



**Universidad**  
Zaragoza



**Universidad de Zaragoza  
Escuela de Ciencias de la Salud**

***Grado en Enfermería***

Curso Académico 2012 / 2013

**TRABAJO FIN DE GRADO**

**MALDICIÓN DE ONDINE: Dormir, un riesgo de muerte.**

**Intervención de enfermería en la enfermedad de Ondine.**

**Autor/a:** Noelia Lahoz Cirajas

**Tutor/a:** José Raúl Pérez Sanz

## **INDICE**

<b>Resumen/Abstract .....</b>	pág 3-4
<b>Introducción .....</b>	pág 5-7
<b>Material y método .....</b>	pág 8
<b>Objetivo .....</b>	pág 9
<b>Desarrollo .....</b>	pág 10-13
<b>Conclusión .....</b>	pág 14
<b>Referencias bibliográficas .....</b>	pág 15-17
<b>Anexos .....</b>	pág 18-21

## **RESUMEN**

**Introducción.** La enfermedad de Ondine consiste en un síndrome de hipoventilación central congénita idiopática (SHCCI) secundario a un trastorno del sistema nervioso central (SNC) mediante el cual el control autonómico de la respiración no está presente o se encuentra deteriorado en ausencia de una enfermedad primaria del tronco del encéfalo, neuromuscular, pulmonar, metabólica o cardíaca que lo justifique. El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinario, aunque irá dirigido principalmente a mantener una adecuada ventilación.

**Material y método.** Para realizar el estudio, se ha aplicado un diseño de carácter descriptivo basado en la búsqueda de fuentes bibliográficas y con la aplicación de competencias del plan de estudios del título de graduado en Enfermería.

En base a la revisión realizada se elaboró un plan de cuidados dirigido a las enfermeras y enfermeros que trabajen con este tipo de enfermedad.

**Objetivo.** Dar a conocer la enfermedad y hacer entender los medios más eficaces en el manejo de un paciente que padece la enfermedad de Ondine, en todos los aspectos que la rodean y proponer un plan de cuidados de enfermería para el paciente o familia con enfermedad de Ondine.

**Conclusiones.** Destacar la gran importancia que tiene el hacer un diagnóstico y tratamiento precoz ya que influirá directamente en el pronóstico de la misma a largo plazo y la supervivencia en estos pacientes. El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinario e irá dirigido principalmente a mantener una adecuada ventilación. El grado de intensidad de la enfermedad es variable; en algunos casos más severos, la hipoventilación se produce tanto durante el sueño como durante la vigilia.

**Palabras Clave.** “Síndrome de hipoventilación central congénita idiopática”, “enfermedad de Ondine”, “maldición de Ondina”.

## **ABSTRACT**

**Introduction.** Ondine's disease is a congenital central hypoventilation syndrome, idiopathic (CCHSI) disorder secondary to a central nervous system (CNS) whereby the autonomic control of breathing is not present or is impaired in the absence of a primary disease of the brain stem, neuromuscular, pulmonary, metabolic or in the heart, that justifies it.

The therapeutic approach shall be multidisciplinary, but it's aimed mainly to maintain the adequate ventilation.

**Materials and methods.** For the study, we applied descriptive design based on the search of literary sources and the application of skills in the curriculum of the nursing degree.

Based on the review, a plan of care was elaborated to help nurses that work with this type of disease.

**Target.** Spreading the disease and share the most effective methods to treat patients suffering from the disease of Ondine, concerning to all aspects involved on it; and to propose a nursery plan for the patient or family with Ondine disease.

**Conclusions.** Emphasize the importance of making a good diagnosis and an early treatment since it would influence directly on the prognosis long-term and on the survival of these patients.

The therapeutic approach shall be multidisciplinary and it's aimed mainly to maintain the adequate ventilation. Disease's severity degree is variable, in some more severe cases, hipoventilation occurs both during sleep and wakefulness.

