



**Universidad**  
Zaragoza

# Trabajo Fin de Grado

Programa de educación para la salud:  
Detección y manejo del CCHS para  
enfermería pediátrica.

Health education program:  
Detection and management of CCHS for  
pediatric nursing.

Autor

Lara Vicente Sánchez

Director/es

Pilar Marzo Moles

Facultad de Ciencias de la Salud

2023-2024



**Facultad de  
Ciencias de la Salud**  
**Universidad** Zaragoza

*A Roberto, Laura, Daniel y Mario,*

*por permitirme adentrarme y comprender un poco mejor sus vidas, y su lucha.*



# Índice

1. Introducción .....	1
2. Justificación.....	3
3. Objetivos .....	5
3.1. Objetivo general .....	5
3.2. Objetivos específicos.....	5
4. Metodología .....	5
5. Desarrollo .....	9
5.1. Taxonomía NANDA.....	9
5.2. Contexto social .....	11
5.3. Recursos.....	11
5.4. Diseño del programa.....	12
5.5. Cronograma .....	17
5.6. Presupuesto .....	18
6. Conclusiones .....	20
7. Bibliografía.....	21
8. Anexos.....	24



## Resumen

-Introducción: El síndrome de hipoventilación central congénito (CCHS) es un síndrome poco conocido, que produce hipoventilación, en especial durante el sueño, debido a un fallo en el control automático de la respiración. El papel de la enfermería es crucial para el manejo de este síndrome, pero la mayoría de estos profesionales declaran sentirse poco preparados para tratar con este tipo de pacientes.

-Objetivo: Desarrollar un programa de educación sanitaria dirigido a enfermeras pediátricas, enfocado a mejorar su conocimiento y competencias en el manejo del síndrome de hipoventilación central congénito en el entorno hospitalario.

-Metodología: Se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en bases de datos científicas para realizar la actualización y síntesis pertinentes sobre el CCHS y el papel de la enfermería.

-Conclusión: La enfermería cumple un papel crucial en la detección y manejo del síndrome de hipoventilación central congénito, por ello se considera de vital importancia la adquisición de conocimientos en estas competencias por parte de estos profesionales sanitarios.

-Palabras clave: “Síndrome de hipoventilación central congénita”, “CCHS”, “ondine”, “enfermedades raras”, “enfermería”, “niños”, “multidisciplinario”, “educación”.

## Abstract

-Introduction: Congenital central hypoventilation syndrome is a little-known condition that produces hypoventilation, especially during sleep, due to a failure in the autonomic control of breathing. The role of nursing is critical in the management of this syndrome, but the most part of these professionals declare that they feel unprepared to deal with this type of patient.

-Objective: To develop a health education program intended for pediatric nurses, in order to improve their knowledge and skills in the management of congenital central hypoventilation syndrome in the hospital environment.

-Methodology: A bibliographic search has been made out in scientific databases to perform the relevant update and synthesis on CCHS and the role of nursing.

-Conclusion: Nursing plays a critical role in the detection and management of congenital central hypoventilation syndrome. Therefore, the acquisition of knowledge in these skills by these health professionals is considered vitally important.

-Keywords: “Congenital central hypoventilation syndrome”, “CCHS”, “ondine”, “rare diseases”, “nurses”, “children”, “multidisciplinary”, “education”.

# 1. Introducción

El síndrome de hipoventilación central congénito (CCHS) se define como "hipoventilación alveolar debida a una anomalía en el control automático de la ventilación por parte del sistema nervioso central" que no es posible explicar por alteraciones pulmonares, cardíacas, vasculares, neurológicas o musculares (Trang et al., 2020).

Este síndrome ha sido denominado en ocasiones como “La maldición de Ondina” o “Síndrome de Ondine”, con razón de una leyenda mitológica en la que una ninfa maldijo a su marido a olvidarse de respirar mientras dormía (Demartini et al., 2020). Sin embargo, según Weese-Mayer et al. (2021), esta nomenclatura no se considera adecuada en la actualidad. El primer caso congénito de hipoventilación central fue descrito por Robert Mellins en 1970, ya que hasta entonces todos los casos se consideraban adquiridos. A raíz de este hallazgo fueron aumentando los casos, y no fue hasta 2003 que fue descubierta la mutación del gen PHOX2B como causante de la enfermedad en estos pacientes (Patwari, 2014).

La incidencia del síndrome todavía no está bien definida, se propone una incidencia de 1:200.000 nacidos vivos según investigaciones en Francia, mientras que la incidencia es de 1:148.000 nacidos vivos en investigaciones en Japón (Weese-Mayer et al., 2021). La prevalencia, según Trang et al. (2020), se estima en 1:500.000 individuos. El Registro Internacional de pacientes con CCHS (<https://clinicaltrials.gov/show/NCT03088020>), que ha sido de gran ayuda para el avance en las investigaciones, cuenta actualmente con la participación de 1.000 individuos (Rand y Weese-Mayer, 2023), mientras que en el Registro Europeo encontramos 38 pacientes residiendo en España, nacidos entre 1987 y 2013 (García Teresa et al., 2017).

El gen PHOX2B, que se encuentra alterado en individuos CCHS, desempeña un importante papel en el desarrollo del sistema nervioso autónomo. Dossier et al. (2017) afirma que el 95% de los casos se deben a una expansión de la cadena de polialanina, definida como PARM, mientras que el 5% restantes se deben a mutaciones de no polialanina, denominadas NPARM. Por su parte, el estudio de Porcaro et al. (2021) confirma que existe una relación entre el genotipo y el fenotipo de la enfermedad, es decir, los genotipos PARM de cadena más corta, tendrán una presentación clínica más leve, e incluso presentación tardía, mientras que los

genotipos PARM de cadena más larga o los NPARM, se asocian a presentaciones clínicas más graves y con una mayor dependencia ventilatoria. Así mismo, los individuos NPARM han sufrido una mayor aparición de trastornos asociados, como la enfermedad de Hirschprung y los tumores de la cresta neural (A. Kasi et al., 2016).

El diagnóstico del CCHS, se debe considerar en recién nacidos y niños con hipoventilación, que se agrava durante el sueño, y que existe en ausencia de alteraciones pulmonares, cardíacas, neuromusculares o metabólicas que pudieran ser las causantes de esta. El volumen corriente de los pacientes esta disminuido, esta característica es más evidente durante el sueño NREM, aunque también se puede observar durante el sueño REM y la vigilia (Saiyed et al., 2014). Es importante destacar que estos pacientes no presentan respuestas ventilatorias normales ante la hipercapnia y/o hipoxemia, es decir, no muestran taquipnea, aleteo nasal, disnea, malestar ni ansiedad (Maloney et al., 2018). Debido a esto, algunos casos pueden no diagnosticarse hasta la niñez o edad adulta (A. Kasi et al., 2016).

La presentación típica de un bebé CCHS es la cianosis y la hipercapnia, como resultado de una respiración muy superficial, en especial durante el sueño. Una vez exista una sospecha de presentación de CCHS, se debe realizar un estudio genético del gen PHOX2B, que será la prueba que confirme el diagnóstico (Rand et al., 2014). Se debe realizar también una evaluación de la ventilación espontánea mediante polisomnografía, tanto durante el sueño como durante la vigilia, cuyos datos serán cruciales para determinar el tratamiento de la enfermedad (Trang et al., 2020) .

El objetivo principal del tratamiento es la garantía de una ventilación adecuada, a través de ventilación mecánica, ya que el tratamiento farmacológico todavía no es posible (A. Kasi et al., 2016). Las posibilidades de ventilación son: Ventilación con presión positiva mediante traqueotomía, ventilación con presión positiva no invasiva o estimulación diafragmática. La demanda de soporte ventilatorio varia desde la dependencia 24h al día hasta la dependencia sólo durante el sueño. La elección de un método u otro dependerá de las características de cada paciente y se deberán reevaluar las necesidades respiratorias de forma periódica, ya que estas pueden variar a lo largo de la vida del paciente (Maloney et al., 2018).

