



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN



INSTITUTO NACIONAL DE ENFERMEDADES RESPIRATORIAS
ISMAEL COSÍO VILLEGAS

TÍTULO:

TRASTORNOS RESPIRATORIOS DURANTE EL SUEÑO Y CALIDAD DE SUEÑO EN NIÑOS CON
MALFORMACIONES CRANEOFACIALES

TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL TÍTULO EN LA SUBESPECIALIDAD DE
NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA

PRESENTA:

DRA. CAROLINA MUÑOZ PEREA

TUTOR:

DRA. EMMA ROSARIO GARCÍA COLÍN

CO-TUTOR:

DRA. MARTHA GUADALUPE TORRES FRAGA

DR. JOSÉ LUIS CARRILLO ALDUENDA

DR. ALEJANDRO ALEJANDRE GARCIA

CIUDAD DE MEXICO, AGOSTO DE 2019



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DR. JUAN CARLOS VÁZQUEZ GARCÍA
DIRECTOR DE ENSEÑANZA

DRA. MARGARITA FERNANDEZ VEGA
SUBDIRECTORA DE ENSEÑANZA

DRA. MARÍA DEL CARMEN CANO SALAS
JEFA DE DEPARTAMENTO DE FORMACIÓN DE POSGRADO

DR. ALEJANDRO ALEJANDRE GARCÍA
TITULAR DEL CURSO DE NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA

DRA. EMMA ROSARIO GARCÍA COLÍN
MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE NEUMOLOGÍA PEDIATRICA, INER
ASESOR DE TESIS Y RESPONSABLE DE LA INVESTIGACIÓN

DRA. MARTHA GUADALUPE TORRES FRAGA
JEFA DE LA UNIDAD DE MEDICINA DE SUEÑO, INER
CO-TUTOR DE TESIS

DR. JOSE LUIS CARRILLO ALDUENDA
MEDICO ADSCRITO DE LA UNIDAD DE MEDICINA DE SUEÑO, INER
CO-TUTOR DE TESIS

DRA. CAROLINA MUÑOZ PEREA
MÉDICO RESIDENTE DE SEGUNDO AÑO DE NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar a DIOS por permitirme terminar un escalón más en esta loca aventura que me apasiona... medicina.

A mi esposo,

José Omar

Por su infinito amor, paciencia y apoyo incondicional en cada meta que me propongo, gracias por sostener mi mano siempre.

A mi hija,

María Fernanda

Por tu infinita paciencia y entender que mamá es médico... por prestarme tu tiempo para caminar en mis sueños... Para ti siempre mi trabajo.

A mis padres,

Rolando y Carolina

Por su constante apoyo en el camino, por su amor y su confianza en mí y mi trabajo, porque a pesar de la distancia siempre están aquí.

A mi tutora de tesis,

Dra. Emma Rosario García Colín

Por su infinito apoyo, paciencia y confianza en la realización de este proyecto. Gracias por ser mi guía a través de este camino.

A mis tutores de tesis,

Dra. Martha Guadalupe Torres Fraga

Dr. José Luis Carrillo Alduenda

Dr. Alejandro Alejandre García

Por su apoyo en este trabajo, por los conocimientos y apoyo brindados para consolidar esta meta, gracias.

AGRADECIMIENTOS

A todos mis maestros del servicio de Neumología pediátrica del INER gracias por sus enseñanzas, consejos, guía médica y personal, porque a través de ustedes camine en el hermoso mundo de la neumología, muy en especial al Dr. José Roberto Velázquez Serratos y Margarita Salcedo Chávez, por su confianza y apoyo en mi formación, gracias.

A mis compañeros y amigos de generación Jhonatan, Lissette, Sonia, Viridiana, Keylin, Elieth y Felipe, gracias por todo y más, su apoyo y amistad convirtió a este en un mejor camino. Siempre estarán en mí.

A toda la familia INER por permitirme formar parte de ella, por su apoyo en todo momento, por su amistad y generosidad gracias.

Y finalmente infinitas gracias a todos mis pequeños pacientes pero grandes maestros...



“Qué el límite de la capacidad de ayuda que presta el médico sea el que hayan alcanzado los conocimientos de su tiempo y no el otro, situado muy atrás que le fije su ignorancia”

Chávez, I.

INDICE

Resumen	8
Introducción	10
Marco teórico	12
Justificación	23
Planteamiento del problema	24
Pregunta de investigación	25
Hipótesis	25
Objetivos	26
Material y métodos	27
Resultados	30
Discusión	38
Conclusiones y recomendaciones	43
Bibliografía	44

Resumen

Título: Trastornos respiratorios durante el sueño y calidad de sueño en niños con malformaciones craneofaciales.

Antecedentes. Los trastornos respiratorios del sueño son un grupo heterogéneo de enfermedades que abarca desde el ronquido habitual hasta la apnea obstructiva del sueño. Los principales factores de riesgo para presentar AOS en la edad pediátrica son hipertrofia adenoamigdalina, obesidad, enfermedades neuromusculares y anomalías craneofaciales siendo su asociación con estas últimas una importante causa de morbimortalidad en los pacientes pediátricos. Las malformaciones craneofaciales son alteraciones de la anatomía craneofacial que producen cambios en la fisiología de la respiración la cual se altera aún más durante el sueño, siendo la obstrucción de la vía aérea la alteración más frecuente. Estas alteraciones producen incremento en la morbimortalidad cardiovascular, metabólica y cognitiva de estos pacientes, debido a alteración en el intercambio gaseoso durante el sueño y fragmentación de la arquitectura del sueño. Ambas entidades tienen una alta prevalencia en la población pediátrica y se encuentran asociadas por lo que es importante describir la calidad de sueño de los niños con malformaciones craneofaciales.

Objetivo: Describir los hallazgos polisomnográficos y la calidad de sueño de los pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de Sueño del INER durante el periodo de enero de 2014 hasta mayo 2019.

Materiales y métodos: Investigación clínica transversal revisión de los expediente de pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de Sueño del INER del 01 de enero de 2014 al 31 de mayo de 2019.

Resultados: Se incluyeron un total de 44 pacientes con edad promedio de 7 años, el principal diagnóstico fueron las alteraciones craneofaciales tipo disostosis (34%), seguido de síndrome de Down (32%) y mucopolisacaridosis (16%). Las variables polisomnográficas reportan una eficiencia de sueño normal (mediana 91%), la arquitectura de sueño esta alterada observándose prolongación de latencia a sueño MOR de 126 min, N3 incrementado hasta en 28% y sueño MOR disminuido (14%), N1 y N2 conservados. El 90.9% de los pacientes presentaron apnea obstructiva del sueño y también se reportaron otros trastornos hipercapnia en vigilia e hipoxemia durante el sueño.

Conclusiones: Los trastornos respiratorios durante el sueño son frecuentes en los pacientes con malformaciones craneofaciales independientemente de la clase. El más frecuente es la apnea obstructiva del sueño hasta en el 90.9%, sin embargo se reportan otros trastornos como hipoxemia e hipoventilación crónica expresada como hipercapnia diurna.

corniculado o de Santorini y cuneiforme o de Wrisberg de la laringe y a los músculos (cricotiroideo, periestafilino interno y constrictores de la faringe). De cada arco branquial y sus respectivos surcos branquiales y bolsas faríngeas se originan estructuras óseas, cartilaginosas, musculares, vasculares y nerviosas. (1) (Tabla 1)

Ubicación	Arco (Mesodermo)	Hendidura (Ectodermo)	Bolsas faríngeas (Endodermo)
I	Mandíbula, M. Masticatorios. N. Cr. V Yunque, martillo.	Conducto auditivo externo	Trompa de Eustaquio, cavidad timpánica, celdillas mastoideas
II	Estribo, M. Expresión facial, apófisis estiloides, hueso temporal, Lig. Estilohioideo hioides. N. Cr. VII y VIII	Seno cervical de Hiss	Amígdalas palatinas
III	Hioides, M. Estilofaríngeo, Art. Carótida interna. N. Cr. IX	Seno cervical de Hiss	Gl. paratiroides inferiores. Timo
IV	C. tiroides, cuneiformes, arco aórtico, Art. Subclavia derecha, M. Laríngeos. N. Cr. X	Seno cervical de Hiss	Gl. Paratiroides superiores
V-VI	M. Laríngeos, M. Constrictor de la faringe inferior. N. Cr. XI		Cel. Parafoliculares

Tabla 1. Diferenciación del aparato branquial.

