

Síndrome de apnea obstructiva del sueño en un lactante

Autora: Ana Gomis Rodríguez – R1

Tutora: M^ª Carmen Vicent Castelló

Sección de Lactantes. Servicio de Pediatría
Hospital General Universitario Dr. Balmis, Alicante

INDICE

- 1** Caso clínico
- 2** Introducción
 - Fisiopatología
 - Definiciones
 - Factores de riesgo
- 3** Manifestaciones clínicas
- 4** Diagnóstico
 - Historia clínica y anamnesis
 - Exploración física
 - Pruebas complementarias
- 5** Volviendo al caso clínico...
- 6** Tratamiento
- 7** Conclusiones
- 8** Bibliografía

Caso clínico

1



Lactante de 9 meses que ingresa directamente en UCip desde su hospital de referencia por **crisis de apneas e infección respiratoria aguda**

RNT 38+1 SG, bajo peso al nacimiento 2160g. Parto eutócico con perinatal sin incidencias, pruebas metabólicas normales

Ante fenotipo peculiar y presencia de polidactilia → estudio genético:

- Cariotipo: 46XY
- Estudio cromosómico: **“perfil genómico masculino con pérdida intersticial heterocigótica en 3p26.1p25.3”**

Diagnóstico de **síndrome de delección del brazo corto del cromosoma 3**

Caso clínico

1



Completa el estudio:



Córnea-cristalino transparentes. FO: sin alteraciones



Eco: sin alteraciones



Eco: CIV subaóptica, FOP e IAo

AF: ambos padres sanos, madre de 15 años y padre de 17 años

Abuela materna principal cuidadora y tutora legal. Familia por parte de padre con antecedentes de retraso del desarrollo e inteligencia límite

Monosomía terminal 3p

1

Anomalía cromosómica poco frecuente → prev < 1 / 1 000 000 RN vivos

Deleción terminal "de novo" del brazo corto del cromosoma 3

Diagnóstico pre y postnatal

Fenotipo variable:

- Retraso del crecimiento pre y postnatal
- Discapacidad intelectual
- Retraso del desarrollo
- Dismorfia craneofacial: microcefalia, trigonocefalia, fisuras palpebrales hacia abajo, telecanto, ptosis, micrognatia...



Puede asociar:

- Polidactilia postaxial
- Hipotonía
- Anomalías renales
- Defectos cardiacos congénitos..



Hasta 2013: 54 personas en el mundo
Esperanza de vida en torno a los 20 años



Caso clínico

1



Acude a UPED por presentar dos episodios de apnea respiratoria en domicilio en contexto de catarro de vías altas con abundante mucosidad

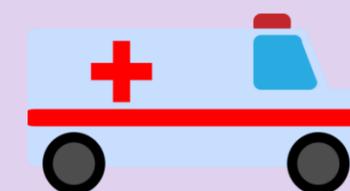
Pálido, cianosis peribucal y tono disminuído → recupera tras estimulación manual y oxígeno

Ingreso: salbutamol nebulizado + estilsona a 2mg/kg + GN 2 lpm

Episodio de desaturación + cianosis + irritabilidad → aspiración secreciones + **OAF FiO2 30%**

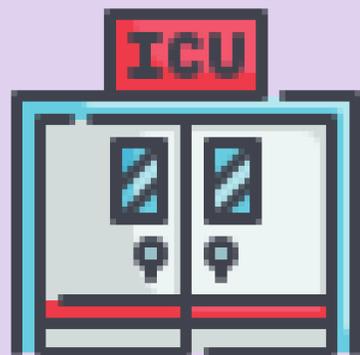
1-2 episodios diarios de apneas con desaturaciones hasta el 50% y bradicardia hasta 65 lpm → inicia **CPAP con FiO2 30%**

GV: pH 7.34, pCO2 58, HCO3 33, Lac 1.6 → **TRASLADO A UCIP**



Caso clínico

1



Sat 100% con GN a 4 lpm

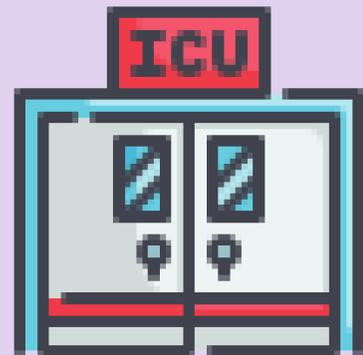
Se constatan episodios diarios de apneas con desaturaciones y bradicardia que precisaron estimulación

Ronquidos durante el sueño → caída de la lengua hacia atrás y empeoramiento del patrón respiratorio

Inicia CPAP nocturna con FiO₂ 30% y flujo de 5cm H₂O

Caso clínico

1



Sat 100% con GM

EF cavidad oral: no se observa hipertrofia amigdalар, mínima retrognatia y lengua de aspecto normal

