração (crianças pequenas)
- crises convulsivas
- falhas no equipamento, como interrupções do fornecimento de electricidade ou deficiências técnicas no ventilador

COMO SE RECONHECEM OS PROBLEMAS NA RESPIRAÇÃO?

Tendo em conta que a respiração é uma função vital e também que é o principal problema para os pacientes com CHS, é especialmente importante haver consciência de como se detectam os problemas respiratórios.

Nas pessoas **sem** CHS, as dificuldades respiratórias sentem-se como desconforto ao respirar, aperto no peito ou falta de fôlego (ver figura)



A retracção da parede torácica pode nem sempre manifestar-se nos pacientes com CHS

Na CHS, estas sensações podem não se manifestar, ou só aparecer numa fase tardia da doença. Por isso, não é possível confiar nesses **sintomas**. Da mesma forma, os profissionais de saúde não podem basear-se nos **indicadores** de insuficiência respiratória como respiração rápida (taquipneia), retracção da parede torácica, ruídos respiratórios estranhos e utilização de músculos adicionais na respiração.

Na CHS, os indicadores mais úteis de problemas respiratórios são:

- palidez ou pele acinzentada ou azulada
- transpiração
- cansaço excessivo
- quaisquer sensações estranhas ao respirar
- quebra dos níveis de oxigénio no sangue
- aumento dos níveis de dióxido de carbono

É importante haver disponível um oxímetro de pulso (monitorização da saturação - SpO2 normal = 95 a 100%) ± monitor do dióxido de carbono para utilização no caso de qualquer doença respiratória (mesmo constipações) ou de eventuais sintomas respiratórios.

COMO SE LIDA COM OS PROBLEMAS NA RESPIRAÇÃO?

Se um paciente com CHS manifestar os sintomas acima ou valores anormais de oxigénio ou dióxido de carbono, é necessário cumprir o plano de assistência de urgência que tenha sido fornecido ou contactar o médico assistente.



É arriscado fornecer oxigénio suplementar a um paciente com CHS que esteja a respirar autonomamente sem lhe proporcionar ventilação assistida, porque isso não trata a insuficiência respiratória (como se comprova pelo aumento dos níveis de dióxido de carbono). De facto, o fornecimento de oxigénio apenas pode dificultar ainda mais a respiração, fazendo com que os níveis de dióxido de carbono subam ainda mais e conduzindo ao coma. Caso se forneça oxigénio, deve ser sempre ministrada ventilação eficaz, monitorizando-se os níveis de dióxido de carbono.

Se a pessoa tiver deixado de respirar ou não apresentar sinais de vida, é necessário executar reanimação cardiorrespiratória (também conhecida por suporte básico de vida ou respiração boca-a-boca) e chamar os serviços médicos de urgência. Os profissionais de saúde ensinam a executar a reanimação cardiorrespiratória, que deve ser praticada num manequim (boneco).

COMO TRATAR DE PROBLEMAS NA PASSAGEM DE AR (TRAQUEOSTOMIA)?

Quando uma pessoa tem uma traqueostomia, os profissionais de saúde ensinam como tratar dos problemas com ela, nomeadamente se ela se deslocar ou ficar bloqueada. Quando se possui traqueostomia, há alterações na reanimação cardiorrespiratória que são ensinadas pelos profissionais de saúde.

COMO TRATAR DE UM DESMAIO OU CONVULSÃO?



Embora estes episódios sejam mais comuns na CHS, são controlados inicialmente de forma semelhante à das outras pessoas. Além disso, é importante assegurar que a pessoa esteja a respirar adequadamente ou esteja ventilada. Os primeiros socorros normais envolvem deitar o indivíduo e afastar quaisquer perigos circundantes, desimpedindo simultaneamente as vias respiratórias, por exemplo usando a posição de recuperação.

Posição de recuperação

Se a respiração for inadequada, o que se verifica pela ausência ou redução de movimentos do peito ou pela cor azulada dos lábios língua e gengivas, deve ser ministrada ventilação assistida. Caso não exista um ventilador imediatamente disponível, deve usar-se outra forma de assegurar a ventilação, como:

- um saco auto-insuflável
- enchimentos dos pulmões boca-a-boca ou boca-a-traqueostomia

Tentar despertar a pessoa pode aumentar a ventilação.