Marco teórico

Malformaciones craneofaciales

Desde el principio de la humanidad han estado presente las malformaciones craneofaciales. Las primeras reseñas que describen alteraciones craneofaciales fueron descritas por Hipócrates quien realizó la primera descripción de malformaciones craneales asociándolas a la sutura involucrada. Más adelante el médico Juliano El Apostata, reportó malformaciones craneofaciales asociadas a deformidades palatinas.(2)

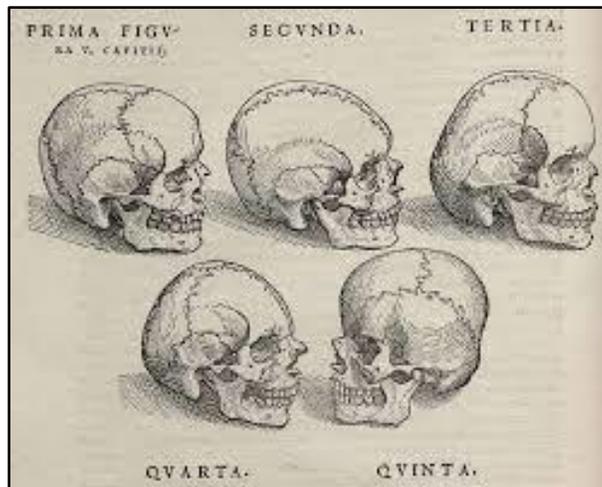


Figura 2. De Humani Corporis Fabrica. Andrea Vesalius, 1543

Hacia 1800, el alemán Samuel Sommerring describió el crecimiento y la función de las suturas craneales. A partir de estas observaciones varios médicos han descrito las diferentes alteraciones craneofaciales siendo importante de mencionar que en el año de 1900, Treacher Collins presento a los primeros dos pacientes con malformaciones oculares y defectos de hueso malar que llevaron a estudios posteriores y finalmente a la definición de la disostosis mandíbulo facial o síndrome de Treacher Collins en 1944. (3) Durante las últimas dos décadas del siglo XX y siglo XXI los avances científicos han permitido conocer las bases de la biología molecular de estas enfermedades. Además se han realizado mayores estudios respecto a las implicaciones fisiológicas de las alteraciones craneofaciales y el

aparato respiratorio, siendo su asociación con alteraciones del sueño de las principales líneas de investigación debido a su importante morbimortalidad.

Las malformaciones faciales son alteraciones de la anatomía facial derivadas de trastornos en la formación y/o desarrollo de los diferentes tejidos.(4) Estos ocurren durante la vida intrauterina y se reflejan en alteraciones anatómicas post natales por déficit de tejidos esqueléticos, blandos o por alteraciones en la fusión de los procesos faciales.

La Asociación Americana de fisuras labiopalatinas y malformaciones craneofaciales (ACPA) creó en el año de 1981 la clasificación de las malformaciones craneofaciales la cual divide a estas en cinco grandes grupos (5):

- I. Fisuras faciales, encefaloceles y disostosis.
- II. Atrofia e hipoplasia.
- III. Neoplasias.
- IV. Craneosinostosis.
- V. Inclasificables.

Las malformaciones craneofaciales son las malformaciones congénitas más frecuentes en los seres humanos. De las malformaciones faciales, las más comunes son las fisuras labiopalatinas representando el 75% de todas las malformaciones faciales, con una incidencia en nuestro país de 1/720 recién nacidos vivos, seguidas de las disostosis y la atrofia e hipoplasias. Todas estas alteraciones pueden aparecer como alteración única o como parte de una entidad sindromática, por ejemplo:

I. DISOSTOSIS

- a. **Síndrome de Goldennhar:** también conocido como síndrome del primer y segundo arco branquial o espectro óculo-auriculo-vertebral, descrito por primera vez en 1952 por Goldenhar, es un complejo de anomalías craneofaciales y vertebrales caracterizado por microtia, hipoplasia

mandibular y malformaciones vertebrales congénitas. Con una incidencia de 1 en 45 000 recién nacidos vivos.(6)



Figura 3. Paciente lactante síndrome de Goldennhar.

- b. **Síndrome de Treacher Collins:** también conocido como disostosis mandibulofacial, de herencia autosómica dominante con una incidencia de 1 en 10 000 recién nacidos vivos. Se caracteriza por presentar hendiduras palpebrales antimongolianas y colobomas del párpado inferior, hipoplasia malar, malformaciones del pabellón auricular, macrostomía y ausencia de pestañas.



Figura 4. Paciente escolar síndrome de Treacher Collins.

- c. **Secuencia de Pierre Robin:** descrito por primera vez en 1923 por el estomatólogo francés Pierre describiendo la tríada clásica micrognatia, glosoptosis y dificultad respiratoria en la etapa neonatal. (7)



Figura 5. Paciente lactante secuencia de Pierre Robin.

II. ATROFIA / HIPOPLASIA

- a. **Síndrome de Parry Romberg:** atrofia hemifacial progresiva que comienza en la zona paramedial de la cara con atrofia del tejido graso subcutáneo; la piel, los músculos faciales y algunos huesos y cartílagos de la cara pueden estar atrofiados, en algunos casos puede observarse atrofia ipsilateral de la lengua y manifestaciones en otros sistemas principalmente en el sistema nervioso central.



Figura 6. Paciente escolar síndrome de Parry Romberg.

III. NEOPLASIAS

Los tumores considerados dentro de las anomalías craneofaciales son: displasia fibrosa ósea y neurofibromatosis.

IV. CRANEOSINOSTOSIS

La craneosinostosis es una entidad caracterizada por el cierre precoz de una o más suturas craneales, lo que produce un crecimiento y desarrollo anormal del cráneo. Se calcula una incidencia de 2 a 4 casos en 10000 recién nacidos vivos. El resultado del cierre prematuro de las suturas craneales obedece a la denominada "Ley de Virchow" la cual establece que al cerrarse prematuramente una sutura craneal, se altera el crecimiento óseo. (1) Este crecimiento que normalmente tiene lugar en sentido perpendicular a dicha sutura, pasa en forma compensatoria en otros sentidos ocasionando una alteración en el volumen o en la morfología del cráneo y la cara. La clasificación de David y Poswillo divide a las craneosinostosis en dos grandes grupos (tabla 2).

A. No sindromáticas o simples	B. Sindromáticas o complejas
1. Escafocefalia	1. Crouzon
2. Trigonocefalia	2. Apert
3. Plagiocefalia	3. Carpenter
4. Oxicefaia	4. Chotzen
5. Braquicefalia	5. Pfeiffer
	6. Otros síndromes

Tabla 2. Clasificación de David y Poswillo.

La dismorfia craneal es de aparición precoz, precediendo en algún tiempo a las manifestaciones neurológicas que se pueden originar por la alteración del desarrollo cerebral. La deformidad craneal está directamente desarrollada con la sutura afectada y de acuerdo a la conformación que adopte recibe su nombre (figura 5).

