

Características del síndrome de apnea obstructiva del sueño en pacientes con un síndrome de Down

J. de Miguel Díez,^a J.R. Villa Asensi^b y J.L. Álvarez-Sala^c

Servicio de Neumología. ^aHospital Universitario de Getafe. ^bHospital Niño Jesús. ^cHospital Clínico San Carlos. Madrid.

Epidemiología

En las personas con un síndrome de Down existen factores anatómicos y funcionales que favorecen la aparición de un síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS). A pesar de ello, hasta la actualidad sólo se ha publicado un reducido número de estudios que describan pacientes con ambas enfermedades.

Southall et al¹ estudiaron a un grupo de 12 niños con síndrome de Down, de 4 semanas a 6 años de edad, utilizando un equipo de 4 canales que registraba la saturación de oxígeno, la morfología de la onda del pulso, el valor de CO₂ en el aire espirado y los movimientos respiratorios abdominales. Los mecanismos de obstrucción de la vía aérea sugeridos por estos estudios fueron investigados, adicionalmente, con pruebas radiológicas y confirmados por endoscopia de fibra óptica. Con todo ello se demostró la existencia de una obstrucción de la vía superior durante el sueño en 6 pacientes (50%).

Stebbens et al² evaluaron la prevalencia del SAOS en una cohorte de 32 niños con síndrome de Down, con edades comprendidas entre 0,1 y 4,9 años. Todos los niños sufrieron una valoración clínica, que incluía la realización de un cuestionario por sus padres, un examen físico y un registro domiciliario nocturno de los movimientos de la pared torácica, de la saturación arterial de oxígeno y de la concentración de CO₂ en el aire espirado. En atención a estos estudios, dichos autores encontraron inicialmente 7 pacientes con un SAOS (23%). Además, los niños menores de 20 meses en el momento de la inclusión se siguieron, con valoración clínica y registros repetidos, hasta que alcanzaron los 2 años de edad. De ellos, 3 desarrollaron un SAOS, lo que unido a los 7 anteriores hizo que la prevalencia subiera a un 31%.

Marcus et al³ estudiaron a 53 pacientes con un síndrome de Down, entre 2 semanas y 51 años de edad, y encontraron una prevalencia de SAOS del 45% al 63%, según se realizara el diagnóstico con una polisomnografía de siesta diurna o con un estudio nocturno, respectivamente. Se consideró que la polisomnografía era anormal cuando mostraba una o más de las siguientes

TABLA I
 Diferencias en la prevalencia del SAOS en niños con un síndrome de Down según el criterio diagnóstico empleado

Criterio diagnóstico	Prevalencia (%)	IC del 95 (%)
IA ≥ 1	80,6	71,5-87,3
ID ≥ 3	78,7	69,5-85,7
IAH ≥ 3	54,6	44,7-64,1
IAH ≥ 5	41,7	32,3-51,5

IA: índice de apnea; ID: índice de desaturación; IAH: índice de apnea-hipopnea.

alteraciones: cualquier episodio de apnea obstructiva de duración igual o superior al duplo del ciclo respiratorio del paciente; presencia de una apnea central de más de 15 s de duración, asociada con una desaturación o un episodio de bradicardia; existencia de apneas mixtas; evidencia de hipoventilación (presión de CO₂ al final del volumen corriente mayor de 45 mmHg), o presencia de hipoxemia (saturación transcutánea de oxígeno menor del 90%).

En un estudio reciente realizado por nuestro grupo⁴ se evaluó a 108 niños no seleccionados con un síndrome de Down, con edades comprendidas entre 1 y 18 años, independientemente de que presentaran o no síntomas sugestivos de SAOS. A todos se les realizó un estudio de poligrafía cardiorrespiratoria nocturna utilizando un equipo comercialmente disponible (Apnoescren II+, Jäeger). La prevalencia de SAOS obtenida fue variable según el criterio poligráfico empleado para hacer el diagnóstico (tabla I).

Fisiopatología

Las personas con un síndrome de Down, de forma similar a aquellas que tienen otras anomalías craneofaciales, están predispuestas al desarrollo de un SAOS. La patogenia es multifactorial y está determinada por un conjunto de alteraciones anatómicas y funcionales (tabla II)⁵⁻⁷.

