

Síndrome de Ondine

DONA CIÊNCIA



gibi

55



Associação
Fundo
de Incentivo
à Pesquisa



apresentam:

DONA CIÊNCIA

Síndrome de Ondine

Idealizadora: Monica L. Andersen

Autores do texto: Gustavo Antônio Moreira e Filipe Nishiyama

Ilustração: Mônica Oka

Revisão técnica: Mariana Toricelli e Allan Saj Porcacchia

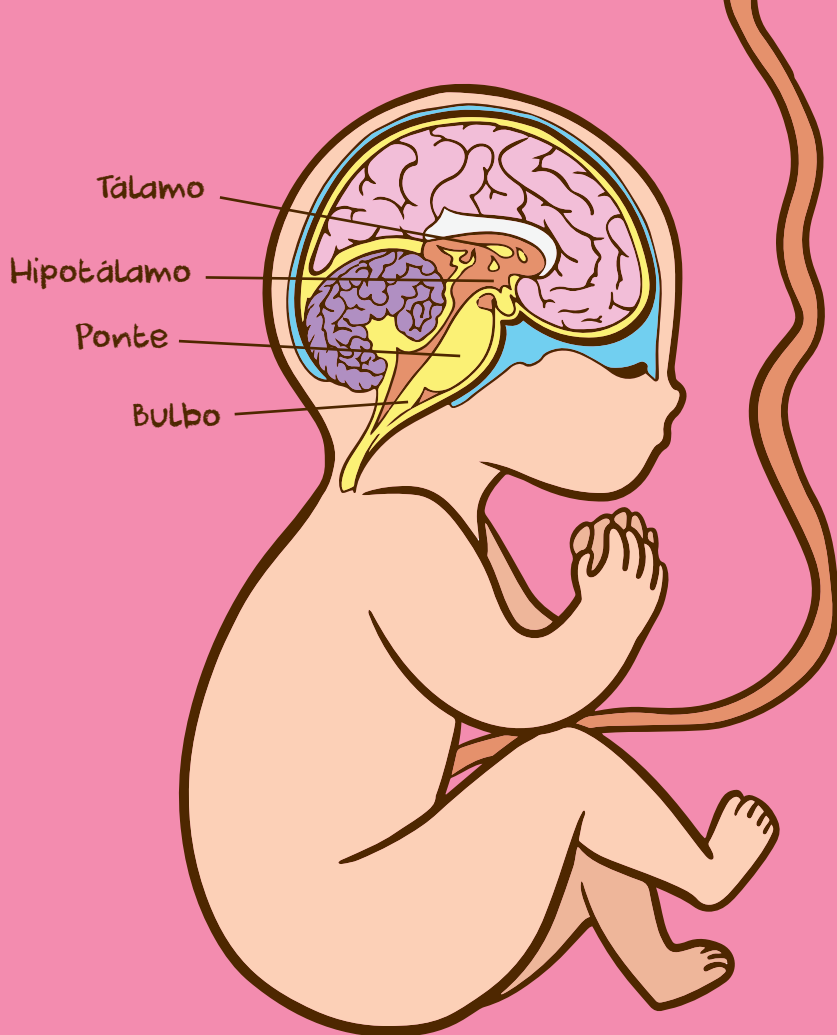
Olá! Eu sou a Dona Ciência
e tenho várias histórias interessantes
para contar a vocês! Em cada gibi vou
mostrar como a sociedade é beneficiada
com as descobertas feitas
pelos cientistas!



Neste gibi vamos conhecer mais sobre a

SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL CONGÊNITA,

uma condição rara em que a pessoa apresenta dificuldade
em respirar automaticamente durante o sono desde o
nascimento, exigindo um esforço consciente para respirar.