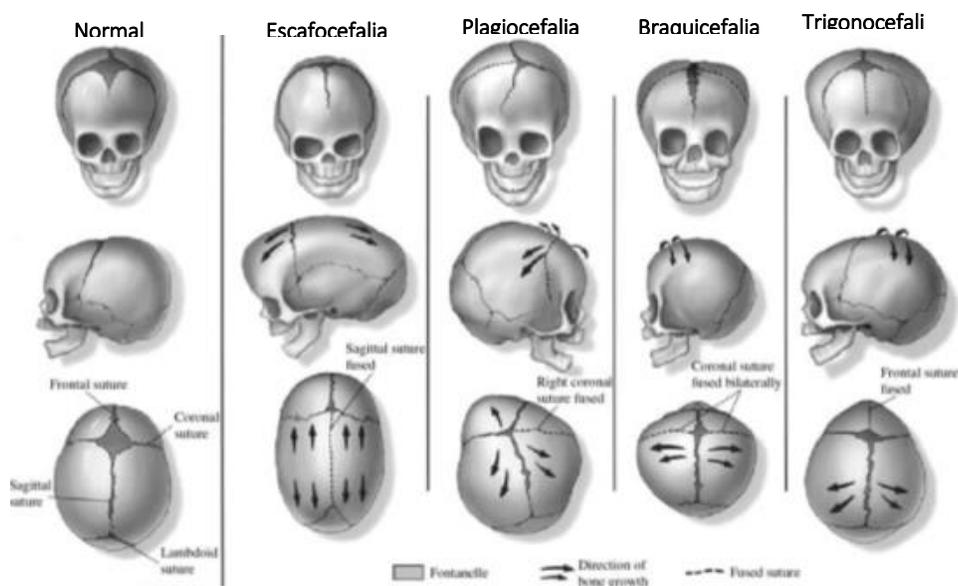


Figura 7. Clasificación craneosinostosis no sindromática o simple.

Los síndromes más representativos de craneosinostosis complejas son:

- a. **Enfermedad de Crouzon:** También conocida como sinostosis craneofacial, cursa con braquicefalia, nariz en gancho, hipoplasia maxilar, labio superior corto e inferior saliente, hipertelorismo, exoftalmos y estrabismo divergente.



Figura 8. Paciente preescolar enfermedad de Crouzon.

- b. **Síndrome de Apert:** Llamado acrocefalosindactilia, clínicamente presenta braquicefalia, sindactilia, atresia de coanas, megalocórnea, estrabismo, hipoplasia orbitaria y otras malformaciones.



Figura 9. Paciente lactante con síndrome de Apert.

Es importante mencionar que existen otras alteraciones sindromáticas que cursan con malformaciones craneofaciales confiriendo a los pacientes cambios en la fisiología del aparato respiratorio, ejemplo de estos son:

- a. **Síndrome de Down:** El síndrome de Down es la alteración cromosómica más frecuente y la causa principal de discapacidad intelectual en todo el mundo. En la mayoría de los casos su causa es una copia extra del

cromosoma 21, abarca un conjunto complejo de patologías que involucran prácticamente todos los órganos y sistemas. Las alteraciones más prevalentes y distintivas son la dificultad para el aprendizaje, dismorfias craneofaciales, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales y leucemias. Las principales anomalía anatómicas craneofaciales son a) disminución del diámetro anteroposterior de la cara, b) hipoplasia maxilar y mandibular, paladar estrecho, ángulo agudo de la base del cráneo, hiperplasia e hipotonía de tejidos blandos, glosoptosis e hiperplasia adenoamigdal. (8)



Figura 10. Paciente escolar síndrome de Down.

- b. **Acondroplasia:** La acondroplasia es la displasia esquelética más común, es un trastorno autosómico dominante causado por una mutación en el gen codificador del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), ubicado en el cromosoma 4p16.3, en más del 95% de los casos ocurre a nivel del G380R, lo que origina la sustitución del aminoácido glicina 380 por el aminoácido arginina. El resultado es una elevada actividad en las señales producidas por el receptor, que origina una placa de crecimiento defectuosa, en la cual las células no mantienen su patrón organizado y, finalmente, no completan el proceso de diferenciación; esto provoca un bloqueo en el crecimiento de los huesos. El fenotipo se caracteriza por acortamiento rizomélico de los miembros, baja talla, macrocefalia, hipoplasia del macizo facial, manos pequeñas y lordosis lumbar asociados a un nivel cognitivo-intelectual normal. (9)



Figura 11. Paciente adolescente acondroplasia

Malformaciones craneofaciales y calidad de sueño

Como se ha mencionado previamente, las reseñas históricas que describen alteraciones cráneo-faciales datan del 1600 aproximadamente, sin embargo los avances descriptivos y terapéuticos en relación a estas últimas y su relación con alteraciones del sueño son relativamente nuevos, publicándose a partir de la segunda mitad del siglo XX. En lo que se relaciona a alteraciones faciales y trastornos del sueño, existen reportes durante los años 70 describiendo cambios de posición mandibular en relación a alteraciones del sueño. (10) Uno de los estudios pioneros es el realizado por el Dr. Guilleminot en 1986 quien observó un número importante de pacientes con antecedente de SAHOS asociado a alteraciones en la forma de la base del cráneo y retronagismo. (11)

Los trastornos respiratorios del sueño corresponden a un amplio espectro de manifestaciones clínicas y hallazgos polisomnográficos que dan lugar a entidades específicas (Figura 12).

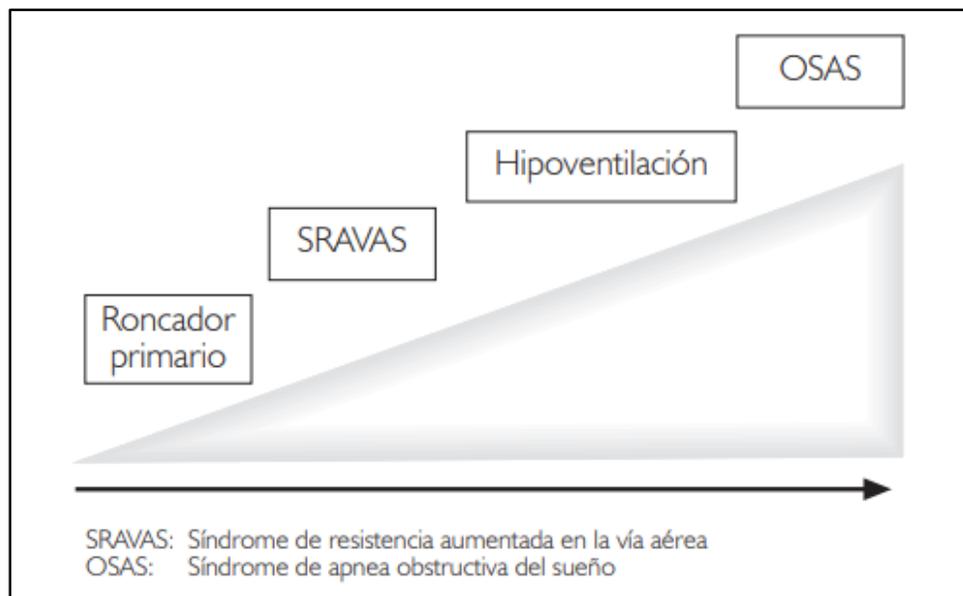


Figura 12. Espectro diagnóstico de los trastornos respiratorios del sueño.