Saco de reanimação auto-insuflável



COMO SE TRATA DE EPISÓDIOS DE CONTENÇÃO DA RESPIRAÇÃO?

Trata-se de situações vulgares nas crianças pequenas e sucedem normalmente na sequência de uma motivação desagradável, como dor, medo ou cólera. A maioria é de curta duração e não necessita de tratamento. No entanto, algumas crianças têm quebras no oxigénio que causam lábios azulados (cianose) ou abrandamento do ritmo cardíaco. Estes episódios podem causar perdas de consciência. Devem ser ministrados primeiros socorros simples, como evitar que o paciente se magoe em objectos que se encontrem na sua proximidade. Caso a respiração seja inadequada, deve-se proceder ao enchimento dos pulmões (como no suporte básico de vida ou ressuscitação cardiopulmonar - RCP/CPR).



Retenção da respiração azulada (cianótica) com arqueamento das costas

O QUE É QUE ACONTECE SE O EQUIPAMENTO FALHAR?

O equipamento necessita de ser assistido regularmente para se reduzirem as possibilidades de falhas inesperadas. Mesmo assim, é necessário que se esteja preparado para eventuais falhas, mesmo com a melhor assistência.

A maioria dos equipamentos utiliza electricidade da rede e, se esta falhar, cada dispositivo deve ter a possibilidade de funcionar com alimentação por bateria. Entre estes destacam-se:

- o ventilador
- o oxímetro de pulso (monitor de saturação)
- a sucção (para traqueostomia)

No caso de a bateria falhar, é importante haver qualquer forma mecânica de proceder a enchimentos dos pulmões ou à sucção. É indispensável um saco auto-insuflável.

As outras falhas dos equipamentos podem ser superadas mediante a existência de dispositivos sobressalentes ou de acesso a técnicos 24 horas por dia. O médico deve analisar esta questão com o paciente ou seus representantes.

Caso se receie que possam ocorrer outras situações de urgência, elas devem ser analisadas com o médico, uma vez que o melhor é a criança e os pais estarem preparados para essas ocorrências.

ALGUMAS ACÇÕES A TOMAR E A NÃO TOMAR

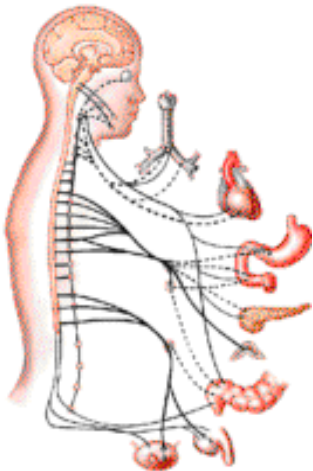
- ✓ Os indivíduos com CHS devem evitar medicamentos sedativos, inclusivamente na medicação pré-anestésica, salvo se estiver prevista ventilação.
- ✓ Os jovens e os adultos devem evitar a ingestão de álcool, uma vez que a sua utilização está associada a morte súbita.
- ✓ Estes indivíduos podem não se aperceber da falta de ar e da asfixia, pelo que devem ser sujeitos a supervisão apertada quando nadarem. São também aconselhados a não realizar natação subaquática.

19. A CHS E O CÉREBRO

PORQUE É QUE OS PACIENTES COM CHS PODEM APRESENTAR PROBLEMAS NEUROLÓGICOS?

A CHS é uma anomalia genética que surge em fase precoce da vida fetal e afecta o desenvolvimento do sistema neurovegetativo, ou sistema nervoso autónomo (ANS). O sistema neurovegetativo regula as funções corporais autónomas, como a respiração, a circulação, o ritmo cardíaco, a actividade dos intestinos, a temperatura do corpo, a transpiração, etc., encontrando-se estreitamente relacionado com a actividade cerebral.

