

5.- Título: CASO CLÍNICO SÍNDROME DE HADDAD

Autores: PATRICIA ACEMEL GARCÍA M^a PILAR GARCÍA ABADILLO SEIVANE ENRIQUETA

MAESO CASTILLO SUSANA MACIP BELMONTE

Hospital: NIÑO JESÚS

Ciudad: MADRID

Comunidad: MADRID

Introducción: La asociación del síndrome de hipoventilación central congénita junto con la enfermedad de Hirschprung, conocida como síndrome de Haddad, es un síndrome de baja incidencia, siendo posiblemente una enfermedad infradiagnosticada, por sus diversas manifestaciones clínicas. Recientes estudios demuestran la relación de dicho síndrome con la mutación del gen PHOX2B, por lo tanto el diagnóstico temprano del mismo se basa en la clínica de la enfermedad y la determinación de dicho gen a través del test HRM (High Resolution Melt analysis) y secuencia de ADN.

Palabras: Síndrome de hipoventilación central congénita (síndrome de Ondine). síndrome de haddad Enfermedad de Hirschprung Gen PHOX2B

Justificación: Ampliar conocimientos sobre el síndrome de Haddad y su incidencia en España.

Objetivos: Dar a conocer un caso clínico de un niño, de 2 años, con síndrome de Haddad en Española.

Material: CINHALL with headings Medline (EBSCO) Academic Search Premier Pubmed www.scholar.google.es www.cchsnetwork.org

Metodo: Revisión bibliográfica de casos clínicos y análisis retrospectivo del síndrome de Haddad

Resultados: Conocer el síndrome de Haddad y los cuidados que conlleva.

Conclusiones: Incidencia del síndrome de Haddad versus Ondine en Española.

Importancia de la integración de cuidados holísticos en el paciente con dicho síndrome. La dificultad para conciliar la vida familiar y laboral del cuidador principal.

Bibliografía: - www.cchsnetwork.org -Congenital central hypoventilation syndrome and Hirschsprung's disease G D H Croaker, E Shi, E Simpson, T Cartmill, D T Cass -Haddad Syndrome with PHOX2B Gene Mutation in a Korean Infant Chung-Won Lee, Jae-Ho Lee, Eun- Young Jung, Soon-Ok Choi³, Chun-Soo Kim, Sang-Lak Lee, and Dae-Kwang Kim¹. -Haddad Syndrome-Congenital Central Hypoventilation Associated with Hirschsprung's Disease, Susan D'Souza and R.P. Khubchandani. -Haddad syndrome presenting with abdominal edistension associated with long-segment aganglionosis, Woong Do Chung, Gye-Yeon Lim, So Young Kim, Jae Hee Chung, Sun Joo Kim. -Ventilación no invasiva en lactantes afectados de síndrome de Ondine: ¿una indicación real?, J.A. Costa Orvay, M. Pons Ódena, I. Jordán García, J. Caritg Bosch, F.J. Cambra Lasaosa y A. Palomeque Rico. -A proposito de un caso: síndrome de hipoventilación central congénita, Dra. Ángela Castillo Vilela, Dr. Alfonso Santa María Galvez. - Maldición de Ondina: presentación de caso clínico, Dres. Fernando Mañé Garzón, Víctor Raggio. -Síndrome de Ondine: diagnóstico y seguimiento, J.A. Costa Orvay y M. Pons Ódena. - Molecular diagnosis congenital clinical hypoventilation syndrome (CCHS) in Spain, García Teresa MA, Porto Abal R, López Fernández Y, Zurita Muñoz O, Gómez Núñez A, Campos Barros A and spanish network of CCHS. -PE.56. Hipoventilación central congénita idiopática (enfermedad de Ondine). Evolución de 5 pacientes, MA García Teresa, R Jiménez García, M Nieto Moro, C Zabaleta Camino, B Espinola.