Ronquido primario:

Los ronquidos son un ruido respiratorio producido durante el sueño como consecuencia de la obstrucción parcial y vibración de la vía aérea superior (VAS) durante el sueño. Niños en los cuales hay presencia de ronquido pero sin alteraciones en el intercambio gaseoso, arquitectura del sueño o movimientos respiratorios. Inicialmente se reconoció a esta entidad como una condición benigna.(12)

Síndrome de resistencia aumentada de la vía aérea (SRA-VAS)

Se caracteriza por episodios breves y autolimitados de microdespertares, que no se asocian a trastornos ventilatorios, los pacientes presentan alteraciones cognitivas y conductuales.(13)

Síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS)

Este trastorno se caracteriza por una alteración de la respiración durante el sueño caracterizada por episodios repetidos de obstrucciones completas intermitentes (apneas) u obstrucciones parciales de la vía aérea superior prolongadas (hipopneas) que interrumpen la ventilación normal durante el sueño y el patrón del sueño normal. (14) La apnea obstructiva del sueño es un trastorno relativamente común con una prevalencia en la población pediátrica sana de 1 a 5%. (15)

Los principales factores de riesgo para presentar apnea obstructiva del sueño son: hipertrofia adenoamigdalina, obesidad (IMC $p>95$), anomalías craneofaciales y enfermedades neuromusculares, siendo estos dos últimos grupos de alto riesgo para esta entidad con un incremento de la prevalencia hasta 80% en pacientes con malformaciones craneofaciales.(9)

La detección de SAOS en niños con malformaciones craneofaciales es de vital importancia, ya que permite mejorar sustancialmente su calidad de vida y evita complicaciones. La polisomnografía es el estándar de oro para el diagnóstico de SAOS en la edad pediátrica de acuerdo a la Academia Americana de Pediatría

(Figura 13). Sin embargo existen otros estudios disponibles en adultos aun no validados en población pediátrica: poligrafía cardiorrespiratoria, oximetría nocturna y polisomnografía ambulatoria.

En el siguiente cuadro se describen las características que deben cumplirse para calificar un evento obstructivo en una polisomnografía de acuerdo a la Academia Americana de Sueño 2018.

Término	Definición
Apnea	Caída del pico máximo de la señal > 90% del pre evento de la línea de base usando un sensor térmico nasal o un sensor de apnea alternativa (estudio diagnóstico)
Apnea obstructiva	Criterios de apnea con una duración de 2 respiraciones basales y se asocia con prolongación o aumento del esfuerzo inspiratorio durante todo el periodo de flujo de aire ausente.
Apnea central	Criterios de apnea y se asocia a con un esfuerzo inspiratorio ausente a los largo de todo el periodo y al menos uno de los siguientes: <ul style="list-style-type: none"> • Duración del evento de >20 segundos. • Duración del evento de al menos 2 ciclos respiratorios y asociado a alertamiento o desaturación >3%. • Duración del evento de al menos 2 ciclos respiratorios y es asociado a disminución de FC de 50 lpm por lo menos 5 seg o menos de 60 lpm por 15 segundos (en niños menores de 1 año).
Apnea mixta	Cumple con criterios de apnea durante 2 respiraciones y se asocia a ausencia de esfuerzo respiratorio durante una porción del evento y la presencia de esfuerzo respiratorio en la otra porción independientemente de qué parte sea primero.
Hipopnea	Cuando se cumplen los siguientes criterios: <ul style="list-style-type: none"> • Descenso de la señal pico > 30% de la línea de base. • Duración del descenso en la señal durante al menos 2 respiraciones. • Desaturación >3% desde la línea base antes del evento o el evento se asocia a alertamiento.
Alertamiento relacionados al esfuerzo respiratorio (RERA)	Se califica como RERA a la secuencia de respiraciones después de 2 ciclos respiratorios que no cumplen con criterios de apnea o hipopnea y que conducen a un alertamiento durante el sueño. La secuencia de respiraciones es caracterizada por uno o más de los siguientes: <ul style="list-style-type: none"> • Incremento el esfuerzo respiratorio • Aplanamiento de la porción inspiratoria de la presión nasal o la forma de onda del dispositivo de flujo en el CPAP. • Ronquido • Una elevación de ETCO₂ arriba de la línea de base pre evento.

Tabla 3. Criterios de eventos obstructivos relacionados al sueño de acuerdo a la Academia Americana de Sueño 2018.

Justificación

Las malformaciones craneofaciales y los trastornos respiratorios del dormir son dos entidades clínicas frecuentes en la población pediátrica causantes de morbimortalidad infantil. Se han descrito ya asociaciones importantes con entidades sindromáticas que cursan con anomalías craneofaciales como el síndrome de Down, síndrome de Pierre Robin y síndrome de Treacher Collins, patologías caracterizadas por hipoplasia de tercio medio e inferior facial y glosoptosis, que cursan con eventos de apnea durante el sueño y consecuencias cardiovasculares, metabólicas y neurocognitivas. Por lo que es importante la realización temprana de un estudio diagnóstico de trastornos del sueño en los pacientes con malformaciones craneofaciales que permita la identificación oportuna de los pacientes en los que exista asociación de ambos trastornos para iniciar o cambiar la conducta terapéutica orientada a tratamientos específicos de los trastornos respiratorios del dormir y así disminuir o evitar complicaciones sistémicas

Planteamiento del problema

Los trastornos respiratorios del sueño son un grupo heterogéneo de enfermedades que abarca desde el ronquido habitual hasta la apnea obstructiva del sueño (AOS). LA AOS es un trastorno caracterizado por ronquido habitual que se asocia a episodios repetidos de oclusiones totales (apnea) o casi totales (hipopneas) de la vía aérea superior durante el sueño. Los principales factores de riesgo para presentar AOS en la edad pediátrica son hipertrofia adenoamigdalina, obesidad, anomalías craneofaciales y enfermedades neuromusculares. Por otra parte, las malformaciones craneofaciales (MCF) son alteraciones de la anatomía craneofacial derivada de trastornos en la formación y/o desarrollo de los diferentes tejidos. Estos ocurren durante la vida intrauterina y se reflejan en alteraciones anatómicas post natales por déficit de tejidos esqueléticos, blandos o por alteraciones en la fusión de los procesos faciales. Estos defectos anatómicos producen cambios en la fisiología de la respiración la cual se altera aún más durante el sueño. La obstrucción de la vía aérea es la alteración más frecuente en esta población y su etiología es multifactorial. Tanto las malformaciones craneofaciales como los trastornos respiratorios del dormir son dos entidades de alta prevalencia en la población pediátrica, ambas entidades se encuentran asociadas frecuentemente por lo que es importante describir la calidad de sueño de los niños con malformaciones craneofaciales y los trastornos respiratorios asociados al sueño para disminuir la morbimortalidad cardiovascular, metabólica y neurocognitiva que estos conllevan.

Pregunta de investigación

¿Cuáles son los principales trastornos respiratorios durante el sueño y cómo es la calidad de sueño de los pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de Sueño del INER en el periodo de enero de 2014 a mayo de 2019?

Hipótesis

Por ser un estudio descriptivo no requiere hipótesis.

Objetivos

Objetivo principal

Describir los trastornos respiratorios durante el sueño y la calidad de sueño de los pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de Sueño del INER durante el periodo de enero de 2014 hasta mayo 2019.

Objetivos secundarios

Determinar la prevalencia de los principales trastornos del dormir en pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de Sueño del INER durante enero de 2014 hasta mayo 2019.

Material y métodos

Diseño del estudio: Investigación clínica, observacional, retrospectiva.

Sitio de realización del estudio: El presente estudio se realizó en la Unidad de Sueño del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias.

Universo de estudio: Pacientes pediátricos con malformaciones craneofaciales atendidos en la Unidad de sueño del INER de enero 2014 a mayo 2019 que cuenten con polisomonografía y cuestionario de calidad de sueño utilizado en la unidad de sueño del INER.

Criterios de inclusión:

- Pacientes pediátricos entre 2 y 17 años de edad con diagnóstico médico de malformaciones craneofaciales o alguna entidad sindrómicas que curse con alguna anomalía craneofacial de acuerdo a la clasificación del Comité de Nomenclatura y Clasificación de las Anomalías Craneofaciales derivada de la Asociación Americana de Fisura Labiopalatina, categorías:

I. Fisuras Faciales/ Encefaloceles/ Disostosis

II. Atrofia/ Hipoplasia

III. Neoplasias

IV. Craneosinostosis

V. Inclasificables

Criterios de exclusión:

- Pacientes con datos incompletos del expediente.