El CCHS no solo afecta al sistema respiratorio, sino que existen patologías asociadas que surgen de la afectación del sistema nervioso, estas incluyen problemas cardiovasculares,

pudiendo necesitar la implantación de marcapasos; la enfermedad de Hirschprung, ambas conocidas como “Síndrome de Haddad” (Zaidi et al., 2018); trastornos oculares como estrabismo; trastornos neurológicos como convulsiones; trastornos metabólicos y endocrinos como la alteración del control de la glucemia; y por último la aparición de tumores de la cresta neural (Trang et al., 2020). Las necesidades de cada paciente deberán ser evaluadas cada seis meses durante los primeros tres años, y anualmente a partir de entonces (Patwari, 2014).

La existencia de todos estos trastornos asociados requerirá una atención multidisciplinaria para estos pacientes, con un equipo formado por un neumólogo pediátrico, un médico especialista en medicina del sueño, un psicólogo del sueño, un otorrinolaringólogo, un cardiólogo, un anestesiólogo, un genetista, un gastroenterólogo, un cirujano pediátrico, un oncólogo, un terapeuta respiratorio, un trabajador social y una enfermera gestora de casos. La enfermera actuará como punto de contacto principal para las familias, encargándose de proporcionar información y de coordinar las diferentes especialidades (A. S. Kasi et al., 2022).

## 2. Justificación

En Europa, las enfermedades raras (ER) se definen como aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. El síndrome de hipoventilación central congénita por tanto, forma parte de esta categoría al cumplir los requisitos expuestos (Tumiene et al., 2022).

Hoy en día las ER se reconocen como un problema importante de salud pública. Cabe destacar que España cuenta con un Plan de actuación ante ER, el cual incluye la importancia de la Atención Primaria, Atención Hospitalaria y la coordinación multidisciplinar, incluida la enfermería (Ministerio de Sanidad, 2014).

Un estudio de Domaradzki y Walkowiak (2021) señaló la importancia de incluir a todos los profesionales sanitarios en cursos de formación acerca de ER, ya que más del 95% de los futuros enfermeros, fisioterapeutas y médicos evaluaron sus conocimientos sobre ER como insuficientes o muy deficientes. Estos mismos autores destacan la importancia de la enfermería en estos casos, dado que se encuentra en primera línea del proceso de atención al paciente y sus familiares, esto también hace que su papel en el diagnóstico sea crucial. El 85% de las

enfermeras participantes afirma la necesidad formativa, mientras que el 75% de estas declaran no sentirse preparadas para tratar con este tipo de pacientes (Walkowiak y Domaradzki, 2020).

Por otro lado, un gran número de artículos señalan la importancia de la participación de una enfermera cualificada para la atención domiciliaria de los pacientes CCHS, sobre todo para el manejo ventilatorio nocturno (Rand et al., 2014; Patwari, 2014; Trang et al., 2014; Maloney et al., 2018; Weese-Mayer et al., 2023). Asimismo, se ha informado de una relación entre el estado depresivo de los cuidadores y el número de horas a la semana que una enfermera está presente en el domicilio. Sin embargo, este tipo de apoyo es difícil de conseguir incluso en los países más desarrollados. No obstante la importancia de la enfermería sigue siendo crucial, ya que cumple un gran papel en el asesoramiento a las familias, información educativa, coordinación de especialistas, enfermería escolar, etc. (Trang et al., 2014).

Considerando todo lo expuesto anteriormente, se reconoce la importancia crucial de la enfermería en la detección y atención de pacientes con el síndrome de CCHS, así como en el apoyo a sus familias. Por consiguiente, la implementación de un programa de formación dirigido a estos profesionales contribuiría significativamente a optimizar el manejo integral de esta condición médica.

## 3. Objetivos

### 3.1. Objetivo general

Desarrollar un programa de educación sanitaria dirigido a enfermeras pediátricas para mejorar su conocimiento y competencias en el manejo del síndrome de hipoventilación central congénito en el entorno hospitalario.

### 3.2. Objetivos específicos

- Sintetizar información actualizada sobre el síndrome de hipoventilación central congénito, incluyendo sus causas, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento.
- Diseñar materiales educativos efectivos y adaptados a las necesidades y características de las enfermeras pediátricas, que aborden aspectos clave del manejo del CCHS.
- Comparar el conocimiento de los participantes antes y después del programa, con el fin de determinar su efectividad en la identificación y manejo del CCHS en pacientes pediátricos.

## 4. Metodología

La búsqueda bibliográfica se realizó en las bases de datos Pubmed y Science Direct. También fueron consultadas páginas web como la Asociación española del síndrome de Ondine, la Asociación CCHS Network, el registro NORD y la revista Anales de pediatría (anexo 1).

La estrategia de búsqueda se llevó a cabo mediante los descriptores Mesh "Hypoventilation/congenital"[Mesh], "Sleep Apnea, Central/congenital"[Mesh], además de las palabras clave "children", "diagnosis", "treatment", "symptoms", "epidemiology", "guideline", "multidisciplinary", "education", "nurses" y "rare diseases". En Science Direct, la búsqueda se delimitó mediante el filtro "Título, resumen o palabras clave especificadas por el autor". Los términos utilizados se combinaron mediante los operadores booleanos "AND" y "OR".

Los criterios de inclusión fueron aquellos artículos de revisión referentes a población pediátrica, que ofrecieran información acerca de los aspectos clave del manejo del síndrome, incluyendo epidemiología, diagnóstico, manifestaciones clínicas y tratamiento, con una antigüedad máxima de 10 años y que estuvieran publicados en inglés o español.

Los criterios de exclusión descartaron aquellos artículos centrados en un solo aspecto de la enfermedad y en un número reducido de población, como son los reportes de casos o los ensayos clínicos, así como los artículos sobre población adulta con presentación tardía de la enfermedad.

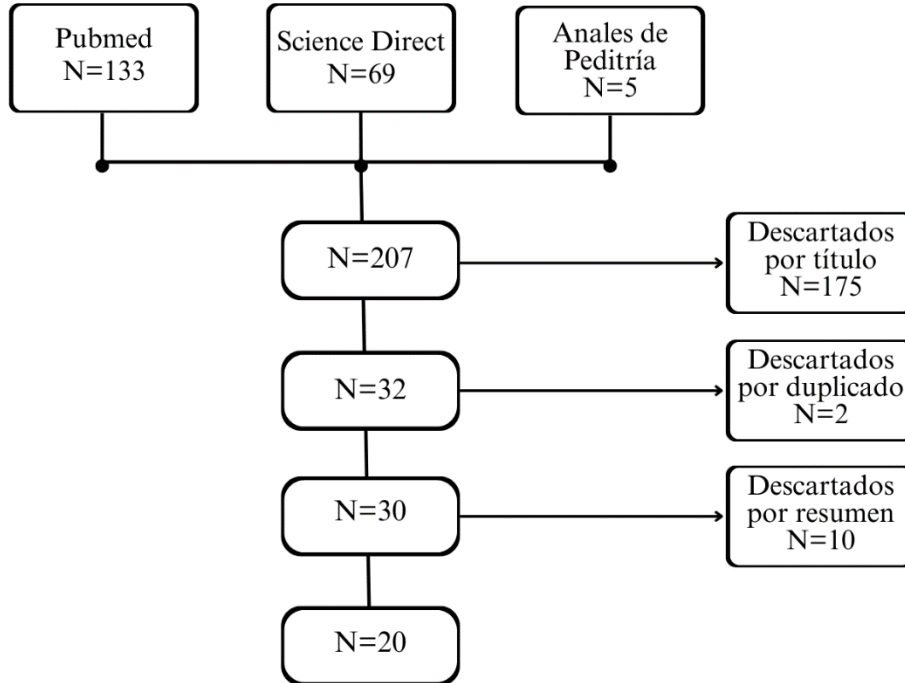
*Tabla 1. Búsqueda bibliográfica.*

Base de datos	Búsqueda bibliográfica	Encontrados	Seleccionados
Pubmed	("Hypoventilation/congenital"[Mesh] OR "Sleep Apnea, Central/congenital"[Mesh]) AND multidisciplinary	4	1
	("Hypoventilation/congenital"[Mesh] OR "Sleep Apnea, Central/congenital"[Mesh]) AND (diagnosis OR treatment OR symptoms)	54	5
	Congenital central hypoventilation syndrome AND children AND (diagnosis OR treatment OR symptoms)	63	5
	Congenital central hypoventilation syndrome AND children AND multidisciplinary	7	-
	Rare diseases [Title/Abstract] AND nurses [Title/Abstract] AND education [Title/Abstract]	5	4

Tabla 1. Búsqueda bibliográfica (continuación).