Se constatan episodios diarios de estimulación

Ronquidos durante el sueño → c respiratorio

Inicia CPAP nocturna con FiO₂

Nasofibroscofia: cavum con restos adenoideos hipertróficos, sin laringomalacia

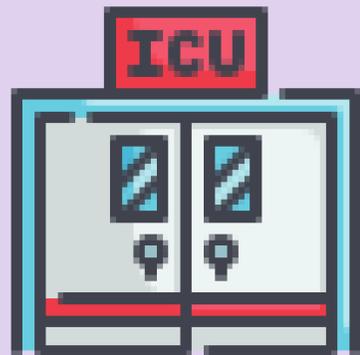
Inician CORTICOTERAPIA intravenosa

a que precisaron

ento del patrón

Caso clínico

1



Sat 100% con GN a 4 lpm

Se constatan episodios diarios de apneas con desaturaciones y bradicardia que precisaron estimulación

Ronquidos durante el sueño → caída de la lengua hacia atrás y empeoramiento del patrón respiratorio

Inicia CPAP nocturna con FiO₂ 30% y flujo de 5cm H₂O

A los 2 días → ALTA por estabilidad clínica y mantenimiento de SatO₂ > 94% con GN a 3 lpm

Caso clínico

1



Planta de lactantes: Sat 98% con GN a 3 L

EF: BEG. NH. Palidez. Tiraje subcostal y supraclavicular. Polidactilia en ambas manos y pies. Actitud de hiperextensión de cuello. Micrognatia. FANT a punta de dedo. Hipotonía de tronco y cuello, hipertonía de extremidades

Potenciales evocados:

Auditivos: OI hipoacusia de transmisión, OD hipoacusia neurosensorial

Oculares: OI normal, OD afectación de amplitud, definición y reproducibilidad

Ecocardio: CIV resuelta espontáneamente, FOP 2–3 mm con shunt ID puro

GV: pH 7.34, pCO₂ 49.6, HCO₃ 33.4

Solicita → **POLISOMNOGRAFÍA**

Introducción



- Los niños < 2 años representan un subgrupo con predisposición a obstrucción de la vía aérea superior
- Los trastornos obstructivos durante el sueño → amplio espectro de entidades con obstrucción grave o intermitente de la VAS
- El síndrome apnea obstructiva del sueño (SAOS) es la principal anomalía detectada en los primeros 23 meses de vida, mientras que el ronquido primario, síndrome de resistencia de VA o hipoventilación obstructiva, son menos frecuentes

Introducción



- El SAOS es una afección caracterizada por episodios de **obstrucción total o parcial** de las vías respiratorias superiores, que interrumpe la ventilación normal durante el sueño y los patrones normales del sueño
- Puede estar asociada a fallo de medro, complicaciones cardiovasculares y problemas de comportamiento diurno y más a largo plazo dificultades de aprendizaje
- El diagnóstico precoz puede reducir la aparición de complicaciones sistémicas con el tiempo

Introducción



- **Ronquido simple:** ruido respiratorio durante el sueño, presente > 3 noches/semana, sin apneas, hipoventilación ni fragmentación del sueño
- **Resistencia de la VRS:** episodios recurrentes de obstrucción de VA **sin apneas ni hipopneas**, con microdespertares relacionados con el esfuerzo respiratorio que fragmentan el sueño
- **Hipoventilación obstructiva:** hipoventilación prolongada + hipoxia + hipercapnia, sin obstrucción completa de las vías respiratorias

Fisiopatología

2

- La faringe se colapsa para permitir la fonación y la deglución. Estas acciones se logran gracias a la acción de músculos que trabajan de forma coordinada
- Durante la inspiración → presión negativa → colapso de los tejidos hacia el interior → contrarresta por acción de los músculos dilatadores de la faringe
- Las alteraciones de la función faríngea
 - Factores anatómicos → aumento de la resistencia de la VAS
 - Factores NRL → impidan el funcionamiento de los músculos faríngeos

Definiciones

2

APNEA

Reducción del flujo de aire del $> 90\%$ durante al menos dos ciclos respiratorios, mientras se mantienen los movimientos toraco-abdominales

- **OBSTRUCTIVA:** si durante todo el evento se continúa o aumenta el esfuerzo inspiratorio
- **CENTRAL:** si el esfuerzo inspiratorio está ausente
- **MIXTO:** esfuerzo respiratorio presente durante parte del evento, sbt final

HIPOPNEA

*Reducción del flujo de aire $\geq 50\%$ durante al menos dos ciclos respiratorios que se acompaña de una **caída de la SatO₂ $> 4\%$ o con un microdespertar***

● Índice apnea-hipopnea (IAH)

Número de apneas e hipopneas (centrales, obstructivas o mixtas) que son realizadas en una hora de sueño

Patológico: **detección de un único episodio** de apnea o hipopneas **por hora.**

Se identifican tres grados de gravedad de AOS, según el IAH:

IAH leve 1-4

IAH moderado 5-9

IAH grave ≥ 10

Definiciones



Adultos: "apnea obstructiva" -> obstrucción intermitente de la VAS durante el sueño, con un IAH ≥ 5 , mientras que SAOS, se refiere a un IAH ≥ 5 con presencia de somnolencia diurna

Los niños con SAOS, incluyen ambos terminos:
IAH obstructivo elevado + síntomas de obstrucción de VAS durante el sueño (ronquidos o respiración ruidosa o trabajo respiratorio aumentado)



Hipertrofia de amígdalas y adenoides

(grado de hipertrofia no está relacionado con la gravedad)

Malformaciones congénitas craneofaciales: S. Down, S. Pierre-Robin, S. Treacher-Collins, S. Kippel-feil, S. Prader-Willi...