VARIABLES Y ESCALA DE MEDICIÓN

VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	DEFINICION OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICION
Sexo	Conjunto de características biológicas que definen al espectro de humanos como hombre o mujer	Referido en el expediente clínico	Cualitativa Nominal Dicotómica	1 mujer 2 hombre
Edad	Tiempo que ha vivido una persona contando desde su nacimiento	Tiempo comprendido desde el nacimiento hasta el momento de la evaluación	Cuantitativa Intervalo	Edad en años
Malformaciones craneofaciales	Alteraciones de la anatomía facial derivadas de trastornos en la formación y/o desarrollo de los diferentes tejidos.	Enfermedad de base de acuerdo al expediente clínico.	Cualitativa Nominal	1. Fisuras Faciales/ Encefaloceles/ Disostosis 2. Atrofia/ Hipoplasia 3. Neoplasias 4. Craneosinostosis 5. Inclasificables
Peso corporal	Cantidad de masa que alberga el cuerpo de una persona.	Reportado en la última nota de ingreso previo al manejo hídrico del paciente, en caso de paciente nefropatía o que lo amerite peso seco	Cuantitativa Continua	Kilogramos (Kg)
Estatura	Altura de una persona medida de los pies a la cabeza	Altura reportada en la nota de ingreso a la unidad medica	Cuantitativa Continua	Centímetros (cm)

Tabla 4. Tabla de variables y escala de medición.

Descripción general del estudio: El presente estudio se llevó a cabo por un residente de segundo año de neumología pediátrica. Se identificaron aquellos pacientes pediátricos atendidos en la Unidad de Sueño del INER en el periodo comprendido de enero 2014 a mayo 2019 con diagnóstico de alguna malformación craneofacial de acuerdo a la Asociación Americana de fisuras labiopalatinas y malformaciones craneofaciales (ACPA) posteriormente se realizó una revisión de los expedientes clínicos, para ser incluidos en el estudio todos los pacientes debería contar con cuestionario de autoaplicación de sueño de primera vez de la Unidad de Sueño de INER y estudio de sueño consistente en una polisomnografía realizada, supervisada por el personal médico y técnico de la Unidad de Sueño del INER.

Los polisomnógrafos utilizados para realización del estudio fueron ALICE G3 (Philips Respironics), GRASS 1 y 2 y Polisomnografos neurovirtuales, con el siguiente montaje electroencefalograma (F3M2, F4M1, C3M2, C4M1, O1M2, O2M1), electroculograma bilateral, electromiografía de mentón, flujo por cánula de presión nasal y sensor térmico oronasal, banda en tórax y abdomen pletismografía

por inductancia, electrocardiograma, micrófono para detectar ronquido, posición corporal, CO₂ transcutáneo (TCO₂), oximetría de pulso y electromiografía de tibial anterior.

Las polisomnografías fueron calificadas manualmente de acuerdo a las reglas de la Academia Americana de Medicina de Sueño.

Posteriormente se registraron los datos demográficos y los obtenidos a través del cuestionario de hábitos de sueño y la polisomnografía en una base de datos de Excel. Finalmente se realizó el análisis estadístico de los datos.

Análisis estadístico: Todas las variables se expresarán de acuerdo a su tipo y distribución. Se utilizara estadística descriptiva. La normalidad de la distribución de los valores se establecerá con Kolmogorov-Smirnov. Las variables continuas independientes se compararán con prueba T student o U de Mann Whitney. Las variables continuas relacionadas se compararán con t pareada o rangos señalados de Wilcoxon según sea necesario. Las variables dicotómicas se evaluarán con X² o prueba exacta de Fisher. Se utilizará el paquete estadístico STATA12

Aspectos éticos

Por tratarse de una revisión de expedientes ésta es una Investigación sin riesgo. Toda la información será manejada con confidencialidad. Se solicitará dispensa al Comité de Ética en Investigación para no solicitar consentimiento informado.

Resultados

Durante el periodo de investigación se revisaron un total de 594 expedientes de niños atendidos en la Unidad de Sueño del INER en el periodo comprendido de enero de 2014 a mayo de 2019, de los cuales 44 pacientes cumplieron los criterios de inclusión.

Los resultados se expresan en medianas y percentilas 25-75 por tratarse de comportamiento no paramétrico.

Las características generales de la población se resumen en la tabla 5: la edad promedio fue de 7 años (4.5-10.5), con predominio de sexo masculino (61.3%) de sexo masculino. Respecto al diagnóstico nutricional predominó la obesidad en 34% (z score IMC 0.99 (0.41-2.0)) a la exploración física el 60% presentó clase de Mallampati 3 y 4, así como hipertrofia amigdalina (Grado III y IV) en 41%. Ningún paciente se encontraba con hipoxemia y/o hipoventilación en vigilia medido por Oxímetro de pulso y CO₂ exhalado.

Edad	7 (4.5 – 10.5)
Sexo Masculino	27 (61.3%)
Peso	19.5 (13.5 – 41.1)
Talla	111.5 (93 – 130)
IMC	18.1 (16.2 – 23.9)
z score IMC	0.99 (.41 – 2)
Frecuencia Cardíaca	90 (84 – 102)
SpO ₂ despierto	95 (92 – 96)
ETCO ₂ despierto	33 (30 – 36)
Mallampati 3 y 4	60%
Amígdalas 3 y 4	41%
Desnutrición	25%
Eutrófico	33%
Sobrepeso	8%
Obesidad	34%

Tabla 5. Características generales de la población.

En la tabla 6 se resumen los principales diagnósticos encontrados en la población, el grupo 1 que comprende fisuras faciales/encefaloceles/disostosis representó el 73%, siendo las alteraciones craneofaciales tipo disostosis las más frecuentes (34% seguido de síndrome de Down (32%) y mucopolisacaridosis (16%).

Diagnóstico	% (n=44)
Mucopolisacaridosis	7 (16%)
Síndrome de Down	14 (32%)
Alteraciones craneofaciales	15 (34%)
Acondroplasia	3 (7%)
Otros	5 (11%)
Grupo	% (n=44)
1= Fisuras faciales/encefaloceles/disostosis	73%
2=Atrofia/hipoplasia	0
3= Neoplasias	0
4= Craneosinostosis	18%
5= Inclasificables	9%

Tabla 6. Diagnósticos en la población

Los diagnósticos desglosados y expresados en grupos se representan en el gráfico 1.

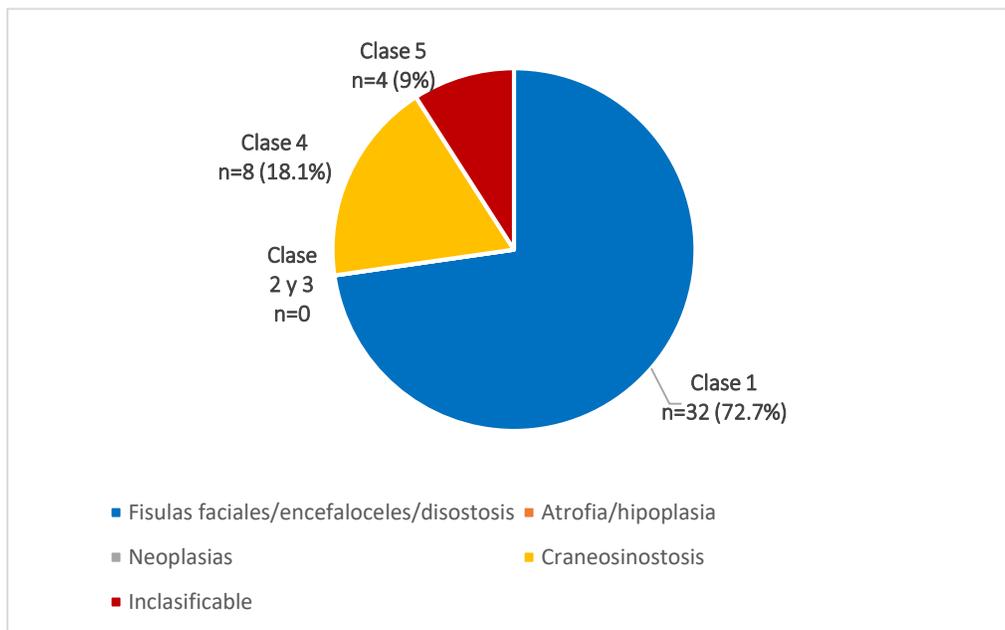


Gráfico 1. Clasificación de las malformaciones craneofaciales.