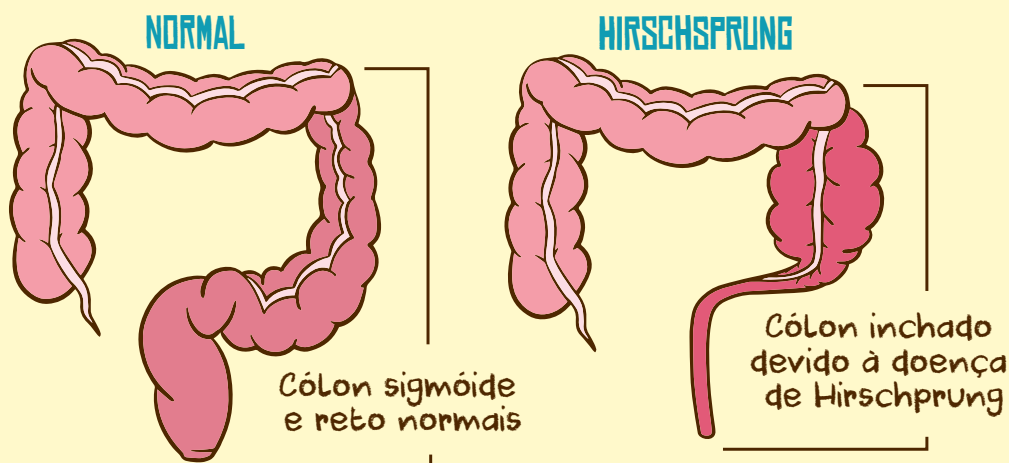


SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL CONGÊNITA

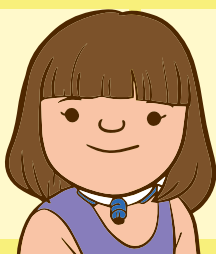
[SHCC], também conhecida como **"O MAL DE ONDINE"**, é uma doença genética rara caracterizada por uma perda do controle da respiração durante o sono. A SHCC decorre de uma alteração no desenvolvimento do sistema nervoso central ainda dentro do útero, afetando principalmente as regiões do cérebro responsáveis por controlar a nossa respiração, o centro respiratório.

O PRIMEIRO CASO DE SHCC foi documentado por John W. Severinghans e Robert A. Mitchel em 1962, sendo descrito oficialmente apenas em 1970.

Em 1978, na Universidade de Columbia (EUA), o médico pediatra Gabriel Haddad identificou a conexão entre a SHCC e a **doença de Hirschsprung**, uma condição intestinal congênita na qual células nervosas estão ausentes em parte do intestino, causando constipação grave e dilatação do intestino grosso.



Em 2009, as **mutações no gene PHO2XB** foram associadas à SHCC.