**Key words.** "Congenital central hypoventilation central syndrome idiopathic", "Ondine disease", "Ondine's curse"

## **INTRODUCCIÓN**

La enfermedad de Ondine, cuya primera descripción fue realizada por Mellins y colaboradores en 1970,<sup>(1)</sup> se le conoce también como “maldición de Ondina”. Consiste en un síndrome de hipoventilación central congénita idiopática (SHCCI) secundario a un trastorno del sistema nervioso central (SNC) mediante el cual el control autonómico de la respiración no está presente o se encuentra deteriorado en ausencia de una enfermedad primaria del tronco del encéfalo, neuromuscular, pulmonar, metabólica o cardíaca que lo justifique.<sup>(2)(3)</sup>

La denominada “maldición de Ondina” ha sido tomada de la clásica obra de Friedrich La Motte Fouqué Ondine, publicada en 1811<sup>(4)</sup>, en la cual la protagonista, un hada llamada Ondina, hija de las aguas, al contraer amor con Hans, si éste la engaña él muere y ella pierde la memoria de su amante. Él muere y al ser maldecido, le condena a morir por no respirar sino en vigilia. Esta leyenda del folclore germano inspiró a Jean Giraudoux una obra teatral publicada en 1939<sup>(5)</sup>, que ha ingresado al repertorio teatral, tanto francés como universal.<sup>(6)</sup>

Actualmente la incidencia es de 1 caso por cada 200.000 nacimientos, habiendo 3 casos en adultos con ventilación adecuada en vigilia e hipoventilación durante el sueño. Se calcula que hay 300 casos de niños en todo el mundo y que se relaciona con el síndrome de muerte súbita del lactante.<sup>(7)</sup> Este síndrome afecta por igual a ambos sexos y a niños prematuros y recién nacidos a término, sin que éstos tengan algún antecedente asociado.

Se manifiesta en las primeras 24 horas de vida, en 68% de los casos y en la primera semana de vida en 28% de ellos.<sup>(8)(9)</sup>

Es muy importante realizar un diagnóstico precoz que permita un adecuado manejo para evitar episodios de hipoxia e hipercapnia que marcarán el pronóstico de este síndrome o enfermedad a largo plazo.<sup>(10)(3)</sup>

Se considera una enfermedad rara, es decir, aquellas enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, las enfermedades que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, requieren esfuerzos combinados para tratarlas.<sup>(11)(12)(13)</sup>

En general los pacientes tienen una adecuada ventilación despiertos, pero hipoventilan durante el sueño de onda lenta. En algunos casos más severos la hipoventilación se da tanto durante el sueño como la vigilia. <sup>(14)</sup>

Los criterios diagnósticos comúnmente utilizados son: 1) evidencia persistente de hipoventilación durante el sueño con  $\text{PCO}_2 > 60 \text{ mmHg}$ ; 2) inicio de los síntomas antes del año de vida; 3) ausencia de enfermedad pulmonar o neuromuscular primarias que puedan explicar la hipoventilación; 4) ausencia de enfermedad cardíaca primaria.

Como diagnósticos diferenciales se deben descartar, las causas adquiridas de síndrome de hipoventilación, fundamentalmente las de origen en lesiones encefálicas perinatales hipóxico-isquémicas. <sup>(6)</sup>

Ondine se asocia a un grupo heterogéneo de alteraciones conocidas como "neurocrestopatías", es decir fenotipos anormales que aparecen por un defecto primario en la migración de células de la cresta neural. <sup>(15)</sup>

En relación a la genética, la investigación de Ondine ha ido de la mano de la de la EH y del concepto referido de "neurocrestopatías". La asociación de la enfermedad de Hirschsprung y el síndrome de hipoventilación central congénita se denomina síndrome de Haddad. <sup>(16)</sup>

PHOX2B parece ser el principal gen etiológico en esta afección, tanto en términos de frecuencia como de severidad clínica, y la amplísima variabilidad clínica estaría explicada por la concurrencia de otras mutaciones y, eventualmente, otros factores modificadores.

La enfermedad de Ondine no solo abarca procesos congénitos sino también los adquiridos por una lesión exclusiva de los centros del control automático de la respiración. <sup>(14) (6)</sup>

El signo principal es paro respiratorio transitorio que puede ir acompañado de cianosis, con o sin bradicardia. Otras formas de presentación: diferidas o retrasadas; ocurren después de la primera semana de vida; en tal caso el cuadro puede asociarse a síndrome de muerte súbita. En general no se documentan problemas cardíacos o pulmonares, ni trastornos endocrinos o neurológicos. El examen clínico y los estudios de laboratorio son negativos y excepcionalmente los niños muestran hipotonía moderada. <sup>(9)</sup>