Base de datos	Búsqueda bibliográfica	Encontrados	Seleccionados
Science Direct	Filtro: Título, resumen o palabras clave especificadas por el autor: (congenital central hypoventilation syndrome OR Ondine).		
	children AND (diagnosis OR treatment OR symptoms)	49	2
	epidemiology	3	1
	Spain	4	-
	multidisciplinary	13	1
Anales de Pediatría	Síndrome de Hipoventilación Central Congénita	5	1

Figura 1. Diagrama de flujo.



## 5. Desarrollo

### 5.1. Taxonomía NANDA

En base a la taxonomía NANDA, se han elegido los siguientes diagnósticos de enfermería aplicables a nuestra población diana en el contexto de nuestro programa de formación (NNNConsult, s.f.).

- El primer diagnóstico corresponde con [00126] Conocimientos deficientes MP Rendimiento inadecuado en una prueba RC Desinformación.
- El segundo diagnóstico se ajusta a [00161] Disposición para mejorar los conocimientos MP Expresa deseo de mejorar el aprendizaje.

Ambos diagnósticos se exponen a continuación con sus correspondientes objetivos, indicadores, intervenciones y actividades.

*Tabla 2. Diagnósticos de enfermería.*

NANDA	NOC	Indicadores	NIC	Actividades
[00126] Conocimientos deficientes.	[1806] Conocimiento: recursos sanitarios.	[180605] Necesidad de asistencia continuada.	[5510] Educación para la salud.	Formular los objetivos del programa de Educación para la salud.
		[180607] Recursos sociales de ayuda disponibles.		Identificar los recursos (personal, espacio, equipo, dinero, etc.) necesarios para llevar a cabo el programa.
	[1814] Conocimiento: procedimiento terapéutico.	[181409] Acciones apropiadas durante las complicaciones.	[6610] Identificación de riesgos.	Instruir sobre los factores de riesgo y planificar la reducción del riesgo.
		[181405] Precauciones de la actividad.		Comentar y planificar las actividades de reducción del riesgo en colaboración con el individuo o el grupo.

Tabla 2. Diagnósticos de enfermería (continuación).

NANDA	NOC	Indicadores	NIC	Actividades
[00126] Conocimientos deficientes.	[1803] Conocimiento: proceso de la enfermedad.	[180302] Características de la enfermedad.	[6520] Análisis de la situación sanitaria.	Determinar la población diana del análisis de la situación sanitaria.
		[180307] Curso habitual de la enfermedad.		Informar sobre el fundamento y propósito del análisis de la situación sanitaria.
[00161] Disposición para mejorar los conocimientos.	[0902] Comunicación.	[90207] Dirige el mensaje de forma apropiada.	[5250] Apoyo en la toma de decisiones.	Ayudar al paciente a identificar las ventajas e inconvenientes de cada alternativa.
		[90213] Entorno favorecedor de la comunicación.		Proporcionar la información solicitada por el paciente.
	[3012] Satisfacción del paciente/usuario: enseñanza.	[301210] Consideración del conocimiento personal antes de la enseñanza.	[5602] Enseñanza: proceso de enfermedad.	Proporcionar información al paciente acerca de la enfermedad, según corresponda.
		[301219] Explicaciones proporcionadas en términos comprensibles.		Enseñar al paciente medidas para controlar/minimizar los síntomas, según corresponda.
	[1805] Conocimiento: conducta sanitaria.	[180518] Servicios de promoción de la salud.	[7400] Orientación en el sistema sanitario.	Solicitar servicios de otros profesionales sanitarios para el paciente, según corresponda.
		[180519] Servicios de protección de la salud.		Explicar el sistema de cuidados sanitarios más próximo, su funcionamiento y lo que puede esperar el paciente/familia.

## 5.2. Contexto social

Este programa de formación nace de la necesidad de dar a conocer un síndrome cada vez más importante como es el CCHS. A pesar de que las investigaciones acerca de este cada vez son mayores, la detección de un diagnóstico temprano sin llegar a una situación de riesgo sigue siendo un reto. Por ello se piensa que las enfermeras pediátricas, sobre todo las enfermeras neonatales, son un primer eslabón imprescindible para la sospecha de un posible diagnóstico. La formación de estas en manifestaciones que pudieran ser de sospecha, así como situaciones de riesgo, es imprescindible para un diagnóstico precoz.

Además, el programa de salud ofrecerá enseñanza acerca de cómo informar a las familias, recursos de utilidad que se les pueden ofrecer, así como aspectos clave del síndrome que deben conocer, tipos de tratamientos y cómo manejarlos, coordinación multidisciplinar, reconocimiento de situaciones de riesgo y medidas de actuación.

La población diana son las enfermeras pediátricas de atención hospitalaria, incluyendo las enfermeras neonatales.

## 5.3. Recursos

El CCHS es un síndrome catalogado como “enfermedad rara” dentro de la comunidad sanitaria, por lo que es muy probable que las familias que reciben un diagnóstico como este no conozcan la fisiopatología de la enfermedad ni sus consecuencias. Existen algunas páginas webs enfocadas a dar soporte a estas familias, que pueden ser de gran ayuda en la aceptación del diagnóstico y comprensión de la situación clínica.

La Asociación Española del Síndrome de Ondine (<https://sindromeondine.com/>), es una organización sin ánimo de lucro, creada por las propias familias afectadas, que pretende dar a conocer la enfermedad y colaborar en las investigaciones a través de donaciones y recaudaciones. En ella podemos encontrar información acerca de la fisiopatología, diagnóstico, tratamiento y trastornos asociados del síndrome. Además, hay un registro de

pacientes españoles, que puede ser de utilidad para conocer a otras familias, compartir experiencias y recibir apoyo.

La web CCHS Network (<https://cchsnetwork.org/#>) con un funcionamiento parecido a la anterior, se centra en la comunidad estadounidense e internacional. Ofrece información clínica, vídeos explicativos, actualizaciones de los hallazgos e investigaciones más recientes, un registro de pacientes y la opción de realizar donativos.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (<https://www.enfermedades-raras.org/>) creó en el año 2001 un servicio de orientación e información dirigido a personas afectadas por enfermedades raras, sus familias y profesionales de la salud. Ofrece información sobre un gran número de ER, entre ellas podemos encontrar el CCHS.

Estos recursos pueden ser de gran utilidad para las familias afectadas. Además, el conocimiento y la recomendación de estos servicios por parte del personal sanitario, facilitará la comprensión de la situación por parte de la familia y proporcionará una gran red de apoyo a través de la cuál podrán conocer a otras personas afectadas alrededor del mundo.