A principal anomalia da CHS consiste numa redução da capacidade de resposta a alterações nos níveis de oxigénio e dióxido de carbono no sangue através da alteração da ventilação. As concentrações séricas de oxigénio podem cair, simultaneamente com o aumento das de dióxido de carbono, com efeitos perniciosos para o cérebro e para o coração. Algumas pessoas afectadas podem apresentar outros problemas que afectem o cérebro e o desenvolvimento e que não estejam directamente relacionados com episódios agudos de insuficiência respiratória, podendo constituir sequelas da afecção neurológica original associada à CHS.



O QUE SÃO CONVULSÕES?

As convulsões são sintomas de problemas cerebrais. Acontecem devido a actividade neuronal súbita, anormalmente excessiva ou síncrona, no cérebro.

COMO SE APRESENTAM?

As convulsões podem causar alterações involuntárias nas funções ou movimentação do corpo, nas sensações, no estado de consciência ou nos comportamentos. Estão frequentemente associadas a uma súbita e involuntária contracção de um grupo de músculos e a perdas de consciência.

Podem ser despoletadas por episódios agudos de insuficiência respiratória, mas podem ocorrer espontaneamente em alguns dos indivíduos afectados.

A ventilação e a oxigenação optimizadas dos pacientes de CHS reduzem a possibilidade de episódios de hipoxemia, embora, em casos de pessoas com as formas mais graves de CHS, exista a eventualidade de essas convulsões evoluírem para distúrbio convulsivo persistente, necessitando de profilaxia anticonvulsiva

DESENVOLVIMENTO NEUROCOGNITIVO NAS CRIANÇAS COM CHS

O MEU FILHO VAI-SE DESENVOLVER NORMALMENTE?

As crianças com CHS encontram-se normalmente na escala de aprendizagem mais lenta das capacidades de processamento mental, o que se conjuga com desempenho escolar medíocre e/ou funções intelectuais diminuídas. A função neuropsicológica parece estar relacionada com um bom suporte ventilatório e com a gravidade do CCHS.

A maioria das crianças com CHS frequenta as aulas normalmente em escolas normais. No entanto, alguns dos indivíduos afectados têm graves deficiências de aprendizagem, necessitando de integração em turmas de educação especial.

O MEU FILHO VAI CONSEGUIR UM FUNCIONAMENTO INTELECTUAL NORMAL?

A função intelectual normal parece encontrar-se associada ao diagnóstico precoce e a um suporte ventilatório otimizado.

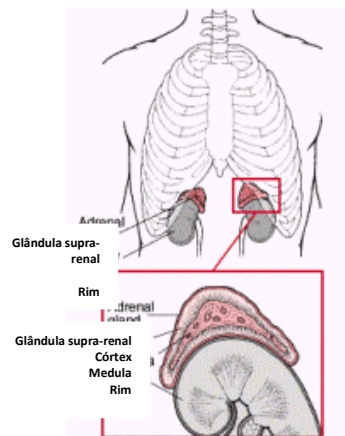
A existência de testes de capacidade intelectual regulares e exaustivos pode detectar o problema e permitir uma intervenção educativa activa que, juntamente com uma boa gestão dos aspectos respiratórios, possa assegurar um máximo de oportunidades para o desenvolvimento neurocognitivo da criança.

E QUANTO ÀS ETAPAS DO SEU DESENVOLVIMENTO MOTOR?

Há fortes possibilidades de a criança alcançar todos os marcos do seu desenvolvimento motor dentro dos prazos normais, mas muitos bebés com CHS apresentam reduzido tónus muscular e/ou atrasos importantes no desenvolvimento motor, necessitando de se sujeitar a diversos programas de neurofisioterapia.

E QUANTO AO APARECIMENTO DE TUMORES DA CRISTA NEURAL?

As células da crista neural são células migratórias e transitórias embrionárias que, durante o início do desenvolvimento fetal, dão origem a diferentes células do sistema neurovegetativo. Podem ocorrer frequentemente tumores com origem na crista neural em indivíduos com as formas mais severas de CHS. É possível que surjam de ambos os lados da coluna vertebral, mais vulgarmente no tórax, no abdómen ou nas glândulas supra-renais, logo acima dos rins.