En relación con las anomalías anatómicas, una de las causas determinantes de la obstrucción en estos pacientes es el tamaño anormalmente pequeño de la vía aérea. A ello contribuyen algunos factores como: a) disminución del diámetro anteroposterior de la cara, con aumento del crecimiento vertical en la región parietal; b)

Correspondencia: Dr. J. de Miguel Díez.
 Alcalá, 582, 3.º CI. 28022 Madrid.
 Correo electrónico: med012585@nacom.es

Recibido: 15-5-2001; aceptado para su publicación: 29-5-2001.

TABLA II
Factores contribuyentes al desarrollo de una obstrucción de la vía aérea en los pacientes con un síndrome de Down

Hipoplasia de estructuras esqueléticas-cartilaginosas
Hipoplasia maxilar
Hipoplasia mandibular
Paladar estrecho
Vía aérea nasal estrecha
Vía aérea faríngea estrecha
Atresia coanal
Ángulo agudo de la base del cráneo
Hipoplasia laríngea
Anomalías de la vía aérea inferior
Hiperplasia e hipotonía de tejidos blandos
Macroglosia relativa
Glosoptosis
Hipotonía generalizada
Hiperplasia adenoamigdalár
Aumento de secreciones respiratorias
Incremento de la susceptibilidad a las infecciones
Obesidad

existencia de un velo del paladar estrecho y corto; *c*) reducción del diámetro anteroposterior de la nasofaringe, con un aumento de la compresión lateral (lo que hace que el ángulo superior de la nasofaringe sea más agudo); *d*) disminución del tamaño de las coanas, y *e*) estrechez subglótica o traqueal. Estas anomalías craneofaciales hacen que unas adenoides o amígdalas de tamaño normal, que en otro caso no tendrían consecuencias, puedan provocar una obstrucción grave de la vía aérea superior. Por otro lado, estos pacientes tienen un aumento del número de infecciones del tracto respiratorio alto, rinorrea purulenta, retroposición de la lengua y macroglosia relativa, factores que también pueden contribuir a la obstrucción de la vía aérea. Otro factor que predispone al desarrollo del SAOS en los niños con síndrome de Down es su gran tendencia a padecer obesidad con la edad⁷.

Algunos factores funcionales contribuyen también a la obstrucción de la vía aérea superior. La hipotonía generalizada que padecen las personas con un síndrome de Down también afecta a la musculatura faríngea. Loughlin et al⁸ estudiaron a 5 pacientes con un síndrome de Down entre 16 meses y 5 años de edad y evidenciaron en todos los casos, mediante cinefluoroscopia del cuello, un colapso de la hipofaringe durante la inspiración. Posteriormente, Levine y Simpser⁹ sugirieron que la aposición intermitente de la base de la lengua al paladar blando podría ser secundaria a la hipotonía del músculo geniogloso.

En ciertos casos, la apnea del sueño está mediada por mecanismos centrales. Clark et al¹⁰ describieron 3 casos de apnea del sueño en pacientes con un síndrome de Down en los que había, además de factores mecánicos, anomalías del sistema nervioso central implicadas en su patogénesis. Más recientemente, Ferri et al¹¹ han demostrado la existencia de un empeoramiento del control central de la respiración durante el sueño en las personas con un síndrome de Down.

Por otra parte, los pacientes con este síndrome pueden presentar anomalías vertebrales, tales como inesta-

bilidad de la columna cervical a nivel atlantoaxoideo¹². En este sentido, se ha descrito la aparición de apneas centrales secundarias a una compresión medular por subluxación atlantoaxoidea en estos sujetos⁷.

Manifestaciones clínicas

Los pacientes con un síndrome de Down y con un SAOS pueden presentar diversos síntomas y signos nocturnos, incluyendo ronquidos, pausas de apnea, respiración ruidosa y datos de aumento del trabajo respiratorio. Pueden tener también agitación durante el sueño y sudación nocturna excesiva. Además, pueden adoptar posturas inusuales para dormir, como la hiperextensión cervical, en un intento de mantener la vía aérea abierta. Los despertares frecuentes y la fragmentación del sueño se han relacionado con la aparición de enuresis. También puede existir tos nocturna, como consecuencia de la aspiración intermitente de las secreciones orofaríngeas durante los episodios obstructivos^{5,13}.

Entre los síntomas diurnos se incluyen la respiración bucal crónica, la rinorrea, las cefaleas matutinas y la disminución del nivel de actividad, que puede acompañarse de somnolencia. Con frecuencia presentan también alteraciones de la conducta, disminución del rendimiento escolar y retraso del desarrollo ponderoestatural^{5,6}.