#### 5.4. Diseño del programa

El programa de formación constará de 4 sesiones (anexo 2) que se impartirán en el Hospital Universitario Miguel Servet, habiendo hablado previamente con el equipo de dirección, se llegará a un acuerdo en cuanto a las fechas y criterios a cumplir. La fase de captación se llevará a cabo durante todo el mes anterior al programa. La formación se anunciará a través de carteles (anexo 3), que se colgarán en el Hospital materno-infantil. En los carteles se concretarán las fechas, horario y lugar de realización de las sesiones. La asistencia se confirmará a través de un formulario de Google (anexo 4).

## *Sesión 1: Simulación de Casos Clínicos*

Duración: 1h 30min.

El objetivo de esta primera sesión es capacitar a las enfermeras pediátricas para reconocer los signos y síntomas que sugieran una presentación de CCHS en niños, para favorecer un diagnóstico precoz.

Recursos necesarios:

- Sala con sillas y proyector.
- Neumólogo especializado en síndrome de hipoventilación central congénito.
- Micrófono.
- Presentación sobre qué es el CCHS, signos y síntomas.
- Encuesta inicial para evaluar los conocimientos previos (anexo 5).

Antes de comenzar la sesión, se repartirán las encuestas iniciales para la evaluación de conocimientos previos, que serán anónimas (anexo 5).

La actividad comenzará con una introducción por parte del neumólogo, proporcionando información inicial mediante la presentación, acerca de qué es el CCHS y sus principales signos y síntomas para su detección.

A continuación, se formarán grupos de 5 enfermeras cada uno, y se irán proyectando en la pantalla diferentes casos, reales o ficticios, con los que podríamos sospechar de un diagnóstico de CHHS. Se discutirá en grupo cada caso por separado, comentando cuáles serían las actuaciones más adecuadas para cada caso, así como su manejo inicial. Después un portavoz de cada grupo comentará las conclusiones y se discutirán las decisiones tomadas por cada grupo, así como los aciertos y áreas de mejora.

Para finalizar se resumirán los puntos clave aprendidos y se abrirá un período de preguntas para resolver dudas o proporcionar información adicional que pueda ser de interés.

## *Sesión 2: Tratamiento y coordinación de disciplinas.*

Duración: 1h 30min

El objetivo de esta actividad es familiarizar a las enfermeras pediátricas con los diferentes tratamientos posibles, trastornos asociados y la importancia de la atención multidisciplinaria y la coordinación de especialidades en el manejo del CCHS.

Recursos necesarios:

- Sala con sillas y proyector.
- Neumólogo especializado en CCHS.
- Enfermera gestora de casos con experiencia en CCHS.
- Micrófono.
- Presentación sobre los tratamientos, trastornos asociados y especialidades implicadas.

La sesión comenzará con una breve introducción de recuerdo sobre qué es el CCHS y sus principales signos y síntomas. Después, mediante la presentación, el neumólogo irá explicando las diferentes opciones de tratamiento que existen y las ventajas y desventajas de cada uno. Este dará paso a la enfermera gestora de casos, que nos hablará de los trastornos asociados más comunes en niños CCHS, así como las diferentes especialidades que deben estar implicadas en estos casos y su coordinación, según su experiencia.

Para finalizar, se resumirán los puntos clave desarrollados durante la sesión y los participantes podrán realizar preguntas y resolver las posibles dudas que hayan surgido.

### *Sesión 3: Comunicación con familias y recursos de apoyo.*

Duración: 1h 30min.

El objetivo de la actividad es proporcionar a las enfermeras habilidades de comunicación efectiva con familias que han recibido un diagnóstico de CCHS, así como proporcionar información sobre los recursos de apoyo disponibles para estas familias.

Recursos necesarios:

- Sala con sillas y proyector.
- Enfermera gestora de casos con experiencia en CCHS.
- Micrófono.
- Presentación de apoyo a la explicación.

La actividad dará comienzo con una breve introducción sobre lo aprendido en las sesiones anteriores. Una vez recordados los aspectos teóricos, nos adentraremos en los aspectos psicosociales del manejo del CCHS. A través de su experiencia, la enfermera gestora de casos nos expondrá la importancia de una comunicación efectiva con las familias, brindando apoyo emocional y aconsejando los recursos adecuados.

Se presentarán diferentes situaciones y dudas que pueden surgir a las familias, se abordarán temas como la empatía, la escucha activa, la claridad informativa y el apoyo emocional. Se presentarán también los diferentes recursos de apoyo que pueden ser de utilidad para estas familias, como organizaciones, asociaciones, programas de educación para pacientes, recursos financieros y de asistencia.

La sesión finalizará con un período de preguntas para resolver dudas y aportar información adicional, opiniones e ideas.

## *Sesión 4: Testimonio real de CCHS*

Duración: 1h 30min.

El objetivo de esta sesión es proporcionar a los participantes una comprensión más profunda del CCHS, así como promover la empatía y sensibilidad a través de la experiencia real de una familia con un hijo con este diagnóstico.

Recursos necesarios:

- Sala con sillas y proyector.
- Familiar de paciente con síndrome de hipoventilación central congénita.
- Micrófono.
- Encuesta de valoración de conocimientos adquiridos (anexo 5).
- Encuesta de satisfacción (anexo 6).

Comenzaremos con una breve introducción del propósito de la sesión y se presentará a la familia invitada. A continuación, la familia nos contará su experiencia en el diagnóstico y manejo del CCHS. Al tratarse de un caso concreto y una experiencia personal, se ofrecerá total libertad a la familia a la hora de estructurar la sesión. Podrán hablar sobre cómo fue el recorrido desde el nacimiento hasta la confirmación del diagnóstico, los desafíos con los que se encontraron a partir de entonces, la atención clínica que se les proporcionó, los recursos que les fueron de utilidad, la salida del hospital para comenzar la crianza en el hogar, experiencias con el manejo de la ventilación, experiencias del desarrollo neurológico... Se compartirán tanto los aspectos positivos como los negativos de su vivencia.

Una vez terminado el testimonio, los participantes podrán realizar preguntas a la familia y se favorecerá un entorno de comunicación directa donde se puedan presentar dudas, pensamientos, emociones o ideas acerca de cualquier aspecto relacionado con lo expuesto.

Esta actividad proporciona una oportunidad para que las enfermeras pediátricas escuchen de primera mano las experiencias de una familia que vive con un niño con CCHS, lo que puede

ayudar a comprender mejor las necesidades y desafíos de estas familias y, en consecuencia, mejorar su práctica clínica.

El programa finalizará con el reparto de las encuestas anónimas de conocimientos adquiridos (anexo 5), que se compararán con las encuestas repartidas al comienzo de la primera sesión. De esta manera evaluaremos los conocimientos logrados y la eficacia de la formación. Además, repartiremos una encuesta de satisfacción (anexo 6) para conocer la opinión de los participantes, así como identificar áreas de mejora para enriquecer la experiencia del programa de formación en caso de que se vuelva a impartir en el futuro.

## 5.5. Cronograma

En la siguiente tabla se muestra la organización en el tiempo de las diferentes etapas de nuestro programa de educación.

*Tabla 3. Cronograma.*

Actividad	Marzo				Abril			
	1º semana	2º semana	3º semana	4º semana	1º semana	2º semana	3º semana	4º semana
Captación								
Sesión 1								
Sesión 2								
Sesión 3								
Sesión 4								

## 5.6. Presupuesto

Para la realización de nuestro programa contaremos con medios del Hospital Universitario Miguel Servet, como el Aula Magna, ordenador, instalación de microfonía y proyección. Estos recursos no supondrán coste alguno.

Las exposiciones serán realizadas por dos profesionales sanitarios, que cobrarán 90€/hora, así como por la familia experta, que participará de forma voluntaria. Por otro lado, se imprimirán las copias necesarias de cada una de las encuestas que los participantes realizarán.