El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinar, aunque irá dirigido principalmente a mantener una adecuada ventilación. La necesidad, en cuanto a horas por día, de ventilación depende del grado de afectación del paciente y, por tanto, debe individualizarse según el caso. La ventilación invasiva mediante presión positiva se plantea como el tratamiento de elección durante los primeros 3-5 años de vida <sup>(17) (18)</sup>. El empleo de ventilación mecánica invasiva prolongada requiere la realización de una traqueotomía. Desde el año 1997 se ha descrito la eficacia de la ventilación no invasiva (VNI) en pacientes afectados del síndrome de Ondine <sup>(19) (20)</sup> evitando así la necesidad de una traqueotomía para la ventilación mecánica prolongada y sus complicaciones asociadas. <sup>(21)</sup>

El tratamiento inicial de los recién nacidos con el síndrome de hipoventilación central congénita consiste en ventilación mediante ventilador presurométrico o volumétrico con interfase nasal u oronasal en modalidad espontánea -controlada.

La modalidad del soporte ventilatorio depende del grado de afectación del paciente y por lo tanto debe individualizarse:

-*Ventilación invasiva*: se plantea como el tratamiento de elección durante los primeros 3-5 años de vida.

-*Ventilación no invasiva*: a pesar de que se han utilizado técnicas de ventilación no invasiva con presión negativa, parece que actualmente se han sustituido por las técnicas de ventilación no invasiva mediante presión positiva (BiPAP). En pacientes mayores de 5 años (principalmente en aquellos que sólo precisan soporte ventilatorio nocturno, en los cuales podría retirarse la traqueostomía) se trata de una excelente opción, con una alta tasa de éxito.

-*Marcapasos diafragmático*: permite una mayor movilidad de la que disponen los pacientes dependientes de un ventilador mecánico. El candidato ideal a recibir esta técnica es aquel paciente mayor de 1-2 años de edad que requiere ventilación mecánica durante 24h al día y no presenta enfermedad pulmonar. Las desventajas de esta técnica son el coste, el malestar asociado al marcapasos y la necesidad de reintervenciones quirúrgicas para revisión/recambio del marcapasos. <sup>(3)</sup>

## **MATERIAL Y MÉTODO**

Para realizar el estudio, se ha aplicado un diseño de carácter descriptivo basado en la búsqueda de fuentes bibliográficas y con la aplicación de competencias del plan de estudios del título de graduado en Enfermería.

Se ha realizado una revisión bibliográfica a través de búsquedas en bases de datos como Scielo, Cuiden Plus, Pubmed, Scopus, Dialnet, entre otras, y artículos y protocolos de Anales de Pediatría, Asociación Española de Pediatría y Google Académico.

Las búsquedas manuales se realizaron en el catálogo de libros de la biblioteca de la Universidad de Zaragoza con las mismas palabras clave que en las bases de datos.

Las palabras clave han sido: "síndrome de hipoventilación central congénita idiopática", "enfermedad de Ondine", "maldición de Ondina".

Las búsquedas fueron realizadas entre Febrero y Abril de 2013, limitándose a una fecha de publicación entre 1994 y 2013. He usado artículos antiguos de 1811, 1939 y 1970.

Quiero elaborar un plan de cuidados que resulte útil para pacientes que sufren esta enfermedad y su entorno, etiquetando los problemas que surjan con NANDA, relacionando con NOC y con los NIC o intervenciones a desarrollar.

Se han buscado los diagnósticos de enfermería más frecuentes en la enfermedad de Ondine y se ha propuesto unos objetivos y unas actividades que el equipo de enfermería debe llevar a cabo.

Este trabajo de investigación va dirigido a las enfermeras y enfermeros que trabajen con este tipo de enfermedad.

## **OBJETIVO**

Este trabajo tiene como objetivo el dar a conocer la enfermedad y hacer entender los medios más eficaces en el manejo de un paciente que padece la enfermedad de Ondine, en todos los aspectos que la rodean.

Proponer un plan de cuidados de enfermería para el paciente o familia con enfermedad de Ondine.

## **DESARROLLO**

Los avances científicos y las mejoras socioeconómicas han influido en los avances técnicos y terapéuticos. Enfermedades que antes resultaban mortales han modificado su evolución y la supervivencia de los pacientes ha aumentado.

Las patologías que sólo tenían un abordaje hospitalario pueden tratarse en domicilio, por lo que se necesita además, de una familia implicada y capaz de ocuparse de los cuidados necesarios, disponer de recursos materiales y de profesionales dispuestos a asumir dicha tarea.