Debido a que muchas de las complicaciones del SAOS también se asocian al síndrome de Down, la apnea del sueño puede permanecer sin diagnosticarse durante períodos prolongados de tiempo. El retraso en el diagnóstico y en el tratamiento de este proceso puede producir complicaciones cardiopulmonares, causando hipertensión pulmonar progresiva, insuficiencia cardíaca derecha, arritmias, encefalopatía hipóxica e incluso muerte^{1,3,5,6,8,10}.

Diagnóstico

La evaluación inicial requiere la realización de una historia clínica y un examen físico exhaustivos. Una historia clínica sugerente puede verse apoyada si los padres u otros familiares registran en una cinta de vídeo la respiración nocturna alterada del paciente. En cuanto a la exploración física, hay que analizar el estado de las vías respiratorias, valorando el paso del aire por las fosas nasales, el tamaño de las amígdalas y de las adenoides, y el tamaño y la posición de la lengua en relación con la hipofaringe. La auscultación de un estridor inspiratorio y/o sibilancias espiratorias puede sugerir la existencia de una obstrucción de las vías respiratorias superiores, como ocurre en los casos de estenosis subglótica, estenosis traqueal o malacia traqueal. También debe prestarse atención a la exploración cardiológica del paciente, que puede ser normal si se realiza en las fases iniciales de la enfermedad. El reforzamiento del segundo tono cardíaco sugiere la presencia de una hipertensión pulmonar y un posible *cor pulmonale*. El hallazgo de soplos sistólicos y/o un galope orientan sobre la existencia de trastornos en la estructura y/o función cardíaca subyacente. Por último, si existe una insuficiencia cardíaca derecha puede apreciarse hepatomegalia⁵.

Con relación a las exploraciones complementarias, la presencia de una policitemia o de una alcalosis metabólica compensada pueden ayudar al diagnóstico de esta enfermedad, aunque estos hallazgos suelen estar ausentes en los pacientes pediátricos. La radiografía de tórax puede evidenciar una cardiomegalia si existe una cardiopatía congénita subyacente o un *cor pulmonale*. La detección de una hipertrofia ventricular derecha en el electrocardiograma o de una disfunción en el ecocardiograma suele verse en los casos de SAOS más graves. La radiografía lateral del cuello puede ayudar a correlacionar los hallazgos faríngeos con la importancia de la obstrucción. Los estudios cefalométricos pueden revelar información adicional, al igual que otras técnicas radiológicas, como la tomografía computarizada y la resonancia magnética nuclear^{5,14,15}. La cinefluoroscopia y la nasofaringoscopia pueden ayudar a visualizar el área y el grado de obstrucción. Así, Southall et al¹ comprobaron la naturaleza dinámica de la obstrucción de la vía aérea en lactantes y niños con un síndrome de Down mediante fibroscopia flexible.

Como en el caso de otros pacientes con sospecha de SAOS, la polisomnografía constituye el método de referencia para confirmar el diagnóstico y determinar su gravedad⁵. Se ha demostrado que los pacientes con un síndrome de Down presentan un patrón de sueño fragmentado, con frecuentes despertares y movimientos periódicos de las piernas, incluso en ausencia de un SAOS¹⁶.

La polisomnografía convencional puede ser difícil de realizar en los pacientes con un síndrome de Down¹⁷. Por este motivo, se han efectuado estudios domiciliarios utilizando monitores más pequeños, menos complejos y con menos canales, llegándose a registrar los episodios obstructivos y las desaturaciones de oxígeno acompañantes, sin alterar la rutina de sueño normal del paciente¹.

Tratamiento

El tratamiento del SAOS en los pacientes con un síndrome de Down debe individualizarse. La mayoría de los pacientes son candidatos a un tratamiento quirúrgico en algún momento durante el curso de su enfermedad. La adenoamigdalectomía puede mejorar los síntomas de obstrucción en una proporción significativa de casos^{17,18}. Sin embargo, las personas con un síndrome de Down no se benefician tanto de este procedimiento como los pacientes sin este síndrome, debido a las complicaciones que ocasionan el tamaño de la vía aérea y la hipotonía muscular. De este modo, los sujetos con un síndrome de Down pueden requerir aproximaciones quirúrgicas más extensas para mejorar la obstrucción, incluyendo la uvulopalatofaringoplastia (UPPP), la reducción lingual y la traqueostomía. Strome et al¹⁹ publicaron una serie de pacientes que fueron tratados con éxito con UPPP modificada más amigdalectomía concomitante, con o sin adenoidectomía añadida. En dicho artículo advirtieron sobre el escaso papel que tiene la hipertrofia adenoidea como fuente de obstrucción en estos enfermos. Más recientemente, Donaldson y Redmond²⁰ describieron la resolución completa de la obstrucción en 5 de 6 pacientes con un síndrome de Down