Visão

Os pacientes com CHS apresentam frequentemente anormalidades oftalmológicas do foro da função de controlo nervoso do olho. Podem manifestar pupilas comprimidas e com fraca reacção à luminosidade. Podem também sofrer de vários tipos de estrabismo, e portanto de problemas de convergência ou de visão ao perto.

Audição

Alguns pacientes com CHS podem apresentar também problemas auditivos. Estes podem estar relacionados com deficits nos circuitos nervosos da audição, tanto a nível periférico como central. É importante o diagnóstico das deficiências da audição precocemente na evolução da doença para se permitir o desenvolvimento adequado da fala nas crianças com CHS, já de si prejudicado devido à necessidade de traqueostomia.

Muitos bebés com CHS têm dificuldade em engolir. Podem necessitar, para permitir a nutrição, da instalação de um tubo de gastrostomia no estômago. A gastrostomia pode normalmente ser removida em idade mais madura.

20. A CHS E O TUBO DIGESTIVO

PORQUE É QUE A CHS AFECTA O TUBO DIGESTIVO?

Porque a CHS afecta o sistema neurovegetativo, que controla funções orgânicas autónomas como a respiração, a circulação, o ritmo cardíaco, a actividade do tubo digestivo, a temperatura corporal e a transpiração. Portanto, são de esperar problemas no tubo digestivo, no coração e nos olhos. Podem também ocorrer frequentemente tumores.

QUAIS SÃO AS PERTURBAÇÕES MAIS COMUNS DO TUBO DIGESTIVO?

As perturbações mais comuns do sistema digestivo são a doença de Hirschsprung, o refluxo gastroesofágico, os transtornos da motilidade como a diarreia sem infecção e os problemas na deglutição.

O QUE É A DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG?

É possível, nos pacientes com CCHS, que a doença de Hirschsprung surja associada a esta. Trata-se de uma perturbação do sistema digestivo, também chamada megacólon agangliónico congénito, que é causada por deficiência nos nervos intestinais. A extensão afectada nos intestinos é variável.

As suas manifestações clínicas podem apresentar-se como um atraso na eliminação do mecónio (primeiras fezes) no recém-nascido, distensão do abdómen ou diferentes graus de obstipação (prisão de ventre). Quando é mais grave, surge como obstrução intestinal.

O tratamento da doença de Hirschsprung consiste na remoção cirúrgica da parte do intestino afectada, juntando-se as secções cujo funcionamento é normal. Essa intervenção é normalmente efectuada durante a infância. Por vezes, os cirurgiões são forçados a realizar uma colostomia, o que significa que segmento do cólon é exteriorizado, sendo a reparação final efectuada em momento posterior.

O QUE É A DOENÇA DE REFLUXO GASTROESOFÁGICO?

A doença de refluxo gastroesofágico (GERD) nas crianças com CCHS deve-se a deficiência do esfíncter (válvula cárdia) inferior do esófago, um músculo em forma de anel que se aperta para impedir o regresso do conteúdo do estômago para o esófago. Se a barreira entre o esófago e o

estômago não for eficaz, há regurgitação dos ácidos gástricos e de outros conteúdos do estômago (refluxo). Isso vai permitir a inflamação do esôfago e da laringe (cordas vocais) pelo ácido, e até permitir a aspiração de alimentos pelos pulmões.

Os sintomas variam, incluindo vômitos repetidos ou manifestações respiratórias como tosse. As vítimas podem também sentir dor, azia ou sintomas de irritabilidade. O tratamento consiste em medicação para reduzir a produção de ácidos e, caso seja ineficaz, há a possibilidade de intervenção cirúrgica.

O QUE SÃO OS DISTÚRBIOS DA MOTILIDADE?

Algumas das crianças com CCHS sofrem de distúrbios de motilidade na ausência de doença de Hirschsprung. Normalmente, os alimentos são movimentados através do tracto digestivo através de contracções rítmicas (movimentos peristálticos).

Quando existem distúrbios da motilidade, essas contracções não se realizam de forma coordenada. Os sintomas podem ser, por exemplo, dificuldade em engolir, vômitos, náuseas, obstipação e diarreia. A maioria desses sintomas pode ser controlada através de medicação, alimentação especial e educação. Mas em alguns casos, nomeadamente se a criança for incapaz de engolir, é necessário o uso temporário de cânula de alimentação. A maioria das crianças aprende a engolir em idade mais madura.