Se traza un plan de actuación y coordinación entre el hospital, el centro de salud, los padres. Se protocoliza la actuación a seguir en atención primaria, en la que se implica a otros profesionales del centro de salud: pediatra, enfermera y trabajador social. <sup>(7)</sup>(Anexo 1)

### **Diagnósticos de enfermería <sup>(22,23,24,25,26)</sup>(Anexo 2)**

-00030. Deterioro del Intercambio Gaseoso r/c cambios de la membrana alveolar-capilar y desequilibrio ventilación-perfusión, manifestado por frecuencia, ritmo y profundidad respiratorios anormales, gasometría arterial anormal, hipoxemia, hipoxia y ph arterial anormal.

Noc: 0403. Estado respiratorio: ventilación.

Nic: 3140. Manejo de las vías aéreas.

Actividades:

1. Administrar aire u oxígeno humidificados, si procede.
2. Administrar broncodilatadores, si procede.
3. Auscultar sonidos respiratorios, observando las áreas de disminución o ausencia de ventilación y la presencia de sonidos adventicios.
4. Eliminar las secreciones fomentando la tos o la succión.
5. Realizar fisioterapia torácica, si está indicado.
6. Realizar la aspiración endotraqueal o nasotraqueal, si procede.
7. Regular la ingesta de líquidos para optimizar el equilibrio de líquidos.
8. Vigilar el estado respiratorio y la oxigenación, si procede.

-00074. Afrontamiento familiar incapacitante r/c estilos de afrontamiento inadecuados manifestados por pérdidas de significados en la vida.

Noc: 2604. Normalización de la familia.

Nic: 7200. Fomentar la normalización familiar.

Actividades: <sup>(27)</sup>

1. Educación y apoyo a las familias y pacientes.
2. Favorecer comunicación familia-personal sanitario.
3. Apoyar y facilitar la investigación de Ondine.

Evidentemente las familias requieren un período de entrenamiento en el manejo de estos pacientes durante su estancia en las unidades antes de ser remitidos a su domicilio. Los pacientes deben ser monitorizados en el domicilio con pulsioxímetros y un monitor de CO<sub>2</sub>. La necesidad de monitorización domiciliaria se hace especialmente necesaria en estos pacientes, debido a la ausencia de respuesta a hipercapnia e hipoxia, pueden no presentar signos clínicos de dificultad ante una situación de compromiso respiratorio. La necesidad, en cuanto a horas/día, y la modalidad de este soporte depende del grado de afectación del paciente y, por lo tanto, debe individualizarse según el caso. <sup>(3)</sup>

Existe una asociación, la Asociación "Ondine", que es de carácter no gubernamental y sin ánimo de lucro, Se creó en España en el año 2001. Sus asociados son personas que padecen el Síndrome o Enfermedad de Ondine, familiares y amigos. La sede está ubicada en la c/ Lucientes nº 10 – 4º C, C.P 29006 (Málaga). (Anexo 3)

Los motivos y objetivos principales de la Asociación son:

- Ser el punto de encuentro de familiares y afectados para intercambiar experiencias.
- Estimular y apoyar la investigación sobre esta enfermedad en cuanto se refiere a aspectos terapéuticos, como puede ser la búsqueda de un sistema de ventilación lo más cómodo y lo menos dañino posible, ya que estas personas precisan durante toda la vida, estar conectados a una máquina de soporte respiratorio mientras duermen.

Lo que se pretende con la Asociación es, que los afectados por esta enfermedad, sepan que aquí van a tener toda la ayuda y el apoyo que necesitan. <sup>(28)</sup>

-00039. Riesgo de Aspiración r/c presencia de cánula de traqueostomía.

Noc: 1918. Prevención de la Aspiración.

Nic: 3200. Precauciones para evitar la aspiración.