a los que se les practicó una UPPP. La mitad de estos sujetos sufrió también cirugía de reducción lingual, con un notable aumento de la morbilidad postoperatoria y sin que se apreciara un resultado definitivo en el mantenimiento de la apertura de la vía aérea. No obstante, la técnica de reducción central de la lengua parece ser superior a la técnica estándar, ya que permite una mayor resección de la base de la lengua. Mixer et al²¹ documentaron su eficacia, mediante polisomnografía, en un paciente de 12 años de edad con un síndrome de Down que padecía un SAOS grave.

Otros autores recomiendan que el tratamiento quirúrgico de estos pacientes debe dirigirse a corregir todas las alteraciones anatómicas asociadas a la obstrucción de la vía aérea superior^{6,22}. Lefaiivre et al⁶ evaluaron 7 pacientes tratados con una combinación de procedimientos destinados a corregir anomalías de los tejidos blandos y esqueléticas, incluyendo una reducción lingual en 6 casos, un avance de la porción hioidea de la lengua en cuatro, una UPPP en siete y un avance maxilar o medifacial en dos. Todos los pacientes mejoraron clínicamente, observándose además una reducción significativa del IAH en 6 casos en los que se realizó una polisomnografía.

Por otra parte, la traqueostomía es el procedimiento quirúrgico más eficaz, aunque raramente se emplea esta técnica para aliviar la obstrucción de la vía aérea superior como procedimiento inicial. Si es necesaria su realización, es importante mantener tapado el orificio de traqueostomía durante el día, con el fin de permitir al paciente que realice sus actividades habituales⁵.

El curso postoperatorio de los pacientes con un síndrome de Down es, en general, más complicado que el de los enfermos sin este síndrome. Por este motivo, se recomienda realizar una adecuada monitorización cardiopulmonar en la unidad de cuidados intensivos. Es importante la atención cuidadosa de las secreciones respiratorias, por el riesgo de infecciones en esa zona. Si se requiere una intubación endotraqueal debe vigilarse la pérdida de presión alrededor de la vía respiratoria, como consecuencia de la reducción del tamaño laríngeo⁵.

Otras posibilidades de tratamiento del SAOS en los pacientes con un síndrome de Down son la terapia farmacológica, la oxigenoterapia, el tratamiento con presión positiva continua de la vía aérea (CPAP) y los dispositivos intraorales. La eficacia del tratamiento farmacológico en el momento actual es limitada¹⁰. La oxigenoterapia debe administrarse con precaución, ya que la mejoría de la oxigenación sin alivio de la obstrucción puede reducir la respuesta estimuladora de la hipoxia, con el consiguiente empeoramiento de la obnubilación debida a la hipercapnia⁵. La CPAP es un tratamiento efectivo para mantener la vía aérea permeable. Sin embargo, el retraso mental que padecen los pacientes con un síndrome de Down puede dificultarles su adaptación a este tratamiento¹⁴. No obstante, en un estudio en el que se evaluó la eficacia de técnicas comportamentales (entrenamiento a los padres) para facilitar el uso de la CPAP en los niños con un SAOS secundario a alteraciones anatómicas de la vía aérea (incluyendo pacientes con síndrome de Down), Rains²³ comprobó que este tra-