Obstrucción nasal marcada

Laringomalacia

Enfermedades neurológicas y neuromusculares

Reflujo gastroesofágico

Rasgos craneofaciales: micrognatia y retrognatia, facies alargada, paladar elevado u ojival, macroglosia, hipoplasia de mandíbula...

Manifestaciones clínicas



- Síntoma principal: **RONQUIDO** o respiración ruidosa
- Prevalencia:
 - 9% en lactantes de 0-3 meses
 - 15% en niños de 1 año
 - Globalmente 5.3% de 2s - 2 años

APNEAS > Mov. frecuentes durante el sueño > Respiración bucal > Despertares frecuentes > Retraso pondoestatural

Manif. clínicas

Ronquidos habituales
Sueño fraccionado
Problemas neurocomportamentales diurnos
Somnolencia diurna

3



NOCTURNOS

RONQUIDOS

Respiración ruidosa y bucal
Pausas respiratorias
Sueño intranquilo
Hiperextensión de la cabeza y
cuello
Sudoración profusa

DIURNOS



Irritabilidad / hipoactividad
Respiración ruidosa
Taquipnea, tiraje
Hipersomnia
Rechazo de tomas

Repercusiones

En cuanto a sus consecuencias, el SAOS antes de los 2 años, se ha asociado mayor morbilidad cardiovascular, menor desarrollo cognitivo, mayor riesgo de desarrollar TDAH, fracaso del crecimiento y desarrollo y enuresis

3



Hipertrofia y alteración de la función ventricular
Hipertensión arterial
Hipertensión pulmonar y cor pulmonale



Problemas conductuales, TDAH, labilidad emocional, bajo rendimiento escolar, agresividad..
Problemas neurocognitivos: déficit de memoria, inteligencia general, funciones ejecutivas...



Retraso en el desarrollo pondoestatural
Obesidad
Excesiva somnolencia diurna
Alteraciones gasométricas: hipoxemia y acidosis respiratoria

Diagnóstico

La magnitud de las consecuencias clínicas del SAOS hace que sean necesarios un diagnóstico y tratamiento precoces



● Historia y anamnesis:

A. personales:

Existencia de hipertrofia amigdalar y de otros factores de riesgo o predisponentes (síndromes, alt craneofaciales...)

Presencia de ronquidos, posición anómala para el sueño...

A. familiares: existencias de otros casos de SAHS en la familia, situación medioambiental o socioeconómica desfavorable, ambiente tabáquico, tienen relación con el desarrollo de SAOS

Diagnóstico

La magnitud de las consecuencias clínicas del SAOS hace que sean necesarios un diagnóstico y tratamiento precoces



● Exploración física

Inspección: respiración bucal, si es habitual y ruidosa, y si se presenta coincidiendo con infecciones de VAS

Anatomía craneo-facial y de vías respiratorias altas

- Hipertrofia amigdalar, morfotipo facial, micro o retrognatia, Mallampati, nasofibroscopia..
- Macroglosia y glosoptosis, hipertrofia y flacidez uvulopalatina

Exploración cardiopulmonar: trabajo respiratorio, cianosis, FR, variabilidad de FC (no significativos)

Solo en casos muy graves o dx tardío -> signos 2º a hipoxemia crónica: cianosis, hipertensión pulmonar o cor pulmonale

Somatometría y curva pondoestatural en búsqueda de fallo de medro

Diagnóstico



● Pruebas complementarias

POLISOMNOGRAFÍA

Técnica de monitorización del sueño en la que se registran simultáneamente diferentes *variables fisiológicas*:

- Actividad electroencefalográfica
- Actividad ocular y muscular
- Variables cardiorrespiratorias

Los parámetros neurofisiológicos son necesarios para conocer si el niño está **durmiendo** en un momento determinado y en qué **fase del sueño** está, además permite conocer la **arquitectura** del sueño y determinar la existencia de **microdespertares electroencefalográficos**.

Diagnóstico



● Pruebas complementarias

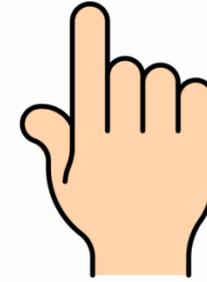
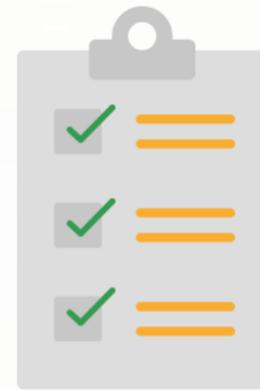


POLISOMNOGRAFÍA – OBJETIVOS

Patrón oro para el diagnóstico de SAOS, sus objetivos son:

- Diagnosticar, diferenciar y cuantificar apneas obstructivas, apneas mixtas, apneas centrales
- Identificar y clasificar las hipopneas y los síndromes de alta resistencia
- Evaluar la fragmentación del sueño

Indicaciones PSG



Diagnóstico, severidad y mecanismo del SAHS

Distinción del ronquido primario del patológico (asociado a obstrucción parcial/total, hipoxemia y sueño perturbado)

Evaluación del trastorno del sueño: excesiva somnolencia diurna, cor pulmonale y policitemia inexplicadas

Pre adenoamigdalectomia

Titulación de los dispositivos de VMNI CPAP/BiPAP

Volviendo al caso clínico...