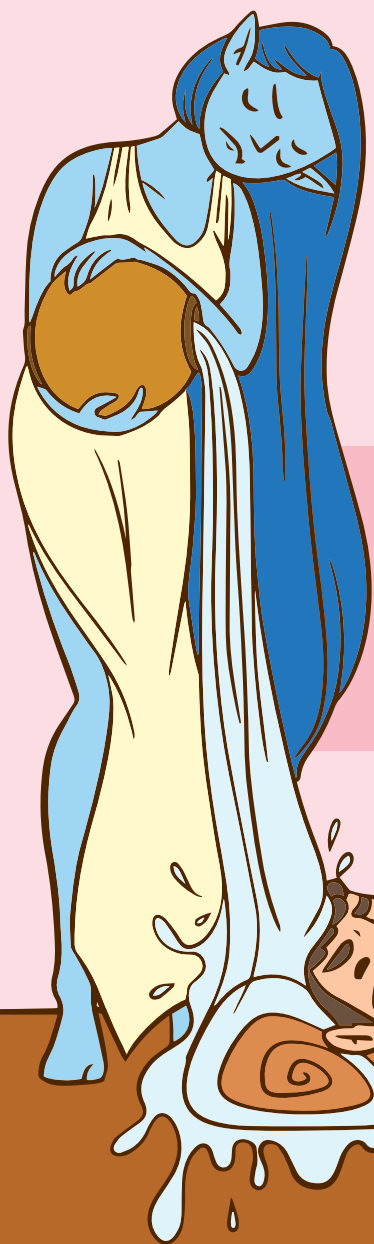


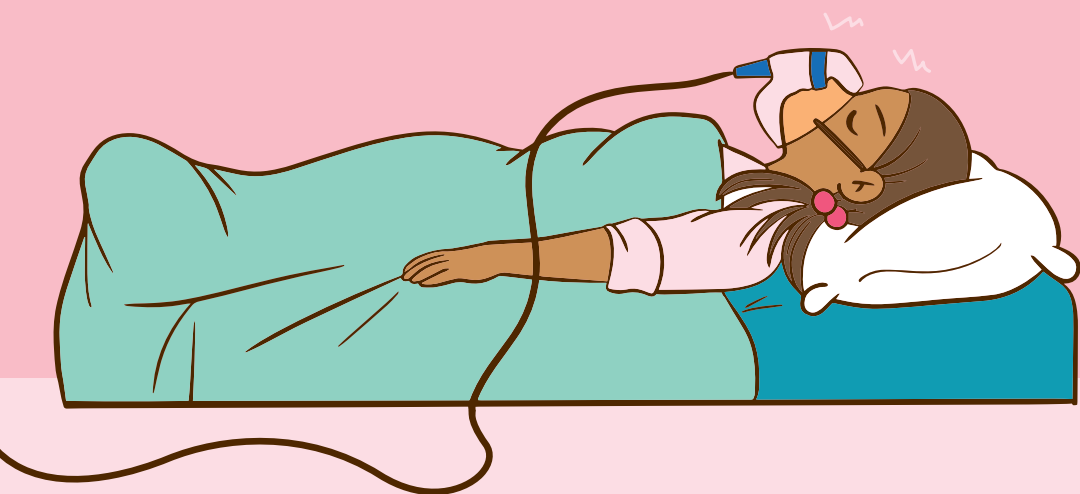
Atualmente, estima-se que a incidência dessa síndrome seja de **1 CASO PARA CADA 200.000 NASCIMENTOS.**

No Brasil, estima-se que existam cerca de **60 indivíduos diagnosticados** com a SHCC. No entanto, é possível que esse número esteja subestimado e que existam mais casos, aproximadamente **1.000**, devido à subnotificação.

A denominação **"MAL DE ONDINE"** tem origem na obra mitológica nórdica **"Ondina"** (1811), escrita por Friedrich La Motte Fouqué, e está relacionada à figura mítica de Ondine, uma ninfa das águas na mitologia grega. A narrativa conta a história de uma ninfa que abre mão da imortalidade por amor a um humano, mas, ao ser traída, amaldiçoa seu amante infiel a esquecer de respirar enquanto dorme.

Esse mito captura poeticamente a essência da condição, em que o controle automático da respiração é comprometido, levando à hipoventilação durante o sono e, em casos graves, à apneia e até mesmo à morte.





A PRINCIPAL CARACTERÍSTICA DA SHCC é a **respiração desordenada durante o sono** e, em alguns casos, também em vigília. A redução do estímulo respiratório se manifesta por períodos em que a pessoa respira de maneira superficial, especialmente durante o sono NREM. Isto resulta em níveis elevados de gás carbônico (CO_2) no sangue e baixos níveis de oxigênio (O_2). Esses problemas respiratórios podem causar complicações graves, como pressão arterial elevada nos vasos dos pulmões e problemas no coração.

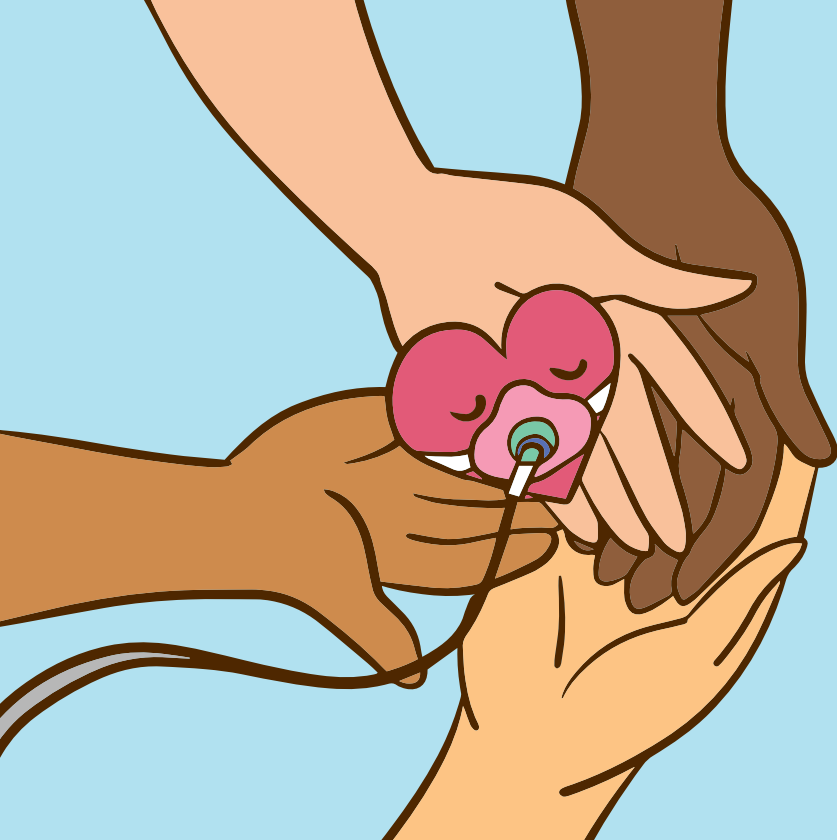
As alterações genéticas da SHCC aumentam o risco de alterações autonômicas, paradas cardíacas, câncer, atraso no movimento dos alimentos ao longo do trato gastrointestinal, convulsões, atraso no aprendizado e problemas de comportamento.