Actividades: <sup>(29)</sup>

1. Si tiene que hacer la succión durante una comida, hágalo suavemente para evitar la posibilidad de vómito.
2. Durante el baño hay que tener mucho cuidado para prevenir que el agua entre dentro del tubo de traqueotomía. Una nariz artificial se debe poner en el tubo de traqueotomía para prevenir que salpique agua dentro del tubo. Los niños con traqueotomía no deben nadar.
3. Para lavar el pelo, eche el agua cuidadosamente sobre el pelo con su mano como una copa mientras el niño se recuesta con su cabeza o espalda apoyada.
4. No usar polvos o aerosoles alrededor de su niño/a.
5. No debe participar en deportes de contacto físico.
6. Evite ropa de pelusa o con pelos alrededor del tubo de traqueotomía. Tampoco usar ropa que pueda bloquear el tubo de traqueotomía.
7. Cuando está escogiendo una mascota, considerar uno que pueda vivir afuera o que no pierda su pelo.
8. No fume alrededor de su niño/a. El humo puede irritar mucho el pasaje de aire, los pulmones y los oídos.

El manejo domiciliario de los pacientes traqueostomizados, tras el entrenamiento de los cuidadores, supone la normalización de la vida familiar y social del paciente así como una medida coste-efectiva para el sistema sanitario.

Entre las tareas propias del personal de enfermería en Atención Primaria destacan las siguientes:

- Administración de vacunas según el calendario corregido.
- Alimentación, se explica a los padres cómo irán introduciéndose los nuevos alimentos, de modo que la dieta se adapte progresivamente a la normalidad: alimentos naturales con equilibrio dietético/nutricional y posibles problemas que puedan acontecer en la ingestión.
- Fomentar y supervisar actividades propias del niño (juego, baño, paseos...).
- Apoyo a los cuidadores (la familia).
- Seguimiento y reuniones periódicas con el pediatra, enfermera y el trabajador social.

## **CONCLUSIONES**

PRIMERA: destacaría la gran importancia que tiene el hacer un diagnóstico y tratamiento precoz de esta enfermedad ya que influirá directamente en el pronóstico de la misma a largo plazo y la supervivencia en estos pacientes.

SEGUNDA: el enfoque terapéutico debe ser multidisciplinar e irá dirigido principalmente a mantener una adecuada ventilación. El paciente requiere soporte ventilatorio domiciliario y por lo tanto debe individualizarse según el caso.

TERCERA: el grado de intensidad de la enfermedad es variable; en algunos casos más severos, la hipoventilación se produce tanto durante el sueño como durante la vigilia. La adquirida, puede presentar una recuperación progresiva. Estos pacientes responden bien a la traqueotomía y ventilación nocturna asistida, hasta que recuperan progresivamente la respiración espontánea durante el sueño. El pronóstico de la enfermedad es variable y depende de la localización específica de la lesión y su recuperación que, aunque frecuente, es impredecible.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.** Mellins RB, Balfour HH, Turino GM, Winters RW. Failure of automatic control of ventilation (Ondine's curse). Medicine (Baltimore) 1970; 49: 487-504.
- 2.** Gozal D. Congenital Central Hypoventilation Syndrome: An Update. Pediatric Pulmonology. 1998; 26:273-82.
- 3.** Costa JA Orvay, Pons Ódena M. Síndrome de Ondine: diagnóstico y seguimiento: An Pediatr (Barc) 2005; 63(5): 426-32.
- 4.** La Motte Fouqué F. Ondine. Berlin: Hatiers, 1811.
- 5.** Giraudo J. Ondine, piece en 3 actes. Paris: Grasset, 1939.
- 6.** Mañé Garzón F, Raggio V. Maldición de Ondina: presentación de un caso clínico: Arch Pediatr Urug 2007; 78(1): 29-34.
- 7.** García Puga JM, Hortal Carmona J, Hernández Morillas MD, Hernández Robles MC, López Peña S, Jiménez Romero T et al. Síndrome de hipoventilación central congénita y su continuidad asistencial en atención primaria. Acta Pediatr Esp. 2009; 67(8): 396-400.
- 8.** Weitzenblum E. Le syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale. En: Billiard M, ed. Le sommeil normal et pathologique. Paris: Masson, 1994: 415-7.
- 9.** Revista Mexicana de Pediatría. Vol. 71, Núm. 1.Ene-Feb 2004. p 28-32.
- 10.** American thoracic society. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. Am J Respir Crit Care Med. 1999; 160: 368-73.
- 11.** Enfermedades raras. [Consultado 1 de Abril de 2013]: [aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.enfermedadesraras.es/>
- 12.** Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, De La Fuente Sánchez M. Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias. 1<sup>a</sup>ed. Madrid: Observatorio de la discapacidad; 2001.
- 13.** Ministerio de Sanidad y Política social. Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, Gobierno de España; 2009.
- 14.** De Gea García JH, Villegas Martínez I, Fernández Vivas M, Sanmartín Monzó JL, Jara Rubio R y Martínez Fresneda M. Fracaso en el destete de la ventilación mecánica. La maldición de Ondine: caso clínico y revisión. Med intensiva. 2010; 34(4): 282-285.