tamiento era viable en estos enfermos, una vez orientados y entrenados los padres o tutores. Este autor documentó una mejoría en la arquitectura de sueño y en el patrón respiratorio de estos niños, consiguiendo mejorar su comportamiento y su capacidad de concentración. Por último, los dispositivos intraorales son difíciles de aplicar en los pacientes con retraso mental. Sin embargo, en un estudio reciente²⁴ se ha evaluado la eficacia de un nuevo dispositivo de avance mandibular en 2 pacientes con un síndrome de Down. En este trabajo se recomienda su uso en los enfermos con retraso mental que no sean candidatos a un tratamiento quirúrgico o que presenten síntomas persistentes, a pesar de haber sido sometidos a otros tratamientos. Estos dispositivos podrían ofrecer una mejoría sintomática temporal en los enfermos que van a ser sometidos, posteriormente, a un tratamiento quirúrgico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Southall DP, Stebbens VA, Mirza R, Lang MH, Croft CB, Shinebourne EA. Upper airway obstruction with hypoxemia and sleep disruption in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1987;29:734-42.
2. Stebbens VA, Dennis J, Samuels MP, Croft CB, Southall DP. Sleep related upper airway obstruction in a cohort with Down's syndrome. *Arch Dis Child* 1991;66:1333-8.
3. Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, Von Pechmann WS, Davidson SL. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1991;88:132-9.
4. De Miguel J. Síndrome de apnea obstructiva del sueño en pacientes con síndrome de Down. Tesis Doctoral. Madrid: Universidad Autónoma de Madrid, 2001.
5. Howenstine MS. Problemas pulmonares. En: Pueschel SM, Pueschel JK, editores. Síndrome de Down. Problemática biomédica. Barcelona: Ediciones científicas y técnicas S.A., 1994; p. 113-7.
6. Lefaiivre JF, Cohen SR, Burstein FD, Simms C, Scott PH, Montgomery GL, et al. Down syndrome: identification and surgical management of obstructive sleep apnea. *Plast Reconstr Surg* 1997;99:639-37.
7. Betancourt D, Beckerman RC. Craniofacial syndromes. In: Beckerman RC, Brouillette RT, Hunt C, editors. Respiratory control disorders in infants and children. Baltimore: Williams & Wilkins, 1992; p. 294-305.
8. Loughlin GN, Wynne JW, Victorica BE. Sleep apnea as a possible cause of pulmonary hypertension in Down syndrome. *J Pediatr* 1981;98:435-7.
9. Levine OR, Simpser M. Alveolar hypoventilación and cor pulmonale associated with chronic airway obstruction in infants with Down syndrome. *Clin Pediatr* 1982;21:25-9.
10. Clark RW, Schmidt HS, Schuller DE. Sleep-induced ventilatory dysfunction in Down's syndrome. *Arch Intern Med* 1980;140:45-50.
11. Ferri R, Curzi-Dascalova L, Del Gracco S, Elia M, Musumeci SA, Stefanini MC. Respiratory patterns during sleep in Down's syndrome: importance of central apnoeas. *J Sleep Res* 1997;6:134-41.
12. Pueschel SM. Características fenotípicas. En: Pueschel SM, Pueschel JK, editores. Síndrome de Down. Problemática biomédica. Barcelona: Ediciones científicas y técnicas S.A., 1994; p. 1-12.
13. Betancourt D, Beckermann RC. Craniofacial syndromes. In: Beckermann RC, Brouillette RT, Hynt C, editors. Respiratory control disorders in infants and children. Baltimore: Williams & Williams, 1992; p. 294-302.
14. Villa JR, De Miguel J, Vecchi AA. Apneas e hipopneas durante el sueño en niños. En: Masa JF, ed. Síndrome de apneas e hipopneas durante el sueño. Visión actual. Madrid: Grupo Aula Médica, 2001; p. 257-93.
15. Uong C, McDonough JM, Tayag-Kier CE, Zhao H, Haselgrove J, Mahboubi S, et al. Magnetic resonance imaging of the upper airway in children with Down Syndrome. *Am J Respir Crit Care Med* 2001;164:731-6.
16. Levanon A, Tarasiuk A, Tal A. Sleep characteristics in children with Down syndrome. *J Pediatr* 1999;134:755-60.
17. Bower ChM, Richmond D. Tonsillectomy and adenoidectomy in patients with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995;33:141-8.
18. Hultzerantz E, Svanholm H, Ahlquist-Rastad J. Sleep apnea in children without hypertrophy of the tonsils. *Clin Pediatr* 1988;27:350-3.
19. Strome M. Obstructive sleep apnea in Down syndrome children: a surgical approach. *Laryngoscope* 1986;96:1340-2.
20. Donaldson JD, Redmond WM. Surgical management of obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *J Otolaryngol* 1988;17:398-403.
21. Mixter RC, Ewanowski SJ, Carson LV. Central tongue reduction for macroglossia. *Plast Reconstr Surg* 1993;91:1159-62.
22. Jacobs IN, Gray RF, Todd NW. Upper airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1996;122:945-50.
23. Rains JC. Treatment of obstructive sleep apnea in pediatric patients. *Clin Pediatr* 1995;34:535-41.
24. Yoshida K. Elastic retracted oral appliance to treat sleep apnea in mentally impaired patients and patients with neuromuscular disabilities. *J Prosthet Dent* 1999;81:196-201.