Polisomnografía

Apnea obstructiva del sueño infantil grave (IAH 37.3), con hipoventilación muy importante

Detectaron:

- 83 hipoapneas y 21 apneas, siendo todas obstructivas
- Duración media de las apneas fue 13.8 sg y de las hipopneas de 21.2 sg
- Saturación media de O₂ en vigilia de 93.7% y durante el sueño 75.5-92.7%, siendo la más baja de 46% durante un evento obstructivo
- La presión media de CO₂ fue >50 mmHg, siendo la máxima 70 mmHg

Titulación de presión modalidad Bi-nivel -> inicia con presiones 10/5 hasta llegar a 14/8 con buena tolerancia y manteniendo saturaciones > 98%

Caso clínico

5

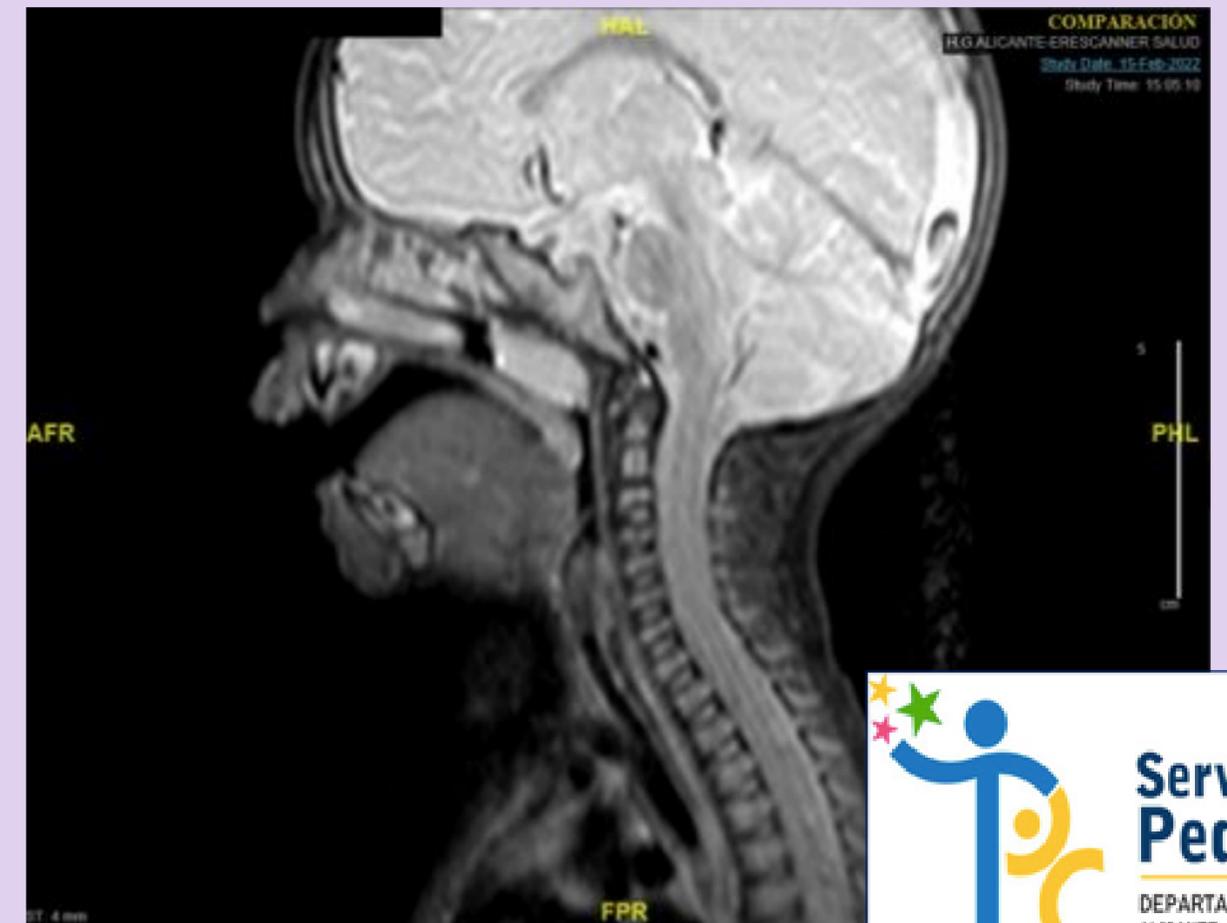


Inicia soporte ventilatorio con BiPAP durante el sueño
Mejoría clínica progresiva → retirada de oxigenoterapia complementaria