- 15.** Espinosa R, Alonso Calderón JL. Neurocristopatías y enfermedad de Hirschsprung. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. Cir Pediatr 2009; 22: 25-28.
- 16.** Alfonso I, Luzondo R, Papazian O. Enfermedades del sueño en el recién nacido medicina (Buenos Aires) 2007; 67 (6/1): 556-560.
- 17.** Gaultier C, Amiel J, Dauger S, Trang H, Lyonnet S, Gallego J, et al. Genetics and Early Disturbances of Breathing Control. Pediatr Res 2004; 55: 729-33.
- 18.** Beckerman RC. Home positive pressure ventilation in congenital central hypoventilation syndrome: More than twenty years of experience. Pediatr Pulmonol. 1997; 23: 154-5.
- 19.** Hartmann H, Samuels MP, Noyes JP, Southall DP. Negative extrathoracic pressure ventilation in infants and young children with central hypoventilation syndrome. Pediatr Pulmonol. 1997; 23:155-7.
- 20.** Pia Villa M, Dotta A, Castello D, Piro S, Pagani J, Palamides S, et al. Bi-Level Positive Airway Pressure (BiPAP) Ventilation in an Infant With Central Hypoventilation Syndrome. Pediatric Pulmonol. 1997; 24: 66-9.
- 21.** Costa Orvay JA, Pons Ódena M, Jordán García I, Caritg Bosch J, Cambra Lasaosa FJ y Palomeque Rico A. Ventilación no invasiva en lactantes afectados de síndrome de Ondine: ¿una indicación real?. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Servicio de Pediatría. Unidad Integrada. Hospital Sant Joan de Déu-Clínic. An Pediatr (Barc) 2005; 63(5):441-3.
- 22.** Nanda International. Diagnósticos enfermeros. Definiciones y clasificación 2009-2011. 1<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier Mosby; 2010.
- 23.** Johnson M, Bulechek G, Butcher H, McCloskey J, Maas M, Moorhead S, et al. Interrelaciones NANDA, NIC y NOC. 2<sup>a</sup> ed. Madrid: Elsevier; 2007.
- 24.** Bulechek G, Butcher H, McCloskey J. Clasificación de intervenciones de enfermería (NIC). 5<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier; 2009.
- 25.** Johnson M, Maas ML, Moorhead S, Swanson E, editores. Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). 4<sup>a</sup> ed. Madrid: Elsevier; 2009.
- 26.** Luis Rodrigo MT. Los diagnósticos enfermeros. Revisión crítica y guía práctica. 8<sup>a</sup> ed. Barcelona: Elsevier Masson; 2008.
- 27.** La Red Familiar CCHS, Organización sin fines de lucro y exenta de impuestos registrada en los Estados Unidos. [ult act 2013; consultado 20 abril de 2013]. Disponible en: [www.cchsnetwork.org](http://www.cchsnetwork.org).

**28.** Asociación Ondine. [Consultado 1 de Abril de 2013]: [aprox 3 p.].

Disponible en: <http://www.sindromedeondine.es/>

**29.** Equipo de Otorrinolaringología. Manual de cuidados para la traqueotomía.

Cincinnati Children's Hospital Medical Center. 2010. [Consultado 20 de abril de 2013]. Disponible en <http://www.cincinnatichildrens.org/assets/0/78/847/877/ca9dd0c4-1c50-4c75-bf8f-fee2f407cd42.pdf>

**Anexo 1<sup>(7)</sup>**

<b>Cronograma de atención</b>	
<i>Profesional</i>	<i>Periodicidad</i>
Pediatra del hospital	Semanal
Pediatra de atención primaria	Mensual A demanda Telefónica
Enfermería	Domicilio 2-3 veces a la semana Telefónica diaria
Trabajador social	Trámites iniciales y a demanda
Otros	061