Con respecto a los síntomas de sueño reportaron dificultad para dormir el 75%, en 29 niños (67%) apneas presenciadas y dificultad para respirar (67%), despertares en la madrugada en 25 niños (34%) refiriéndose por parte de los cuidadores vigilancia nocturna en un 75%. La enuresis se presentó en 29 niños (67%), 33 de los niños (75%) reportaron cansancio diurno y el 73% reportó tener una siesta durante el día. El promedio de horas de sueño subjetivo reportado fue de 10 hrs (9-11hrs).

Síntomas de sueño	%
Dificultad dormir	75%
Despertares en madrugada	34%
Ronca	95.4%
Deja de respirar	67%
Dificultad para respirar durante el sueño	67%
Ver si respira	75%
Enuresis	67%
Dormirse en clase	25%
Cansancio de día	75%
Dificultad para levantarse	33%
Siesta	73%
Horas de sueño	10 hrs (9 – 11)

Tabla 7. Síntomas de sueño/ horas de sueño subjetivas.

En cuanto a las variables polisomográficas estudiadas se registró un tiempo total de sueño de 441 min. (353-478), respecto a la arquitectura de sueño presentaron 12.1% (7.75-21.2) de porcentaje de N1, 44.8% (37.4-51) de N2, 28% (19-32) de N3 y sueño MOR 14% (10-18). Los despertares durante el sueño se reportaron en 31 min. (16-76) con una latencia a sueño de 8 min. (2.5 a 17) y latencia a sueño MOR 126 min. (85-165). La eficiencia de sueño fue de 91% (76-95) y el índice de alertamiento totales (por ronquido, espontaneo o por movimiento de piernas) fue de 10.5/h⁻¹. Valores referidos en la tabla 8.

Variable	Medianas (percentil 25-75)
Tiempo total de sueño	441 (353 – 478)
N1 min	51.7 (31.6 – 76)
N1%	12.1 (7.75 – 21.2)
N2 min	198 (130 – 225)
N2%	44.8 (37.4 – 51)
N3 min	114 (75 – 133)
N3%	28 (19 – 32)
R min	57 (31 – 82)
R%	14 (10 – 18)
WASO min	31 (16 – 76)
Latencia	8 (2.5 – 17)
Latencia MOR	126 (85 – 165)
Eficiencia	91 (76 – 95)
Índice de alert. Ronq.	0 (0 – 1.5)
Índice alert. Espon.	7 (1.7 – 12.3)
Índice alert. Total	10.5 (7.4 – 17.3)

Tabla 8. Variables de sueño de la polisomnografía.

Respecto a las variables respiratorias de la polisomnografía (tabla 9) se reportaron 13.5 eventos (1.9-48) de apneas obstructivas, 4.5 eventos (1-19) de apneas centrales, 49.5 eventos (11.5-112.5) de hipopneas para un índice de apnea hipopnea (IAH) de 14.75 eventos/h⁻¹ (3.74-38.2).

Variable	Medianas (percentil 25-75)
Apneas Obstructivas	13.5 (1.9 – 48)
Apneas Mixtas	0 (0 – 4)
Apneas centrales	4.5 (1-19)
Hipopneas	49.5 (11.5 – 112.5)
IAH	14.75 (3.75 – 38.2)
Ind Desat O2 No MOR	16.2 (6.6 – 31.2)
Ind Desat O2 MOR	19.1 (4.5 – 31)
Ind Desat O2 Total	16.9 (6.6 – 28.3)
Saturación Promedio No MOR	92 (89 – 93)
Saturación Promedio MOR	92 (85 – 94)
Saturación promedio sueño	92 (88 – 93.4)
TC 88 No MOR	24 (2.8 – 90.7)
TC88 MOR	4.4 (.45 – 27.4)
TC 88 total	35.6 (3.2 – 65)
MPE total	0 (0 – 2.3)
Ronquidos	6.9 (0 – 52.1)
Índice de ronquido	2 (0 – 6.8)
FC promedio No MOR	88 (81 – 97)
FC promedio MOR	91.7 (79 – 102)
FC promedio	94.5 (82 – 101.5)
FC Min	60.5 (53 – 68)
FC max	140 (126 – 152)
CO2 Basal	36 (33 – 40)
CO2 Max	43.9 (39.4 – 49.8)
CO2 promedio	37.85 (35 – 41)

Tabla 9. Variables respiratorias de la polisomnografía.

El índice de desaturación de oxígeno total fue de 16.9 eventos/h⁻¹ (6.6-28.3). La saturación promedio durante el sueño fue del 92% (88-93.4), el tiempo en cama con saturación menor a 88% total fue de 35.6 min. (3.2-65), con un índice de ronquido de 2 eventos/h (0-2.8), no se reportaron movimientos periódicos de extremidades.

Respecto a los signos vitales la frecuencia cardiaca promedio fue de 94.5 lpm (82-101.5) con una mínima de 60.5 lpm (53-68) y máxima de 140 lpm (126-152). El CO2 transcutáneo basal fue de 36 mmHg (33-40) con un máximo de 43.9 mmHg (39.4-49.8) y promedio 37.85 mmHg (35-41).

Se realizaron dos polisomnografías divididas una en el paciente con acondroplasia de 5 años de edad por AOS grave (IAH 41.4 eventos/h⁻¹) quedando con AOS leve (IAH 1.9 eventos/h⁻¹) con un dispositivo de presión continua a la vía aérea (CPAP) y presión de 6 cmH₂O. La segunda se realizó en un paciente con microcefalia de un año de edad con diagnóstico de síndrome de hipoventilación alveolar durante el sueño, con CO₂ transcutáneo máximo de 72 mmHg en PSG basal, siendo ventilada con un equipo binivelado ST con IPAP 15 cmH₂O y EPAP 5 cmH₂O, logrando normalizar el CO₂ transcutáneo a un máximo de 35mmHg.

Se realizaron dos PSG ventilatorias, con el objetivo de establecer las presiones necesarias y el equipo de ventilación ideal específico para la patología del paciente. La primera se realizó en un paciente con mucopolisacaridosis tipo IV de 12 años de edad con AOS grave (IAH 24.5 eventos/h⁻¹), hipoventilación e hipoxemia durante el sueño permaneciendo con IAH residual de 13.4 eventos /h⁻¹ a expensas de apneas centrales, ameritando un equipo binivelado espontaneo con IPAP 17 cmH₂O y EPAP 12 cmH₂O. La segunda en un paciente con síndrome de Beckwith Wiedemann de 14 años de edad con diagnóstico de AOS grave (IAH 48 eventos/h⁻¹) permaneciendo con IAH residual de 1.4 eventos/h⁻¹, administrando presión positiva continua en la vía aérea con una presión de 10 cmH₂O.

Se realizaron dos poligrafías ventilatorias (poligrafía respiratoria, neumotacógrafo y equipo de ventilación) con el objetivo de valorar si las presiones utilizadas normaliza el intercambio gaseoso, disminuyen los eventos respiratorios y si existe una sincronía entre el paciente y el ventilador. La primera se realizó en el paciente previamente comentado (Mucopolisacaridosis tipo IV y uso de binivel ST con presiones 17/12 cmH₂O) reportado fuga excesiva presiones no otorgadas, asincrónica, sugiriendo cambiar a binivel ST para otorgar n frecuencia de respaldo y favorecer adaptación al equipo. La segunda se realizó en un paciente con síndrome de Ullrich de 10 años de edad con diagnóstico de AOS grave (IAH 27.5 eventos/h⁻¹), hipoxemia e hipoventilación durante el sueño con un binivel ST con IPAP 12 cmH₂O, EPAP 4 cmH₂O reportando asincrónicas por doble disparo sugiriendo cambio a modo presión asisto-control (PAC).