Realiza RMN: grave hipertrofia adenoidea (hasta 15mm Ø) que ocluye la luz de la nasofaringe de forma completa (grado IV)

RMN cerebral: normal



Caso clínico

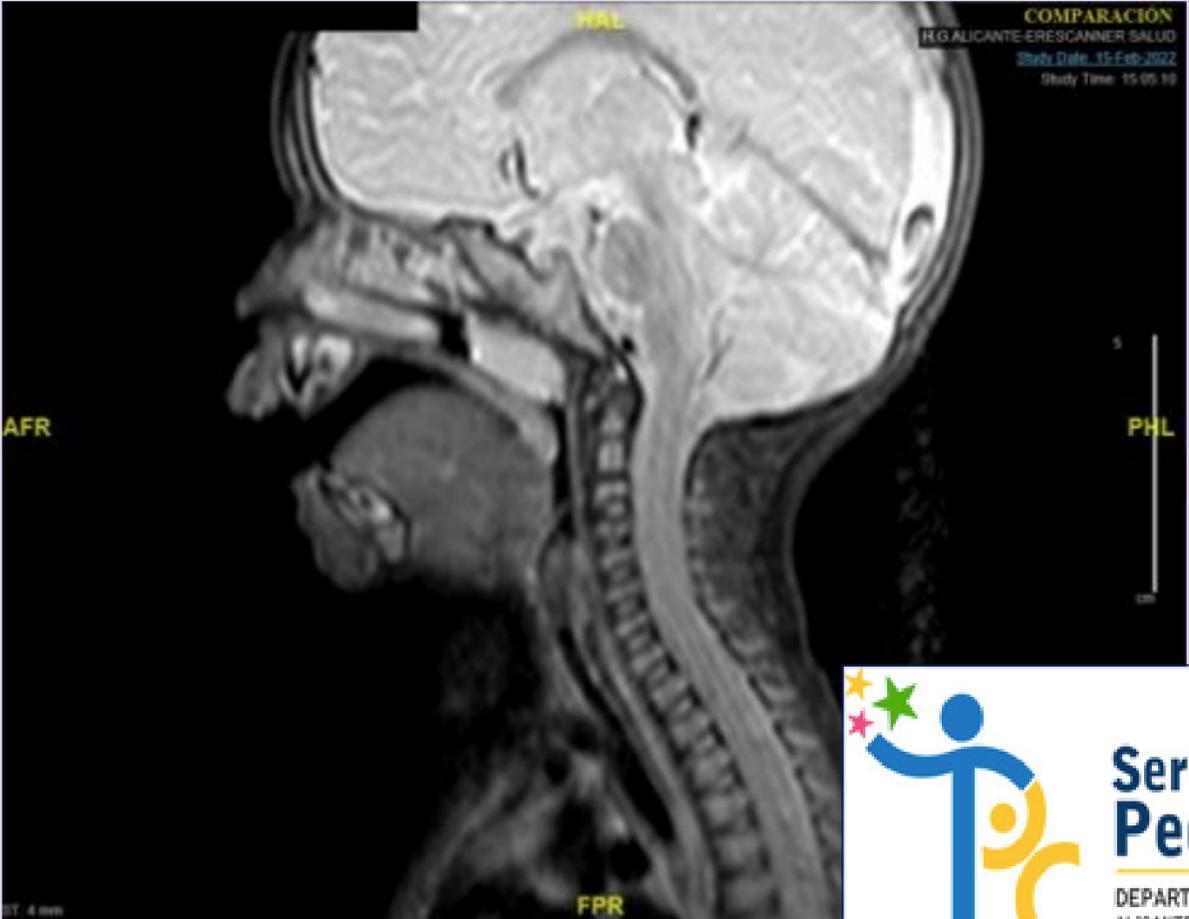
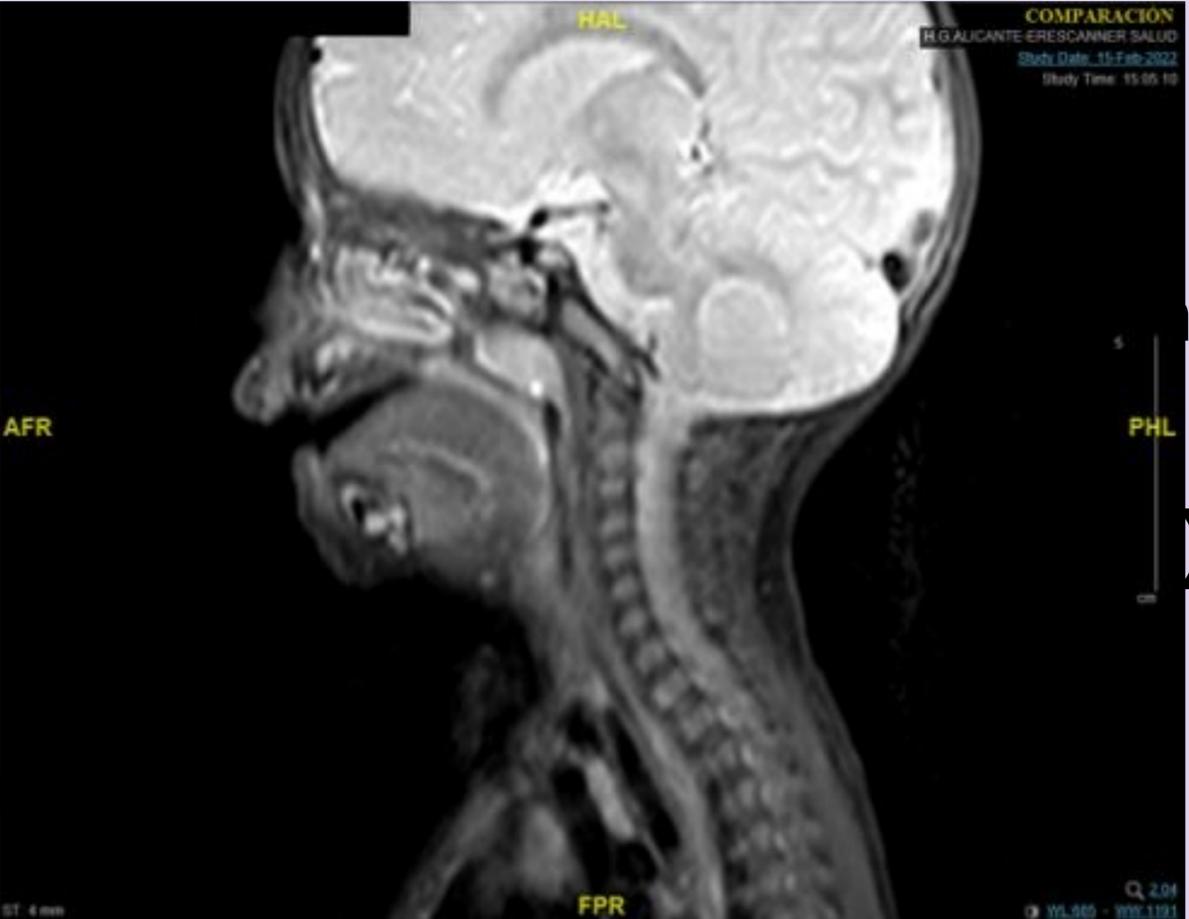


