

Trastornos respiratorios del sueño y enfermedades neuromusculares

Dr. Pablo Brockmann.

Pediatra Broncopulmonar. Medicina del Sueño Instructor Asociado, Departamento de Pediatría, Pontificia Universidad Católica de Chile, Universitätsklinikum Tübingen

INTRODUCCIÓN

Los trastornos respiratorios del sueño (TRS) se presentan como un espectro de enfermedad que comprende, en orden de gravedad creciente, a las siguientes entidades: ronquido primario, el síndrome de aumento de la resistencia de la vía aérea superior hasta la apnea obstructiva del sueño son frecuentes en los niños con enfermedades neuromusculares (ENM). La tabla 1 resume el espectro de TRS. Hasta el 40% de estos pacientes puede presentar TRS, siendo esta una frecuencia 10 veces mayor a la población general⁽¹⁻²⁾. En Chile, nuestro grupo realizó un estudio en 21 niños con ENM. Once presentaron un cuestionario alterado de sueño, los padres señalaron en su preocupación por el dormir de sus hijos en 18/19. La polisomnografía resultó alterada en 15/21 (71%), siendo el 90% de los eventos apneas e hipopneas centrales (Brockmann et al. en redacción).

Los TRS son causa de morbi-mortalidad en niños con ENM, debido a una frecuente alteración del intercambio gaseoso y disrupción de la arquitectura del sueño 80%; produciendo además un compromiso en la calidad de vida.

La Distrofia Muscular de Duchenne, Atrofia Espinal y Distrofia Miotónica se sitúan dentro de las ENM más frecuentes

Tabla 1.- Espectro clínico de los trastornos respiratorios del sueño

	Roncadores Habituales	Resistencia aumentada VAS	Apnea Obstructiva del Sueño
Ronquido	+++	+++	+/-
Intercambio gaseoso	No	No	Sí
Signos de aumento resistencia VAS	No	Sí	Sí
Alteración de arquitectura sueño	?	Sí	Sí
Consecuencias	Sí	Sí	Sí

BAS: Vía aérea superior

observadas en pediatría. Cabe considerar, que muchos de estos pacientes presentan dentro de su evolución un deterioro de la función respiratoria. Los primeros signos de falla respiratoria se presentan en el sueño, inicialmente en las etapas REM y posteriormente en sueño no-REM. Debido a lo anterior, inicialmente habrá una ausencia de síntomas diurnos y alteración de la función pulmonar.

FISIOPATOLOGÍA

Los pacientes con ENM presentan una serie de condiciones adicionales que facilitan la aparición de insuficiencia respiratoria durante el sueño. Dentro de estos destacan: i) hipotonía faríngea; ii) hipotonía músculos accesorios; iii) retención de CO₂; iv) shift de umbral de microdespertar ante hipercarbia o hipoxemia⁽³⁻⁴⁾. En algunas ENM además se han descrito alteraciones de los quimiorreceptores a nivel central (núcleo dorsomedial del tálamo)⁽⁵⁾. Adicionalmente, se presenta con frecuencia una hipoventilación central. Esta entidad se caracteriza por la presencia de apneas centrales asociada a un ascenso del CO₂.

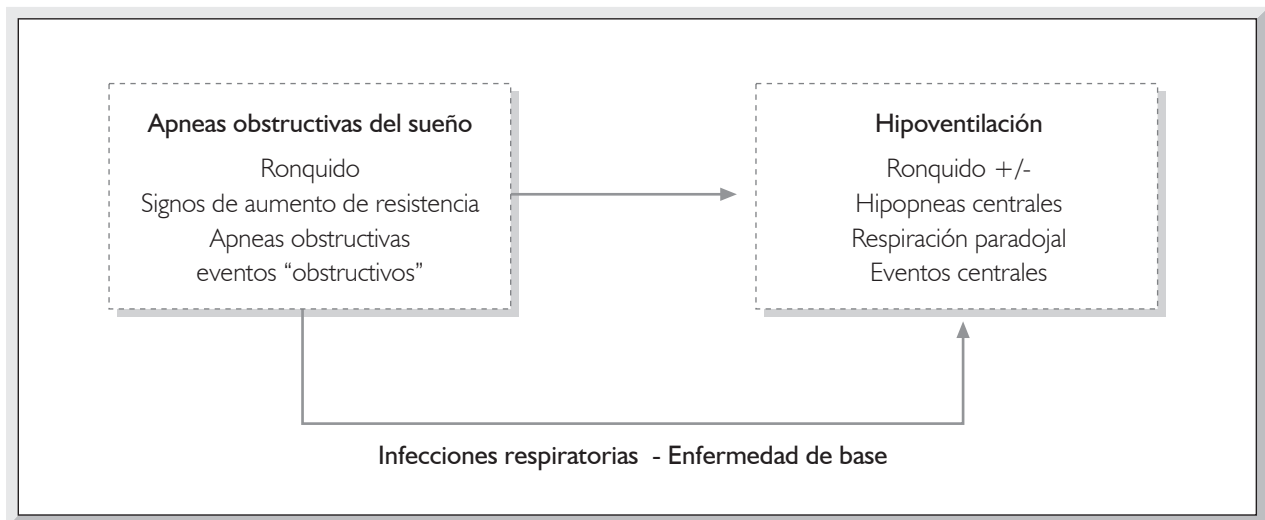
Existe una progresión de los TRS hacia una hipoventilación central. La velocidad de esta progresión está dada de forma importante por las exacerbaciones e infecciones intercurrentes que presenten los pacientes con ENM. La figura 1 muestra los factores relacionados a la progresión.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Como señalado anteriormente, la clínica y función pulmonar sólo son útiles de forma tardía en los TRS en niños con ENM. En la población general, la clínica ha mostrado tener un bajo valor predictivo sobre las apneas obstructivas del sueño en niños, esta situación es peor en los niños con ENM, dada la frecuente asociación con limitaciones neurológicas. Los estudios cardiorrespiratorios durante el sueño permiten detectar estas alteraciones de forma más precoz⁽⁶⁾. El estándar de oro para el diagnóstico de los TRS es la polisomnografía⁽⁷⁾.