A SHCC é atribuída a **MUTAÇÕES GENÉTICAS** que afetam diretamente os neurônios responsáveis pelo controle respiratório no tronco cerebral. A **mutação no gene PHOX2B**, localizado no **cromossomo 4p12**, é a causa mais comum dessa síndrome, encontrada em cerca de 90% dos pacientes.





O **DIAGNÓSTICO** da SHCC é realizado principalmente no 1º ano de vida. Baseia-se em uma combinação de história clínica detalhada, avaliação do padrão respiratório durante o sono (polissonografia) e testes genéticos para identificar mutações no gene PHOX2B. O tratamento é direcionado para controlar os sintomas e inclui o suporte ventilatório durante o sono, utilizando dispositivos de pressão positiva nas vias respiratórias, como a ventilação não invasiva com pressão positiva (BIPAP), ou, em casos graves, a ventilação invasiva. A intervenção precoce e o acompanhamento multidisciplinar são essenciais para gerenciar as complicações respiratórias, gastrointestinais, cardíacas e cognitivas.



DIA INTERNACIONAL DA SÍNDROME DA HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL CONGÊNITA

Todo 2º sábado de novembro é marcado como o **Dia Internacional da Síndrome da Hipoventilação Central Congênita**. Nesta data, famílias de todo o mundo que têm membros afetados por essa síndrome se unem para angariar recursos destinados à pesquisa científica em busca de uma cura. Por ser uma síndrome rara, a SHCC não desperta muito interesse por parte das indústrias farmacêuticas nem dos órgãos governamentais para investimento em pesquisas. Porém, graças aos fundos arrecadados pelas famílias afetadas, as pesquisas têm avançado consideravelmente na busca por um medicamento específico para tratar a SHCC.

Para quem quiser contribuir com
uma **DOAÇÃO**, acesse o site!



No Brasil, existe uma comunidade formada por pais de crianças diagnosticadas com a SHCC. Nesse espaço, eles compartilham experiências e buscam apoio tanto da comunidade em geral quanto da comunidade científica.

Caso queira saber mais, acesse:

WWW.ONDINE.COM.BR

A SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO CENTRAL CONGÊNITA

é uma condição genética rara e grave, caracterizada por uma disfunção do controle autonômico da respiração durante o sono.



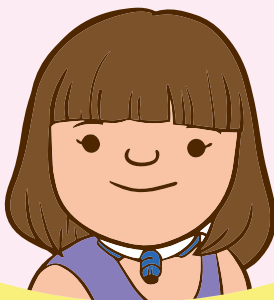
Embora seja uma condição complexa e desafiadora de tratar, avanços na compreensão de sua base genética e no manejo clínico têm proporcionado melhorias significativas na qualidade de vida e na sobrevida dos pacientes afetados.

Ainda assim, são necessárias mais pesquisas para elucidar completamente os mecanismos subjacentes e desenvolver abordagens terapêuticas mais eficazes para essa condição debilitante. Temos a esperança de que, ao compreender melhor a Síndrome de Hipoventilação Central Congênita, possamos contribuir para avanços significativos na pesquisa e no tratamento desta condição, trazendo alívio e conforto às famílias afetadas.

OBRIGADA!

MATERIAL DE ESCLARECIMENTO
SOBRE A SÍNDROME DE HIPOVENTILAÇÃO
CENTRAL CONGÊNITA.

PARA O PAÍS SE DESENVOLVER,
É NECESSÁRIA A FORMAÇÃO SÓLIDA
DAS CRIANÇAS E JOVENS, FUTUROS
PROFISSIONAIS DESTA NAÇÃO.



Associação
Fundo
de Incentivo
à Pesquisa