Inicia soporte ventilatorio con BiPAP durante el sueño
Mejoría clínica progresiva → retirada de oxigenoterapia complementaria



Realiza RMN:
(hasta 15mm
nasofaringe

RMN cerebral



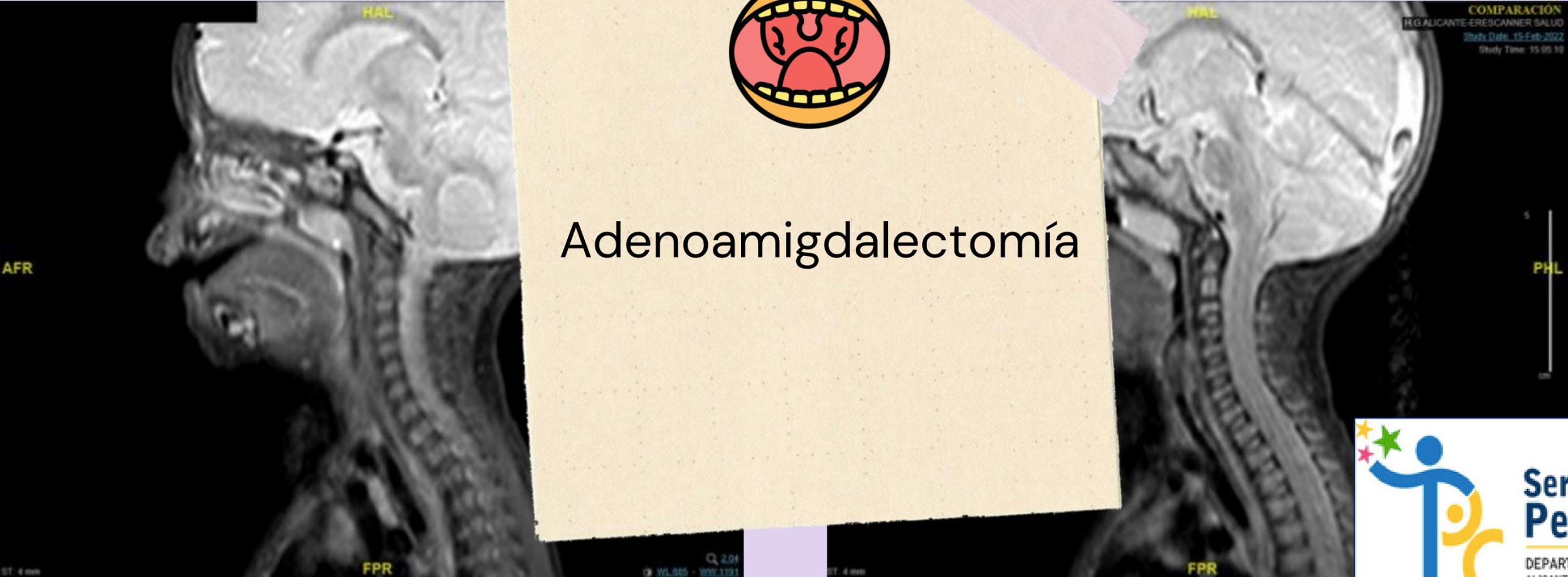
Caso clínico



Inicia soporte ventilatorio con BiPAP durante el sueño
Mejoría clínica progresiva → retirada de complementaria