No existe un consenso claro sobre el momento oportuno para realizar un estudio del sueño en ENM, sin embargo, las recomendaciones actuales sugieren realizarlos lo más precoz posible. En los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, existen recomendaciones para realizar estos estudios cuando: i) paciente requiera silla de rueda; ii) la CFV sea <60%; iii) el PIM sea <60% del mejor personal; iv) aparición de

Figura 1.- Progresión de los trastornos respiratorios del sueño en niños con enfermedades neuromusculares



síntomas: somnolencia, cefalea, problemas concentración o ronquido.

El seguimiento se recomienda, en general, anual por lo menos, dependiendo de la enfermedad de base. Además se sugiere realizar una polisomnografía para la titulación de ventilación no invasiva, previo a cirugías (p.ej. escoliosis) o bien, ante la reaparición de síntomas, deterioro clínico o infecciones intercurrentes. Dada la eventual presencia de una hipoventilación, en pacientes con ENM es recomendado el uso de alguna medición del CO₂ durante la polisomnografía.

El tratamiento de los TRS en pacientes con ENM es multidisciplinario, conjugando muchos especialistas médicos, kinesiólogos y enfermeras. Se resume a continuación sólo algunos aspectos acerca de la ventilación no invasiva. La ventilación no invasiva en estos pacientes, en especial en los con Distrofia Muscular de Duchenne, ha demostrado i) mejoría de índices polisomnográficos de apneas/hipopneas y oxigenación⁽⁸⁻¹⁰⁾; ii) mejoría de la función pulmonar⁽¹¹⁾; iii) disminución de las infecciones intercurrentes⁽¹²⁾ y iii) una posible prolongación de la sobrevida⁽⁶⁾.

DISCUSIÓN Y RESUMEN

Se debe tener una alta sospecha de TRS en niños con ENM. Sus mecanismos fisiopatológicos son especiales y potencialmente presntan una evolución que puede pasar desapercibida durante el día. La derivación precoz y el seguimiento con estudios del sueño y polisomnografía permite detectar oportunamente a niños en riesgo.

REFERENCIAS

1. Gozal, D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol* 29, 141-150 (2000).
2. Brunetti, L., et al. Prevalence of obstructive sleep apnea syndrome in a cohort of 1,207 children of southern Italy. *Chest* 120, 1930-1935 (2001).

3. Marcus, C.L., Lutz, J., Carroll, J.L. & Bamford, O. Arousal and ventilatory responses during sleep in children with obstructive sleep apnea. *J Appl Physiol* 84, 1926-1936 (1998).
4. Alves, R.S., Resende, M.B., Skomro, R.P., Souza, F.J. & Reed, U.C. Sleep and neuromuscular disorders in children. *Sleep Med Rev* 13, 133-148 (2009).
5. Culebras, A. Sleep disorders and neuromuscular disease. *Semin Neurol* 25, 33-38 (2005).
6. Simonds, A.K. Recent advances in respiratory care for neuromuscular disease. *Chest* 130, 1879-1886 (2006).
7. Standards and indications for cardiopulmonary sleep studies in children. American Thoracic Society. *Am J Respir Crit Care Med* 153, 866-878 (1996).
8. Suresh, S., Wales, P., Dakin, C., Harris, M.A. & Cooper, D.G. Sleep-related breathing disorder in Duchenne muscular dystrophy: disease spectrum in the paediatric population. *J Paediatr Child Health* 41, 500-503 (2005).
9. Mellies, U., et al. Long-term noninvasive ventilation in children and adolescents with neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 22, 631-636 (2003).
10. Mellies, U., Dohna-Schwake, C., Ragette, R., Teschler, H. & Voit, T. [Nocturnal noninvasive ventilation of children and adolescents with neuromuscular diseases: effect on sleep and symptoms]. *Wien Klin Wochenschr* 115, 855-859 (2003).
11. Ragette, R., Mellies, U., Schwake, C., Voit, T. & Teschler, H. Patterns and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies. *Thorax* 57, 724-728 (2002).
12. Dohna-Schwake, C., Podlewski, P., Voit, T. & Mellies, U. Non-invasive ventilation reduces respiratory tract infections in children with neuromuscular disorders. *Pediatr Pulmonol* 43, 67-71 (2008).