Seis pacientes fueron candidatos a cirugía previo a la realización de PSG, cinco sometidos a adenoamigdalectomía y una amigdalectomía, cuatro permanecían con AOS grave, uno con leve y solamente uno con remisión de la enfermedad. Las características generales se describen en la tabla X.

Diagnostico	Edad (años)	Cirugía previa a PSG	IAH	% Desaturación < 88%	TCO2 basal	TCO2 promedio	TCO2 Máximo
Mucopolisacaridosis tipo II	9	Adenoamigdalectomía	53.1	11.8%	33	39.1	50.1
Síndrome Down	5	Amigdalectomía	42.7	11.7%	44	40	44
Síndrome Beckwith Wiedemann	14	Adenoamigdalectomía	48	1.31	32	-	53
Craneosinostosis	8	Adenoamigdalectomía	4.4	0.46	34	33.5	39.4
Mucopolisacaridosis tipo II	11	Adenoamigdalectomía	11.0	0.41	23.9	25.7	29.2
Mucopolisacaridosis tipo IV	8	Adenoamigdalectomía	0	8.2	28	36.1	39.4

Tabla 10. Pacientes sometidos a cirugía previo a la PSG.

A cuatro pacientes se le realizó cirugía (adenoamigdalectomía) posterior a la PSG, dos pacientes por AOS grave, uno con hipoventilación crónica, el resto con AOS leve.

Diagnostico	Edad (años)	Cirugía posterior a PSG	IAH	% Desaturación < 88%	TCO2 basal	TCO2 promedio	TCO2 Máximo
Síndrome de Down	14	Adenoamigdalectomía	33.7	19.1	41	42	48
Micrognatia	9	Adenoamigdalectomía	24.9	73.9	34	38	44.2
Acondroplasia	5	Adenoamigdalectomía	8.5	11.3	37	38.3	41.6
Síndrome de Down	10	Adenoamigdalectomía	3.2	0.77	34.5	35.5	37.2

Tabla 11. Pacientes sometidos a cirugía posterior a la PSG.

Respecto al uso de dispositivos de ventilación, dos pacientes requirieron CPAP con presiones de 6 y 10 cmH₂O respectivamente con diagnóstico de AOS grave, uno de ellos con acondroplasia y otro con síndrome de Beckwith Wiedemann. Ocho pacientes ameritaron uso de autoCPAP con presiones entre 7 y 12 cmH₂O (media 11 cmH₂O), todos con diagnóstico de AOS grave, con RDI (índice de eventos respiratorios) residual entre 0 y 4.2 eventos/h⁻¹. Un paciente con binivel S por AOS grave e hipoxemia durante el sueño. Dos pacientes ameritaron binivel ST con

diagnóstico de síndrome de Ullrich y microcefalia, el primero por AOS grave e hipoventilación crónica y el segundo hipoventilación alveolar durante el sueño.

Discusión

Los pacientes estudiados fueron en su mayoría obesos (34%) lo cual se puede explicar debido a que el 32% (14 pacientes) tenían diagnóstico de Síndrome de Down, cursando con sobrepeso/obesidad como parte del fenotipo. El resto de los diagnósticos de base de los pacientes no se asocia con fenotipo obeso por lo que el 33% cursaban con peso/talla normal para la edad.

Dentro de las características clínicas se reporta vía aérea difícil expresada fenotípicamente por clase de Mallampati 3 y 4 e hipertrofia amigdalina (Grado III y IV) en 41% de los niños, esto lo atribuimos por la disminución del diámetro anteroposterior de la vía aérea propia de las malformaciones craneofaciales con que cursan los pacientes estudiados.

En los diagnósticos de base predominaron las alteraciones craneofaciales que no integraban un síndrome dismórfico (Micrognatia, retrognatia, hipoplasia de tercio medio o inferior), sin embargo por ser un Instituto Nacional y de referencia era de esperarse un mayor número de pacientes sindromáticos en los que se sospechara algún trastorno respiratorio durante el sueño (TRS) y fuera referido a la Clínica para realizar polisomnografía. Dentro de los diagnósticos más prevalentes se encuentra el síndrome de Down, quienes presentan algún TRS hasta en 80-90% de los casos (8,16), lo cual coincide con los hallazgos en este estudio reportando 64.2% de AOS grave (siendo los IAH más elevados encontrados en este grupo de pacientes de 115 y 93.6 eventos/h⁻¹), hipoxemia durante el sueño en 14.2% e hipoventilación en vigilia (medida por CO₂ transcutáneo) en 92.8%.

Los pacientes con mucopolisacaridosis en nuestro grupo de estudio presentaron hasta el 85.7% AOS grave con IAH de 11-57.1 eventos/h⁻¹, hipoxemia durante el sueño 42.8% e hipoventilación en vigilia en el mismo porcentaje. Lo que se presenta con mayor frecuencia que lo reportado en la literatura del 50-60%. En la figura 13 se presenta un paciente con diagnóstico de mucopolisacaridosis estudiado en la clínica de sueño del INER.



Figura 13. Paciente escolar con mucopolisacaridosis.

Los niños con acondroplasia fueron una población menor en nuestro grupo de estudio, sin embargo estos pacientes presentan más trastornos relacionados con el sueño desde eventos obstructivos, apneas centrales e hipoxemia/hipoventilación debido a la estenosis del foramen magno (17) y compresión del centro respiratorio. Coincidiendo con lo encontrado en este estudio: 66.6% AOS moderado y el resto con AOS grave (33.3%), de estos el 66.6% presentaron apneas centrales con un máximo de 11 eventos durante todo el estudio, todos con hipoventilación en vigilia. De acuerdo a lo reportado esperaríamos encontrar un mayor porcentaje de apneas centrales en estos pacientes, sin embargo presentaron más de estos eventos pacientes con Síndrome de Down (hasta 97 apneas centrales durante el estudio) y síndrome de Moebius (95 eventos), también aunque en menos número, en pacientes con Síndrome de Treacher Collins y microcefalia. Estos resultados nos muestran la importancia de sospechar cualquier tipo de trastorno respiratorio durante el sueño en poblaciones de alto riesgo y no solamente eventos obstructivos.

La dificultad para ir a dormir, ronquido, necesidad por parte de los padres de vigilar la respiración del niño en el sueño, sentirse cansado durante el día y realizar siestas (1-2 de hasta una hora de duración) fueron los hallazgos más frecuentes en el cuestionario de sueño respondido por el cuidador primario hasta en el 73-95.4%. Esto nos habla de la alteración en el patrón de sueño, arquitectura y repercusión durante el día que conlleva el sueño fragmentado que estos presentan. Probablemente la dificultad para ir a dormir se deba a malos hábitos en la higiene de sueño fomentados por los padres propios de la edad pediátrica, pero el resto se

explican por las comorbilidades de los pacientes, el ronquido es más prevalente en los niños con algún tipo de deformidad craneofacial (9) debido a la disminución en el calibre de la vía aérea, disminución en tono muscular y al incremento en tejido linfoide propio de la edad, concordando con lo reportado en este estudio de 95.4% de ronquido; por este motivo los padres sienten la necesidad de vigilarlos al dormir (75%) por temor a que dejen de respirar secundario a una apnea (67%). Estos trastornos respiratorios ocasionan una alteración en la arquitectura del sueño y lo fragmentan por lo que existen repercusiones durante vigilia (incluso aunque los cuidadores reporten de 9-11 horas de sueño por noche) por ejemplo sentirse cansado durante el día y realizar siestas a pesar de ser mayores de 6 años, cuando fisiológicamente ya no deberían realizarlas.