El coste final de la realización del programa será de 1110,6€.

*Tabla 4. Presupuesto.*

CONCEPTO	UNIDAD DE COSTE	COSTE TOTAL
RECURSOS HUMANOS		
Neumólogo CCHS	6X90€/hora	540€
Enfermera gestora de casos	6X90€/hora	540€
Familia con experiencia	3x0€	0€

Tabla 4. Presupuesto (continuación).

CONCEPTO	UNIDAD DE COSTE	COSTE TOTAL
RECURSOS MATERIALES		
Sala de conferencias con sillas	1x0€	0€
Proyector	1x0€	0€
Equipo de sonido	1x0€	0€
Presentación PPT	1x0€	0€
Bolígrafos	100x0,20€	20€
Póster	20x0,08€	1,6€
Encuesta conocimientos	200x0,03€	6€
Encuesta satisfacción	100x0,03€	3€
PRESUPUESTO FINAL		1.110,6€

## 6. Conclusiones

-El CCHS es un síndrome poco conocido, con el presente programa de formación se pretende divulgar y dar a conocer la importancia de una buena detección y manejo de este.

-El programa se basa en la hipótesis de que un mayor conocimiento del síndrome por parte del personal de enfermería conducirá a una detección precoz y un manejo más efectivo, lo que a su vez mejorará su capacidad para proporcionar educación sanitaria al paciente. Por ende, este enfoque, contribuirá a mejorar la calidad de vida del paciente.

-Si los resultados del programa formativo fueran satisfactorios, se planteará la opción de formar a enfermeras pediátricas de Atención Primaria y enfermeras escolares, adecuando los contenidos a su entorno de trabajo.

-Si los resultados obtenidos no fueran satisfactorios, se revisará y replanteará tanto la metodología de impartición de las sesiones como la estrategia de captación de la población.

## 7. Bibliografía

- Demartini, Z., Maranhão Gatto, L. A., Koppe, G. L., Francisco, A. N., y Guerios, E. E. (2020). Ondine's curse: myth meets reality. *Sleep Medicine: X*, 2. <https://doi.org/10.1016/j.sleepx.2020.100012>.
- Domaradzki, J. y Walkowiak, D. (2021). Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. *Frontiers in Genetics*, 12. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.639610>.
- Dosier, L. B. M., Vaughn, B. V. y Fan, Z. (2017). Sleep disorders in childhood neurogenetic disorders. *Children*, 4(9). <https://doi.org/10.3390/children4090082>.
- García Teresa, M. A., Porto Abal, R., Rodríguez Torres, S., García Urabayen, D., García Martínez, S., Trang, H., Campos Barros, A., Llorente de la Fuente, A., Hernández González, A., Bustinza Arriortua, A., de la Cruz Moreno, J., Pons Odena, M., Ventura Faci, P., Rubio Ortega, L., Pérez Ruiz, E., Aguilar Fernández, A., Pérez Ocón, A., Osona, B., Delgado Pecellin, I., ... de Vicente, C. M. (2017). Pacientes españoles con síndrome de hipoventilación central incluidos en el Registro europeo. Datos del 2015. *Anales de Pediatría*, 86(5), 255–263. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2016.05.008>.
- Kasi, A., Perez, I. A., Kun, S. S. y Keens, T. G. (2016). Congenital central hypoventilation syndrome: Diagnostic and management challenges. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*, 7, 99–107. <https://doi.org/10.2147/phmt.s95054>.
- Kasi, A. S., Li, H., Harford, K. L., Lam, H. V., Mao, C., Landry, A. M., Mitchell, S. G., Clifton, M. S., y Leu, R. M. (2022). Congenital Central Hypoventilation Syndrome: Optimizing Care with a Multidisciplinary Approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, 15, 455–469. <https://doi.org/10.2147/JMDH.S284782>.
- NNNConsult. (s.f.). Herramienta online para la consulta y diseño de Planes de Cuidados de Enfermería. Consultado el 20 de abril, 2024. <https://www.nnnconsult.com/>
- Maloney, M. A., Kun, S. S., Keens, T. G., y Perez, I. A. (2018). Congenital central hypoventilation syndrome: diagnosis and management. *Expert Review of Respiratory Medicine*, 12(4), 283–292. <https://doi.org/10.1080/17476348.2018.1445970>.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2014). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. [https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/2014\\_estrategia\\_nacional\\_er.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/2014_estrategia_nacional_er.pdf)
- Patwari, P. P. (2014). Congenital Central Hypoventilation Syndrome. En S. H. Sheldon (Ed.), *Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine: Second Edition* (301–305). Saunders. <https://doi.org/10.1016/B978-1-4557-0318-0.00037-1>.
- Porcaro, F., Paglietti, M. G., Cherchi, C., Schiavino, A., Chiarini Testa, M. B. y Cutrera, R. (2021). How the Management of Children With Congenital Central Hypoventilation Syndrome Has Changed Over Time: Two Decades of Experience From an Italian Center. *Frontiers in Pediatrics*, 9.

<https://doi.org/10.3389/fped.2021.648927>.

- Rand, C. M., Carroll, M. S. y Weese-Mayer, D. E. (2014). Congenital central hypoventilation syndrome. A neurocristopathy with disordered respiratory control and autonomic regulation. *Clinics in Chest Medicine*, 35(3), 535–545. <https://doi.org/10.1016/j.ccm.2014.06.010>
- Rand, C. M. y Weese-Mayer, D. E. (2023). The future of rare autonomic disease research. *Clinical Autonomic Research*, 33(3), 211–213. <https://doi.org/10.1007/s10286-023-00957-7>.
- Saiyed, R., Rand, C. M., Carroll, M. S. y Weese-Mayer, D. E. (2014). Hypoventilation syndromes of infancy, childhood, and adulthood: Congenital central hypoventilation syndrome (CCHS), later-onset CCHS, and rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction, hypoventilation, and autonomic dysregulation. *Sleep Medicine Clinics*, 9(3), 425–439. <https://doi.org/10.1016/j.jsmc.2014.06.001>.
- Trang, H., Brunet, J. F., Rohrer, H., Gallego, J., Amiel, J., Bachetti, T., Fischbeck, K. H., Similowski, T., Straus, C., Ceccherini, I., Weese-Mayer, D. E., Frerick, M., Bieganowska, K., Middleton, L., Morandi, F. y Ottonello, G. (2014). Proceedings of the fourth international conference on central hypoventilation. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9. <https://doi.org/10.1186/s13023-014-0194-5>.
- Trang, H., Samuels, M., Ceccherini, I., Frerick, M., Garcia-Teresa, M. A., Peters, J., Schoeber, J., Migdal, M., Markstrom, A., Ottonello, G., Piumelli, R., Estevao, M. H., Senecic-Cala, I., Gnidovec-Strazisar, B., Pflieger, A., Porto-Abal, R. y Katz-Salamon, M. (2020). Guidelines for diagnosis and management of congenital central hypoventilation syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01460-2>.
- Tumiene, B., Peters, H., Melegh, B., Peterlin, B., Utkus, A., Fatkulina, N., Pfliegler, G., Graessner, H., Hermanns, S., Scarpa, M., Blay, J. Y., Ashton, S., McKay, L. y Baynam, G. (2022). Rare disease education in Europe and beyond: time to act. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02527-y>.
- Walkowiak, D. y Domaradzki, J. (2020). Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>.
- Weese-Mayer, D. E., Rand, C. M., Khaytin, I., Slattery, S. M., Yap, K. L., Marazita, M. L. y Berry-Kravis, E. M. (2021). Congenital central hypoventilation syndrome. *GeneReviews*. [https://doi.org/10.1007/978-3-030-62263-3\\_21](https://doi.org/10.1007/978-3-030-62263-3_21).
- Weese-Mayer, D. E., Rand, C. M. y Yap, K. L. (2023). Congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) and PHOX2B pathogenic variants. En I. Biaggioni (Ed.), *Primer on the Autonomic Nervous System* (515–520). Academic Press.