Realiza RMN:
(hasta 15mm)
nasofaringe

RMN cerebral



Caso clínico

5



Valorado por UHD -> ALTA A DOMICILIO

Al mes: realiza ADENOAMIGDALECTOMÍA sin incidencias

Por alto riesgo -> ingresa en UCip para observación -> ALTA a domicilio

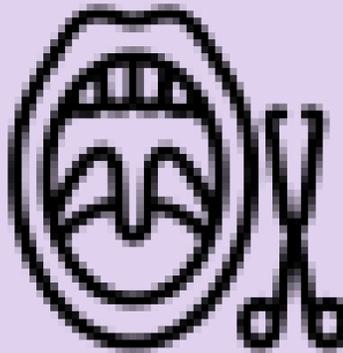
Actualmente: mejoría notable, sin apneas según refiere la abuela
Pendiente de realizar PSG post quirúrgica de control

Tratamiento

Dado que el SAOS en niños es el resultante de una combinación de factores anatómicos y funcionales, el abordaje terapéutico debe de ser multidisciplinar.



CIRUGÍA - Adenoamigdalectomía



La adenoamigdalectomía ha demostrado **resolver** los trastornos respiratorios y **síntomas** nocturnos en el **78%** de los niños sin otra patología de base y se considera el **tratamiento de primera elección**

Riesgo de complicaciones (deshidratación, laringoespasma, hipoxemia, trabajo respiratorio..) post qx en niños con SAHS grave -> monitorización post operatoria en UCI pediátrica

Si no mejoría tras la cirugía -> reevaluación para descartar otras alteraciones que puedan justificar la persistencia de la sintomatología

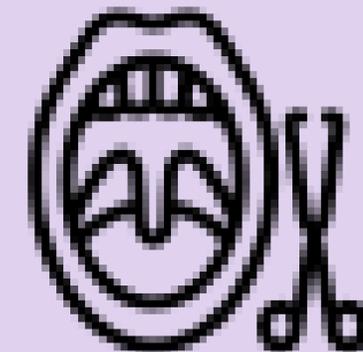
Es conveniente repetir la PSG a los 2-3 meses tras la cirugía si no está claro que se haya resuelto la sintomatología

Tratamiento

Dado que el SAOS en niños es el resultante de una combinación de factores anatómicos y funcionales, el abordaje terapéutico debe de ser multidisciplinar.



CIRUGÍA - Otros



Otros procedimientos quirúrgicos	
Adenoamigdalectomía	Avance mandibular
Turbinectomía	Injertos condrocostales
Septoplastia	Osteogénesis por distracción
Glosectomía parcial	Artroplastia temporomandibular
Uvulofaringoplastia	Lefort I, Lefort III
	Bipartición facial y monobloque

Tratamiento

Dado que el SAOS en niños es el resultante de una combinación de factores anatómicos y funcionales, el abordaje terapéutico debe de ser multidisciplinar.



● PRESIÓN POSITIVA CONTINUA SOBRE VÍA AÉREA: CPAP

2º línea de tratamiento. Indicaciones:

- SAOS asociado a otras enfermedades crónicas complejas
- Niños sanos con enfermedad residual tras cirugía
- Periodo pre quirúrgico para estabilizar a los niños con riesgo de compromiso respiratorio

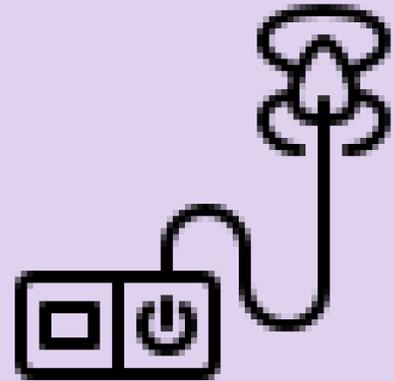
La titulación de presión de CPAP -> PSG nocturna, objetivos:

- Presión óptima que elimine los eventos respiratorios y minimice el ronquido
- Normalización de la SatO₂ y de los valores de CO₂
- Adecuada estructura del sueño

Presiones medias necesarias para mejorar la obstrucción: **4-6 cm H₂O** (hasta 10 cmH₂O son bien tolerados)

Interfase más utilizada: MÁSCARILLA NASAL

Gracias a la CPAP -> VAS se mantiene abierta durante todo el ciclo respiratorio -> evita su coplaso



Tratamiento

Dado que el SAOS en niños es el resultante de una combinación de factores anatómicos y funcionales, el abordaje terapéutico debe de ser multidisciplinar.