Las variables polisomnográficas respecto a arquitectura y eficiencia de sueño coinciden con lo descrito en la literatura (9,18), la eficiencia de sueño no se ve alterada (mediana 91%), la arquitectura de sueño está alterada observándose prolongación de latencia a sueño MOR de 126 min, la cual va de 90-110min; N3 incrementado hasta en 28% y sueño MOR disminuido (14%), N1 y N2 conservados. Ningún paciente presenta latencia a sueño prolongada lo cual no concuerda con lo reportado por el cuidador primario, quienes refieren dificultad para dormir hasta en 75%. Estos hallazgos objetivos medidos por PSG pueden explicar los síntomas diurnos referidos en los niños como sensación de cansancio durante el día, realización de siestas y dormirse en clase que aunque se reportó un bajo porcentaje (25%) los niños con algún trastorno de sueño presentan con mayor frecuencia alteraciones cognitivas, irritabilidad, bajo rendimiento escolar o hiperactividad (19,20); un niño que presenta somnolencia diurna (traducido como quedarse dormido en clase) nos debe hacer pensar en un trastorno de sueño más grave o alteración en intercambio gaseoso nocturno o incluso diurno.

Casi todos los pacientes (90.9%) presentaron apnea obstructiva del sueño y de estos 54.5% fueron graves incluso reportando un IAH de 115 eventos/h⁻¹ en un paciente con síndrome de Down y 16% con hipoxemia durante el sueño,

presentando este grupo de pacientes un alto riesgo de algún trastorno respiratorio durante el sueño.

Más importante aún es que hasta el 68.1% de los pacientes (n=30) presentan hipercapnia en vigilia medido por CO₂ transcutáneo el cual es más sensible y específico que el exhalado. Esto nos indica que estos pacientes ya tenían hipoventilación durante el sueño de manera crónica no detectada a tiempo, explicada tanto por la malformación craneofacial, eventos obstructivos y centrales así como alteración del centro respiratorio y la musculatura respiratoria, la mayoría de los pacientes sindromáticos tienen algún grado de hipotonía.

Algunos pacientes al acudir a la clínica de sueño ya habían sido intervenidos quirúrgicamente (adenoamigdalectomía o amigdalectomía) sin un estudio de sueño previo, el 66.6% (n=4) con datos de AOS residual clínicos y corroborados por PSG, de aquí la importancia de darle seguimiento a este grupo de pacientes a pesar del tratamiento quirúrgico.

A pocos pacientes (n=4) se les realizó adenoamigdalectomía como parte del tratamiento para el trastorno de sueño (AOS, hipoventilación) a pesar del porcentaje considerable de pacientes con AOS grave. Probablemente porque la causa principal de obstrucción de vía aérea superior no era hiperplasia de tejido linfóide sino la propia malformación craneofacial.



Figura 14. Paciente escolar con síndrome de Down.

Trece pacientes (29.5%) ameritaron ventilación nocturna en modo CPAP, autoCPAP, Binivel S o ST dependiendo la patología de base y el tipo de TRS, requirieron presiones moderadas y fueron bien toleradas con disminución considerable del IAH inicial, hasta normalizar en el 92.3% de los casos. A pesar de un número mayor de pacientes con AOS grave candidatos a ventilación nocturna, no se les pudo administrar debido a que no acudieron a citas de seguimiento.

Conclusiones y recomendaciones

Los trastornos respiratorios durante el sueño son frecuentes en el grupo de pacientes con malformaciones craneofaciales independientemente de la clase. El más frecuente es la apnea obstructiva del sueño hasta en el 90.9%, sin embargo también se reportan otros trastornos como hipoxemia e hipoventilación crónica expresada como hipercapnia diurna, esta última se puede evitar si se detecta a tiempo el trastorno de sueño antes de progresar a vigilia.

Es importante detectar a esta población de alto riesgo y realizar una polisomnografía que es el estándar de oro en este grupo, la cual nos servirá para diagnóstico y tratamiento en aquellos pacientes que ameriten ventilación durante el sueño, ya sea previo a algún procedimiento quirúrgico o como tratamiento crónico.

A pesar de ser un Instituto de referencia, fueron pocos los pacientes con estas comorbilidades atendidos en la unidad de sueño, lo que nos habla de un desconocimiento de estos trastornos en la población médica en general y la importancia de su difusión.

Bibliografía

1. Hull J, Forton J, Thomson A, Hull J, Forton J, Thomson A. Craniofacial abnormalities. *Paediatr Respir Med*. 2015;21(1):487–96.
2. Katzen JT, McCarthy JG. Syndromes involving craniosynostosis and midface hypoplasia. *Otolaryngol Clin North Am*. 2000;33(6):1257–84.
3. Palafox D, Ogando-Rivas E, Herrera-Rodríguez DL, Queipo G. Malformaciones craneofaciales. De las bases moleculares al tratamiento quirúrgico. *Rev Médica del Hosp Gen México*. 2012;75(1):50–9.
4. Rodrigo BA, María De Los Ángeles FT, Marcelo MM. Anormalidades craneofaciales y patologías del sueño. *Rev Médica Clínica Las Condes* [Internet]. 2015;24(3):413–21. Available from: [http://dx.doi.org/10.1016/S0716-8640\(13\)70177-9](http://dx.doi.org/10.1016/S0716-8640(13)70177-9)
5. Río R Del, Carlos G V, Tomás GVJ. Malformaciones craneofaciales y obstrucción de vía aérea superior: ¿Qué y cómo corregir? *Rev Pediatr Electron*. 2016;13(1):47–60.
6. Baugh AD, Wooten W, Chapman B, Drake AF, Vaughn B V. Sleep characteristics in Goldenhar Syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2015;79(3):356–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.12.024>
7. Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clinics in Plastic Surgery*. 2019.
8. J De Miguel Díez, JR Villa Asensis JA. Características del síndrome de apnea obstructiva del sueño en pacientes con un síndrome de Down. *Arch Bronconeumol*. 2002;38(2):77–80.
9. Cielo CM, Silvestre J, Paliga JT, Maguire M, Gallagher PR, Marcus CL, et al. Utility of screening for obstructive sleep apnea syndrome in children with craniofacial disorders. *Plast Reconstr Surg*. 2014;134(3):1–11.
10. Guilleminault C, Huang YS. From oral facial dysfunction to dysmorphism and the onset of pediatric OSA. *Sleep Med Rev* [Internet]. 2018;40:203–14.

Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.smr.2017.06.008>

11. Jamieson A, Guilleminault C, Partinen M, Quera-Salva MA. Obstructive Sleep Apneic Patients Have Craniomandibular Abnormalities. *Sleep*. 2017;9(4):469–77.
12. Brockmann P, Prado F. Estudio Trastornos. (1):18–24.
13. Guilleminault C, Stoohs R, Clerk A, Cetel M, Maistros P. A cause of excessive daytime sleepiness: The upper airway resistance syndrome. *Chest*. 1993;104(3):781–7.
14. Data RP. Standards and Indications for Cardiopulmonary Sleep Studies in Children. *ATS*. 1996;153(9):866–78.
15. Mallah M El, Bailey E, Trivedi M, Kremer T, Rhein LM. Pediatric Obstructive Sleep Apnea in High-Risk Populations: Clinical Implications. *Pediatr Ann*. 2017;46(9):e336–9.
16. Skotko BG, Macklin EA, Muselli M, Voelz L, McDonough ME, Davidson E, et al. A predictive model for obstructive sleep apnea and Down syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2017;173(4):889–96.
17. Zaffanello M, Cantalupo G, Piacentini G, Gasperi E, Nosetti L, Cavarzere P, et al. Sleep disordered breathing in children with achondroplasia. 2016;(October):1–7.
18. Moraleda-Cibrián M, Edwards SP, Kasten SJ, Berger M, Buchman SR, O'Brien LM. Symptoms of sleep disordered breathing in children with craniofacial malformations. *J Clin Sleep Med*. 2014;10(3):307–12.
19. Fitzgerald NM, Fitzgerald DA. Managing snoring and obstructive sleep apnoea in childhood. 2013;49:800–6.
20. Gozal D, Brien LMO. Snoring and obstructive sleep apnoea in children : Why should we treat ? 2004;5.