Zaidi, S., Gandhi, J., Vatsia, S., Smith, N. L. y Khan, S. A. (2018). Congenital central hypoventilation syndrome: An overview of etiopathogenesis, associated pathologies, clinical presentation, and management. *Autonomic Neuroscience: Basic and Clinical*, 210, 1–9. <https://doi.org/10.1016/j.autneu.2017.11.003>.

## 8. Anexos

### *Anexo 1. Artículos seleccionados.*

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Guidelines for diagnosis and management of congenital central hypoventilation syndrome.	Ha Trang , Martin Samuels , Isabella Ceccherini , Matthias Frerick , Maria Angeles Garcia-Teresa , Jochen Peters, Johannes Schoeber , Marek Migdal , Agneta Markstrom , Giancarlo Ottonello , Raffaele Piumelli , Maria Helena Estevao, Irena Senecic-Cala , Barbara Gnidovec-Strazisar , Andreas Pflieger , Raquel Porto-Abal , Miriam Katz-Salamon.	Este artículo proporciona una descripción completa del estado clínico del CCHS y de los componentes de la evaluación diagnóstica y el manejo multidisciplinario, así como consideraciones para futuras investigaciones.	Estas guías tienen como objetivo presentar la base de evidencia para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de lactantes, niños y adultos con CCHS.	Se llevo a cabo una revisión bibliográfica, combinada con la experiencia clínica.	La concienciación y el conocimiento sobre el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad rara deben llegar a una amplia comunidad sanitaria.

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
<p>Proceedings of the fourth international conference on central hypoventilation.</p>	<p>Ha Trang, Jean-François Brunet, Hermann Rohrer, Jorge Gallego, Jeanne Amiel, Tiziana Bachetti, Kenneth H Fischbeck, Thomas Similowski, Christian Straus, Isabella Ceccherini, Debra E Weese-Mayer, Matthias Frerick, Katarzyna Bieganowska, Linda Middleton, Francesco Morandi, Giancarlo Ottonello; European Central Hypoventilation Syndrome Consortium.</p>	<p>La Cuarta Conferencia Internacional sobre Hipovenilación Central proporcionó una actualización de conocimientos de última generación sobre todos los aspectos genéticos, moleculares, celulares y clínicos de esta enfermedad.</p>	<p>Proporcionar una actualización de los conocimientos adquiridos recientemente sobre aspectos funcionales, moleculares y genéticos, epidemiología, diagnóstico, gestión de la atención continua, estándares de atención médica y organización de servicios para CHS.</p>	<p>La Cuarta Conferencia Internacional sobre Hipovenilación Central Primaria, CIENCIA Y VIDA DE CHS, se llevó a cabo en Varsovia, Polonia, del 13 al 15 de abril de 2012. La reunión contó con el patrocinio de la Agencia Europea de Salud y Consumidores (EAHC) y la Agencia Europea de Salud Pública (PHEA) de la Comunidad Europea. Fue organizado por el Consorcio Europeo CHS.</p>	<p>Se necesita más investigación para comprender el impacto del CCHS en la familia y el apoyo requerido de los servicios sociales y de salud.</p>

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Congenital central hypoventilation syndrome: diagnosis and management.	Melissa A Maloney, Sheila S Kun, Thomas G Keens, Iris A Perez.	En esta revisión se discuten la presentación clínica, el enfoque diagnóstico, las estrategias de manejo y los desafíos actuales en la atención de los pacientes con CCHS.	Actualizar y revisar el estado de conocimiento acerca del CCHS y discutir sus nuevos desafíos.	Revisión bibliográfica.	El CCHS es un trastorno que dura toda la vida y supone una carga considerable para los pacientes y sus familias. Sin embargo, con los avances en el diagnóstico temprano y la ventilación domiciliaria, los pacientes con CCHS están sobreviviendo hasta la edad adulta, lo que ha presentado sus propios desafíos y oportunidades para una mejor comprensión de este síndrome único.
Congenital central hypoventilation syndrome: An overview of etiopathogenesis, associated pathologies, clinical presentation, and management.	Saher Zaidi , Jason Gandhi, Sohrab Vatsia, Noel L Smith, Sardar Ali Khan.	Recopilamos investigaciones recientes para brindar una comprensión integral del CCHS, así como de su etiopatogenia, patologías asociadas, presentación clínica y opciones de manejo disponibles.	Revisar la literatura actual para enfatizar la patogénesis, la etiología, la presentación clínica, los síntomas, el diagnóstico y los métodos de tratamiento actuales del CCHS para que los médicos identifiquen y comprendan mejor esta afección.	Revisión bibliográfica.	Aunque el CCHS tiene fama de ser un síndrome idiopático poco común, hemos desarrollado una comprensión de él como un trastorno disfuncional del sueño.

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Congenital central hypoventilation syndrome: a neurocristopathy with disordered respiratory control and autonomic regulation.	Casey M Rand, Michael S Carroll, Debra E Weese-Mayer.	Actualización acerca de la genética, diagnóstico, tratamiento y complicaciones del CCHS.	Actualizar a los especialistas de la medicina respiratoria sobre las últimas tendencias en el manejo de pacientes, proporcionando una base sólida para elegir las mejores opciones de tratamiento.	Revisión bibliográfica.	Nuestra comprensión de CCHS se está expandiendo rápidamente, pero sigue siendo un trabajo en El diagnóstico y tratamiento óptimos de los pacientes con CCHS requiere mayores avances en nuestro conocimiento a través de la investigación. progreso.
Congenital Central Hypoventilation Syndrome.	Debra E Weese-Mayer , Casey M Rand , Ilya Khaytin, Susan M Slattery, Kai Lee Yap, Mary L Marazita, Elizabeth M Berry-Kravis.	Comprensión completa del CCHS incluyendo diagnóstico, clínica, trastornos relacionados y genética.	Permitir un acceso rápido y sencillo a información genética, variaciones y fármacos sobre enfermedades, entre ellas el CCHS.	Artículo estandarizado revisado por pares y actualizado cada 4 o 5 años según los hallazgos relevantes.	Información actualizada para la toma de decisiones en la práctica clínica.

*Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).*

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Congenital central hypoventilation syndrome: diagnostic and management challenges.	Ajay S Kasi, Iris A Perez , Sheila S Kun, Thomas G Keens.	Comprensión completa y actualizada del CCHS.	Proporcionar una síntesis crítica de la investigación, áreas de controversia y recomendaciones para investigaciones futuras acerca del CCHS.	Artículo de revisión por pares.	Con la detección temprana y las técnicas modernas para la ventilación y el monitoreo en el hogar, la mayoría de los niños con CCHS tienen una supervivencia prolongada hasta la adolescencia y la edad adulta con una buena calidad de vida.
Congenital Central Hypoventilation Syndrome: Optimizing Care with a Multidisciplinary Approach.	Ajay S Kasi, Hong Li, Kelli-Lee Harford, Humphrey V Lam, Chad Mao, April M Landry, Sarah G Mitchell, Matthew S Clifton, Roberta M Leu .	Actualización de información científica acerca de la fisiopatología, genética y clínica del CCHS.	Ofrecer un resumen detallado de la investigación existente, identificar puntos de debate y sugerir direcciones para investigaciones futuras sobre el CCHS.	Artículo de revisión por pares.	Un enfoque multidisciplinario integral puede optimizar la atención y mejorar los resultados de los pacientes.

*Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).*

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
The future of rare autonomic disease research.	Casey M Rand, Debra E Weese-Mayer.	El texto aborda los desafíos y avances en la investigación de enfermedades raras.	Examinar cómo los desarrollos recientes en tecnología y medicina pueden acelerar la investigación y el tratamiento de enfermedades raras.	Se basa en la revisión de literatura científica y en ejemplos específicos de avances en el campo de las enfermedades raras y la medicina autonómica.	Se identifican cuatro áreas clave de desarrollo que podrían acelerar la investigación y el tratamiento de enfermedades raras: tecnología portátil, avances genéticos, disponibilidad de datos y participación de pacientes.
Sleep Disorders in Childhood Neurogenetic Disorders.	Laura Beth Mann Dosier, Bradle y V Vaughn, Zhen g Fan.	En este artículo los autores seleccionaron 8 trastornos neurogenéticos, entre ellos el CCHS. Se presenta de cada uno de ellos una visión general, clínica, desarrollo, trastornos asociados, manejo e investigaciones futuras.	Analizar los trastornos del sueño en niños con trastornos neurogenéticos, proporcionar recomendaciones para su evaluación y manejo, y destacar la importancia de abordar estos trastornos para mejorar la calidad de vida.	Selecciona ocho trastornos neurogenéticos para revisión bibliográfica detallada.	Identificar y tratar estos trastornos mejora la calidad de vida del paciente y del cuidador, y puede prevenir complicaciones a largo plazo. El manejo multidisciplinario es crucial para abordar adecuadamente estos trastornos.

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
<p>How the Management of Children With Congenital Central Hypoventilation Syndrome Has Changed Over Time: Two Decades of Experience From an Italian Center.</p>	<p>Federica Porcaro, Maria Giovanna Paglietti, Claudio Cherchi, Alessandra Schiavino, Maria Beatrice Chiarini Testa, Renato Cutrera.</p>	<p>El estudio retrospectivo examinó 22 pacientes con SHCC, encontrando síntomas iniciales comunes, asociaciones genéticas y complicaciones neurológicas.</p>	<p>Evaluar la relación entre fenotipo y genotipo en pacientes con SHCC, así como mejorar el enfoque terapéutico a través del manejo multidisciplinario y avances tecnológicos en ventilación mecánica.</p>	<p>Análisis retrospectivo de 22 pacientes con SCHC, que fueron remitidos a la Unidad de Neumología Pediátrica y Cuidados Respiratorios Intermedios del Hospital Infantil Bambino Gesù (Italia) para un programa de seguimiento multidisciplinario entre 2000 y 2020.</p>	<p>Los fenotipos más severos de CCHS están relacionados con el número de repeticiones de polialanina o con NPARMs. La adquisición de habilidades en el manejo de los pacientes con SCHC y las mejoras tecnológicas nos permitieron mejorar nuestro abordaje terapéutico en esta población.</p>
<p>Hypoventilation Syndromes of Infancy, Childhood, and Adulthood: Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS), Later-Onset CCHS, and Rapid-Onset Obesity with Hypothalamic Dysfunction, Hypoventilation, and Autonomic Dysregulation.</p>	<p>Rehan Saiyed BS, Casey M. Rand BS, Michael S. Carroll PhD, Debra E. Weese-Mayer MD.</p>	<p>Análisis de la etiología, diagnóstico, opciones terapéuticas, clínica y complicaciones de CCHS y ROHHAD.</p>	<p>Proporcionar una comprensión completa de ambos trastornos, así como destacar la importancia de la atención especializada y la colaboración entre centros para mejorar el reconocimiento y manejo de estos trastornos.</p>	<p>Revisión bibliográfica.</p>	<p>La consolidación de la atención en centros especializados puede mejorar el manejo de los síntomas y los resultados para los pacientes con CCHS y ROHHAD. Los registros en línea proporcionan una plataforma para compartir información y avanzar en la comprensión y el tratamiento de estos trastornos.</p>

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
<p>Chapter 90 - Congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) and <i>PHOX2B</i> pathogenic variants.</p> <p>Book: “Primer on the Autonomic Nervous System”.</p>	<p>Debra E. Weese-Mayer, Casey M. Rand, Kai Lee Yap.</p>	<p>El libro aborda diversos aspectos del sistema nervioso autónomo y su función en el cuerpo humano, incluyendo el CCHS y su genética, clínica, presentación y asociaciones.</p>	<p>El libro "Primer on the Autonomic Nervous System" tiene como objetivo proporcionar un resumen conciso y accesible de la neurociencia autónoma para estudiantes, científicos y clínicos.</p>	<p>144 capítulos que se basan en la experiencia de más de 250 científicos y clínicos.</p>	<p>Proporciona una síntesis exhaustiva y accesible de la neurociencia autónoma, ofreciendo una sólida comprensión de este para estudiantes, científicos y clínicos.</p>
<p>Chapter 37 - Congenital Central Hypoventilation Syndrome.</p> <p>Book: “Principles and Practice of Pediatric Sleep Medicine”.</p>	<p>Pallavi P. Patwari.</p>	<p>Abordaje de aspectos clave del CCHS como son la epidemiología, historia, presentación, diagnóstico, genética y tratamiento.</p>	<p>Proporcionar a los profesionales de la salud una guía sobre el diagnóstico, tratamiento y manejo de CCHS sueño en poblaciones pediátricas.</p>	<p>El libro se basa en la experiencia de expertos en medicina del sueño pediátrica, quienes ofrecen una revisión detallada de la literatura y comparten sus conocimientos clínicos en el campo.</p>	<p>Ofrece una comprensión más profunda del CCHS. Las pruebas genéticas <i>PHOX2B</i> clínicamente disponibles facilitan el diagnóstico de aquellos con inicio neonatal, las asociaciones de fenotipos han revelado que, en general, la gravedad de la enfermedad aumenta con PARM más largos y con NPARM.</p>

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Ondine's curse: myth meets reality.	Zeferino Demartini Junior, Luana Antunes Maranhão Gatto, Gelson Luis Koppe, Alexandre Novicki Francisco, Enio Eduardo Guerios.	Revisión del mito de Ondina centrada en la historia, las artes y la medicina y su asociación con el CCHS.	Estudiar la asociación del mito de Ondina y la medicina, y su impacto en la sociedad.	Revisión bibliográfica.	En la literatura médica “maldición de Ondina” se ha utilizado para designar al CCHS. Su conocimiento permite un diagnóstico y tratamiento temprano.
Pacientes españoles con síndrome de hipoventilación central incluidos en el Registro europeo. Datos del 2015.	María Angeles García Teresa, Raquel Porto Abal, Silvia Rodríguez Torres, Diego García Urabayen, Silvia García Martínez, Ha Trang, Angel Campos Barros, Grupo Español de Trabajo del SHCC.	Análisis y comparación de los datos actualizados en diciembre del 2015 de los pacientes españoles del Registro europeo.	Conocer las características y la evolución de los pacientes españoles con SHCC y detectar áreas de mejora.	Estudio observacional transversal.	La implementación del Registro en España de pacientes con SHCC ha permitido identificar aspectos relevantes para optimizar sus cuidados.

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Resumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland.	Dariusz Walkowiak, Jan Domaradzki.	Estudio del conocimiento de enfermería en enfermedades raras, que apoya la consideración de incluirlas en los planes de estudio.	Analizar el conocimiento y las opiniones sobre las enfermedades raras entre las enfermeras y estudiantes de enfermería polacos.	Estudio observacional transversal con 142 enfermeras y 113 estudiantes de enfermería como participantes.	Tanto las enfermeras como los estudiantes de enfermería muestran un conocimiento insuficiente de las enfermedades raras. Un cambio en los planes de estudio universitarios parece muy necesario.
Rare disease education in Europe and beyond: time to act.	Birute Tumiene, Harm Peters, Bela Meleg, Borut Peterlin, Algirdas Utkus, Natalja Fatkulina, György Pfliegler, Holm Graessner, Sanja Hermanns, Maurizio Scarpa, Jean-Yves Blay, Sharon Ashton, Lucy McKay, Gareth Baynam.	Propone una revisión de la educación sobre enfermedades raras para involucrar a pacientes, familias, y promover una estrategia común en Europa y otros continentes.	Analizar la educación sobre enfermedades raras desde estudiantes hasta expertos para abordar las necesidades específicas de este grupo.	Revisión bibliográfica.	Se requiere una estrategia educativa común para cerrar las brechas de conocimiento en enfermedades raras, implicando a múltiples proveedores de educación y formación.