## Anexo 2 <sup>(7)</sup>

Cuidados de enfermería		
	<i>Revisiones</i>	<i>Posibles problemas</i>
Traqueostomía	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Estoma traqueal</li> <li>• Cánula de traqueostomía</li> <li>• Aspiración de secreciones</li> <li>• Higiene oral</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Obstrucción de la cánula</li> <li>• Decanulación accidental</li> </ul>
Ventilación mecánica	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ventilador ultra</li> <li>• Los parámetros del ventilador NO DEBERÁN SER MODIFICADOS</li> <li>• Asegurar el correcto funcionamiento de todas las conexiones del ventilador y tubuladuras</li> <li>• Poner en marcha el ventilador y conectar la pieza en T a la cánula de traqueostomía</li> <li>• Asegurarse de la correcta oxigenación, así como del funcionamiento de la batería y la red eléctrica</li> <li>• Asegurar que el concentrador de oxígeno esté disponible para garantizar el aporte de oxígeno si es necesario</li> <li>• Asegurar el mantenimiento por la casa suministradora</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Posibles alarmas:</li> <li>• Desconexión</li> <li>• Presión alta: secreciones que obstruyen la cánula → Aspirar</li> <li>• La paciente se está despertando</li> </ul>
Otros	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Valoración domiciliaria</li> <li>• Administración de vacunas</li> <li>• Adaptación de la dieta a la normalidad: nuevos alimentos</li> <li>• Fórmula normal, huevo, pescado</li> <li>• Alimentos naturales: equilibrio dietético/nutricional</li> <li>• Actividades (juego, baño, paseos...)</li> <li>• Apoyo a la cuidadora</li> <li>• Reservorio</li> <li>• Cambios progresivos</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Urgencias o imprevistos (hipoglucemia, convulsión...)</li> </ul>

### Anexo 3

Me puse en contacto con la presidenta de la Asociación de Ondine en España, Dolores Arrebola y adjunto la comunicación que mantuve por correo electrónico, dándome el consentimiento para poner sus datos y fotos y de su hija. A parte de ser la Presidenta de la Asociación es madre de una niña con esta enfermedad, Sara Santos Arrebola.

"Hola Noelia soy Dolores Arrebola madre de una niña con Ondine, estaré encantada en poder ayudarte dentro de mis posibilidades. Estoy a tu disposición, gracias por elegir este proyecto.

La enfermedad de Ondine se puede decir que es una enfermedad oculta ya que todas las pruebas neurológicas y musculares dan normales así que es un poco por descarte, si no tienes problemas en el diafragma, si los pulmones están bien desarrollados y si el cerebro no tiene nada afectado pues te comunican que tienes un hijo con esta enfermedad, otro síntoma es la retención de carbónico. En el caso de Sara probaron a ponerle oxígeno su saturación era buena pero en los controles el carbónico estaba mal, con lo cual la volvían a conectar al respirador.

En el hospital te enseñan a aspirarlos y a cambiarle la cánula a ventilarlos con el ambú, a ponerles el respirador, o sea todo lo que tienes que saber para que estén en casa igual de atendidos que en el hospital.

Tenemos niños que no tienen traqueotomía ya que están con una bi-pap con mascarilla, pero esto ha sido un proceso largo. En el caso de Sara primero le tuve que enseñar a respirar por la nariz y fui tapándole la cánula con un tapón de una de las conexiones que tenía el respirador, al principio no aguantaba, apenas unos minutos pero poco a poco conseguí que estuviera con la cánula tapada todo el tiempo que estaba despierta ya que para dormir la tenía que conectar al respirador. Después tuve que enseñarle a echar la mucosidad por la boca y por la nariz e iniciamos el proceso de probarle la mascarilla con la bi-pap en el primer intento no funcionó ya que desaturaba pero al cabo del tiempo volvimos a probarlo y funcionó, y así seguimos.

Con diez años le cerraron la traqueotomía y se acabaron las infecciones, neumonías y bronquitis y actualmente solo tiene resfriados normales en invierno y escasos.

Sara tiene 19 años pero tiene retraso madurativo ya que estando en el hospital le estuvieron dando ataques epilépticos que controlaron con medicamentos pero se ve que le afectó a su cerebro.

Tenemos niños en la Asociación de la edad de Sara y más mayores que están perfectamente, solo que tienen que dormir con su ventilación asistida pero están estudiando y llevan una vida completamente normal.

Si quieres saber algo más sobre nosotros estoy a tu disposición. Un saludo"



Sara Santos Arrebola



Dolores Arrebola  
(Presidenta de Asociación Ondine)