21. A CHS E O CORAÇÃO

QUAIS SÃO OS PROBLEMAS CARDÍACOS MAIS VULGARES NA CCHS?

Os problemas cardíacos mais frequentes são as arritmias e a hipertensão pulmonar.

O QUE SÃO ARRITMIAS?

Arritmias são batimentos cardíacos irregulares. As arritmias mais habituais na CCHS são as **bradicardias**, em que o coração bate a um ritmo mais lento ou pode até parar durante alguns segundos. Tais anomalias podem ser assintomáticas, mas os pacientes podem ter episódios recorrentes de desmaio chamados **síncope** (perdas transitórias de consciência e tônus postural, com quebra e recuperação espontânea). Se essas pausas forem prolongadas podem originar paragem cardíaca ou até morte súbita.

COMO DIAGNOSTICAR ARRITMIAS?

As anormalidades no ritmo cardíaco podem ser monitorizadas através de electrocardiografia prolongada com duração entre 24 e 72 horas, normalmente conhecida por Holter.



ESTES PROBLEMAS PODEM SER TRATADOS?

Com base na monitorização Holter e nos sintomas, compete ao cardiologista decidir quanto à necessidade de medicação ou, em casos mais graves, de pacemaker cardíaco. O pacemaker é um pequeno dispositivo que é implantado sob a pele. O aparelho possui ligações que analisam o ritmo cardíaco e, se este cair abaixo de um valor pré-determinado, envia sinais eléctricos através dessas ligações para estimular os batimentos cardíacos.

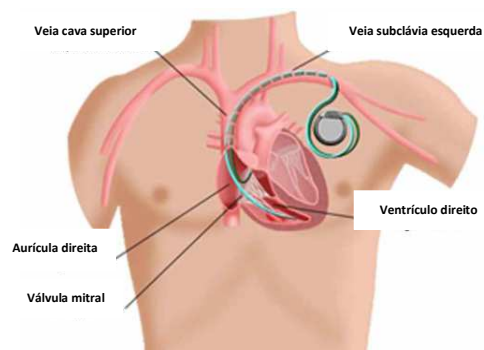
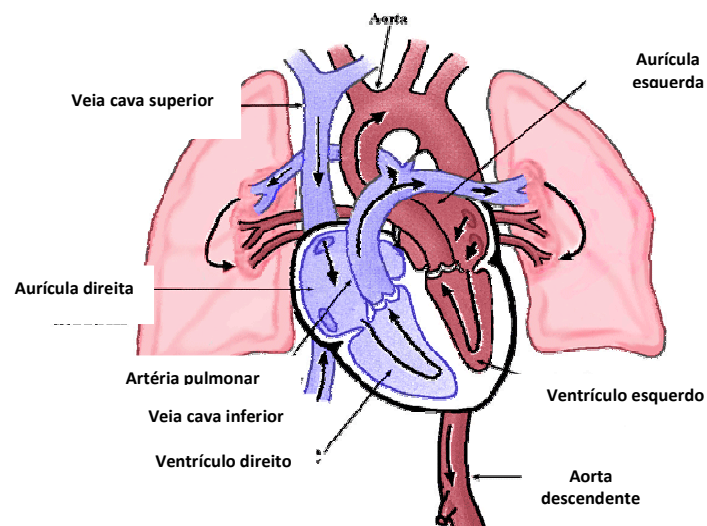


Figura 2 – Pacemaker de câmara dupla

O QUE É A HIPERTENSÃO PULMONAR / COR PULMONALE?

Hipertensão pulmonar é uma pressão elevada nas artérias que levam o sangue aos pulmões para ser oxigenado. A pobreza crónica do sangue em oxigénio ou excesso de dióxido de carbono provocam a vasoconstrição ou estenose do músculo das paredes dos vasos sanguíneos, e faz com que a pressão dentro destes aumente, situação que é conhecida por hipertensão pulmonar. Tal situação faz com que o coração tenha de se esforçar mais para fazer circular o sangue para os pulmões. Quando a pressão é demasiado alta, o coração não consegue acompanhar e aumenta de volume, um tipo de falência cardíaca conhecido por cor pulmonale.