Anexo 1. Artículos seleccionados (continuación).

Título	Autores	Rsumen	Objetivos	Metodología	Resultados
Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases.	Jan Domaradzki, Dariusz Walkowiak.	Evaluación del conocimiento sobre enfermedades raras entre estudiantes de enfermería, fisioterapia y medicina en Polonia, revelando deficiencias en la comprensión de las causas, prevalencia y sistema de salud relacionado con las ER.	Evaluar el conocimiento de los estudiantes de salud sobre enfermedades raras en Polonia y determinar su preparación para atender a pacientes con estas enfermedades.	Estudio transversal observacional a través de encuestas.	Existe una necesidad urgente de mejorar la educación sobre enfermedades raras entre los futuros profesionales de la salud en Polonia.
Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.	Ministerio de Sanidad, servicios sociales e igualdad.	Estrategia en enfermedades raras del SNS que recoge 7 líneas de actuación, tales como, la prevención y detección, la atención sociosanitaria, la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.	Proporcionar la información sobre el diagnóstico, la asistencia y el tratamiento de las enfermedades raras.	Se recopilan datos e información proporcionados por las Comunidades Autónomas, sociedades científicas y asociaciones de pacientes.	Se establecen acciones, recomendaciones, objetivos e indicadores concretos para mejorar la atención y servicios para personas con enfermedades raras y sus familias.

Anexo 2. Carta descriptiva de las sesiones.

Sesión	Duración	Objetivo	Participantes	Recursos	Actividad
Simulación de casos clínicos.	1h 30min.	Capacitación en el reconocimiento de signos y síntomas de presentación.	Neumólogo especializado en CCHS.	Sala, sillas, proyector, micrófono, presentación PPT, encuesta de conocimientos previos.	Definición, exposición de signos y síntomas, discusión en grupo, puntos clave, preguntas, encuestas.
Tratamiento y coordinación de disciplinas.	1h 30min.	Informar acerca de tratamientos, trastornos asociados y atención multidisciplinaria.	Neumólogo especializado en CCHS. Enfermera gestora de casos con experiencia en CCHS.	Sala, sillas, proyector, micrófono, presentación PPT.	Recuerdo de sesiones anteriores, explicación de opciones de tratamiento, trastornos asociados, coordinación de especialidades, puntos clave, preguntas.
Comunicación con familias y recursos de apoyo.	1h 30min.	Proporcionar habilidades comunicativas e información sobre recursos.	Enfermera gestora de casos con experiencia en CCHS.	Sala, sillas, proyector, micrófono, presentación PPT.	Recuerdo de sesiones anteriores, explicación acerca del manejo psicosocial del CCHS y recursos de apoyo, puntos clave, preguntas.
Testimonio real de CCHS.	1h 30min.	Ofrecer una comprensión más personal del CCHS.	Familia con diagnóstico de CCHS.	Sala, sillas, proyector, micrófono, presentación PPT, encuesta conocimientos adquiridos, encuesta de satisfacción.	Experiencia de la familia con CCHS, preguntas, discusión en grupo, encuestas.

**PROGRAMA FORMATIVO  
ENFERMERÍA**

**HIPOVENTILACIÓN  
CENTRAL EN NIÑOS**

**¿CUÁNDO Y DÓNDE?**  
4 sesiones que se impartirán  
el 4, 11, 18 y 25 de ABRIL  
en el AULA MAGNA HUMS

**CCCC**  
April  
4



**HORARIO**  
Mañana: 11:00-12:30  
Tarde: 18:00-19:30

**¿QUÉ SE IMPARTE?**  
Detección y manejo del CCHS en  
niños para enfermería





**INSCRIPCIÓN PREVIA**  
Escanea el QR para seleccionar el  
horario en el que deseas asistir.

# Programa Formativo

4 Sesiones formativas para enfermería en el Aula Magna HUMS, los días 4, 11, 18 y 25 de abril. Se ruega elegir horario de mañana/tarde para cada una de las sesiones.

Contaremos con la exposición de un neumólogo especialista, una enfermera gestora de casos y una familia experta.

1. Sesión 1: Simulación de casos clínicos.

*Marca solo un óvalo.*

Mañana: 11:00-12:30

Tarde: 18:00-19:30

2. Sesión 2: Tratamiento y coordinación de disciplinas.

*Marca solo un óvalo.*

Mañana: 11:00-12:30

Tarde: 18:00-19:30

3. Sesión 3: Comunicación con familias y recursos de apoyo.

*Marca solo un óvalo.*

Mañana: 11:00-12:30

Tarde: 18:00-19:30

4. Sesión 4: Testimonio real de CCHS.

*Marca solo un óvalo.*

Mañana: 11:00-12:30

Tarde: 18:00-19:30

*Anexo 5. Encuesta de conocimientos previos y adquiridos.*

1. ¿Qué es el Síndrome de Hipoventilación Central Congénito?
2. ¿Cuáles son los signos que nos indican un posible diagnóstico?
3. ¿Cree que sería capaz de identificar una situación que indicase un posible diagnóstico de CCHS?
4. ¿Cuál es la alteración genética que confirma el diagnóstico?
5. ¿Qué opciones de tratamiento tienen estos pacientes?
6. ¿Cuáles son los posibles trastornos asociados?
7. ¿Qué especialidades se deberán coordinar para el tratamiento multidisciplinar de estos pacientes?
8. ¿Qué recursos de apoyo podremos ofrecer a las familias afectadas?

*Anexo 6. Encuesta de satisfacción.*

Seleccione una puntuación del 1 al 5 para cada afirmación, siendo:

- 1 → Totalmente en desacuerdo
- 2 → En desacuerdo
- 3 → Neutro
- 4 → De acuerdo
- 5 → Totalmente de acuerdo

**EVALUACIÓN GENERAL:**

-Me encuentro satisfecho con la información y la manera de impartir las sesiones que componen el programa de formación: 1/2/3/4/5

- Recomendaría el programa a otros/as compañeros/as: 1/2/3/4/5

**EVALUACIÓN DEL CONTENIDO:**

-Considero útil la información ofrecida en el programa: 1/2/3/4/5

-Considero que la información fue explicada de forma clara y coherente: 1/2/3/4/5

-Considero que he adquirido conocimientos importantes para el desarrollo de mi profesión: 1/2/3/4/5

-Considero que todos los aspectos importantes del CCHS fueron tratados en el programa: 1/2/3/4/5

-Si considera que algún aspecto importante no se mencionó o no se aclaró lo suficiente, expóngalo a continuación:

#### EVALUACIÓN DE LA DOCENCIA Y MÉTODOS

-Los docentes han impartido las sesiones de manera profesional, asequible y dinámica: 1/2/3/4/5

-Los docentes han sido capaces de resolver las dudas expuestas: 1/2/3/4/5

-La metodología del programa ha sido adecuada para facilitar el aprendizaje: 1/2/3/4/5

#### COMENTARIOS ADICIONALES

- ¿Qué aspectos del programa crees que se podrían mejorar en futuras ediciones?

-Comparta aquí abajo cualquier comentario adicional que considere relevante acerca de su experiencia en el Programa de Formación.







**Facultad de  
Ciencias de la Salud**  
**Universidad Zaragoza**