COMO SE RECONHECE A HIPERTENSÃO PULMONAR?



A hipertensão pulmonar ligeira pode ser assintomática ou causar uma descoloração azulada nos lábios e na pele, [fadiga](#) e [falta de ar](#). Quando os pacientes desenvolvem cor pulmonale, esses sintomas agravam-se e os pacientes podem manifestar inchaços em torno dos tornozelos e nos pés (edemas periféricos), e dilatação abdominal por acumulação de líquidos (ascite ou barriga de água).

COMO DIAGNOSTICAR A HIPERTENSÃO PULMONAR?

A hipertensão pulmonar pode ser diagnosticada pelos cardiologistas através de ecocardiografia (ECO ou ultra-sons cardíacos) e ECG a intervalos estabelecidos

A HIPERTENSÃO PULMONAR PODE SER PREVENIDA OU TRATADA?

Pode ser prevenida evitando-se a redução dos níveis de oxigénio e o aumento dos de dióxido de carbono no sangue. Por isso, têm de ser assegurados precocemente níveis de ventilação óptimos.

Após o aparecimento de cor pulmonale, há várias opções de tratamento, como a optimização do oxigénio na ventilação e vários tipos de medicamentos.

TODOS OS EPISÓDIOS DE DESMAIO SE DEVEM A ARRITMIAS NA CHS?

Não, as crianças também podem ter episódios de desmaio relacionados com a hipotensão ortostática, também designada **hipotensão postural**. Esta resulta da quebra de pressão arterial que acontece sempre que nos colocamos de pé. A hipotensão postural também pode fazer as pessoas sentirem-se tontas ou desorientadas e causar visão distorcida, e é igualmente conhecida por síncope neurocardiogénica ou vasovagal.

22. CHS E TUMORES

OS PACIENTES COM CHS DESENVOLVEM FREQUENTEMENTE TUMORES?

Não, mas isso pode acontecer em alguns pacientes de CHS, não sendo necessariamente esses tumores perigosos. Desde que se descobriam alterações específicas nos genes dos pacientes de CHS, constatou-se que nem todos esses pacientes possuem risco elevado de alguma vez virem a desenvolver tumores da crista neural. São em especial os afectados por mutações mais longas de expansão repetida de polialanina, o que significa entre 20/28 e 20/33, e os com mutações de troca de sentido (missense), sem sentido (nonsense) ou de deslocamento (frame) do gene os que têm de ser observados mais atentamente. Para mais informações é favor consultar o folheto sobre resultados genéticos.

Há maior probabilidade de os pacientes de ROHHAD virem a padecer de tumores.

As células que se transformam e podem constituir os tumores derivam de células do sistema nervoso. Tais feixes celulares são designados crista neural. Estes tumores tendem a surgir no início da infância.

QUAIS SÃO OS SINTOMAS?

Frequentemente o paciente não apresenta sintomas nas fases iniciais, enquanto nas fases mais tardias as manifestações dependem em particular da localização do tumor. No abdómen, a massa de um tumor pode causar o inchaço da barriga ou [obstipação](#), ou até diarreia crónica. No peito, pode causar dificuldades respiratórias. Ao pressionarem a espinal medula, os tumores podem causar fraqueza, e portanto incapacidade em se manter de pé, gatinhar ou andar, ou problemas na evacuação

COMO SE DESCOBREM OS TUMORES?

Os tumores geram substâncias que podem ser detectadas no sangue (como a enolase neuronal específica) ou na urina (catecolamina). Vários métodos de imagiologia podem também ser muito úteis.

ESTES TUMORES PODEM SER TRATADOS?



Sim, embora a terapia dos tumores com origem na crista neural varie de acordo com o seu tipo, grau e localização.

A cirurgia constitui frequentemente opção, e / ou a quimioterapia pode dar bons resultados. A terapia é normalmente específica para cada paciente.