● PRESIÓN POSITIVA CONTINUA SOBRE VÍA AÉREA: CPAP

2º línea de tratamiento. Indicaciones:

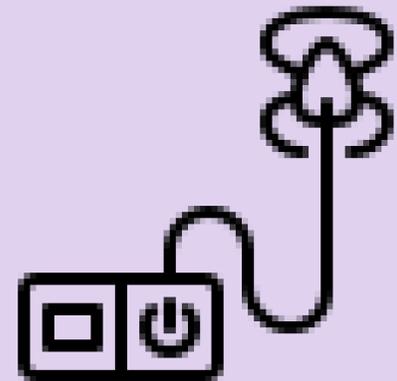
- SAOS asociado a otras enfermedades crónicas complejas
- Niños sanos con enfermedad residual tras cirugía
- Periodo pre quirúrgico para estabilizar a los niños con riesgo de compromiso respiratorio

La titulación de presión de CPAP -> PSG r

- Presión óptima que elimine los eventos
- Normalización de la SatO₂ y de los valores
- Adecuada estructura del sueño

Presiones medias necesarias para mejorar la

Interfase más utilizada: MÁSCARILLA NASAL



(H₂O son bien tolerados)

Gracias a la CPAP -> VAS se mantiene abierta durante todo el ciclo respiratorio -> evita su coplaso

Tratamiento

6

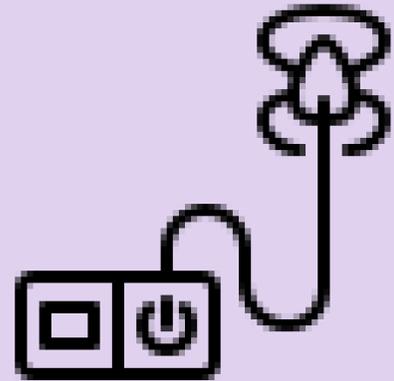
● PRESIÓN POSITIVA CONTINUA BINIVEL: **Bi-PAP**

Modo BiPAP presenta presión positiva continua a dos niveles:

- Presión espiratoria → evitar colapso y abrir la vía aérea
- Presión inspiratoria → favorecer el flujo de aire

Indicada fundamentalmente en niños con HIPOVENTILACIÓN

Estudios realizados valorando CPAP/BiPAP → no ventajas BiPAP con respecto a CPAP

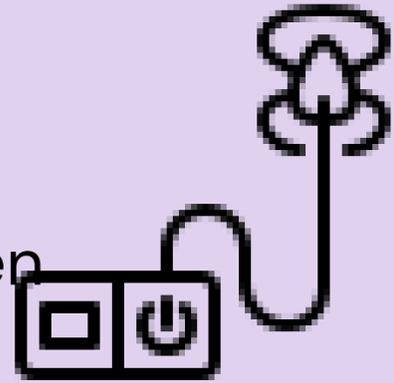


Tratamiento

6

CÁNULA NASAL DE ALTO FLUJO

Alternativa al tratamiento por CPAP si baja adherencia o como transición a la CPAP en lactantes más pequeños



Administración de altos flujos (1-2 L/min/kg) de aire humidificado y calentado a través de la nariz con una FiO₂ de entre 21-100%

Menos invasivo y más cómodo que CPAP

El alto flujo, reduce la limitación del flujo inspiratorio → disminución de la FR y generando presión positiva en VAS → evita el colapso durante los eventos respiratorios

Conclusiones



- Los niños < **2 años** tienen **mayor predisposición** a la **obstrucción de VAS** por la arquitectura facial más pequeña
- El SAOS es la **principal anomalía del sueño** detectada en los **primeros 23 meses**
- Diagnóstico y tratamiento **precoces** -> importante para **evitar** desarrollo de **complicaciones a largo plazo**
- La **hipertrofia adenoamigdalar** es el principal **factor de riesgo**, pero el **grado** de hipertrofia **no** está relacionado con la **gravedad**
- La **polisomnografía** es el **gold standard** para el tratamiento
- El **tratamiento** de elección es la **cirugía**
- **CPAP**: uso previo a cirugía, 2º línea si enfermedad residual o CI cirugía
- **BiPAP** indicado si **hipoventilación**
- **Nuevas alternativas** menos invasivas con mecanismo similar, como **OAF**

Bibliografía



1. Kaditis AG, Alonso-Álvarez ML, Boudewyns A, et al. ERS statement on obstructive sleep disordered breathing in 1 – to 23 – month – old children. *Eur Respir J* 2017; 50: 1700985
2. Gómez-Pastrana D, Álvarez Gil D. Síndrome de apneas-hipopneas durante el sueño. *Protoc diagn ter pediatr.* 2017;1:237-251
3. Savini S, Ciorba A, Bianchini C, Stomeo F, Corazzi V, Vicini C, et al. Assessment of obstructive sleep apnoea (OSA) in children: an update. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2019;39(5):289-97
4. Alonso Álvarez ML, Mínguez Verdejo R. Trastornos respiratorios del sueño. Síndrome de apnea-hipoapnea del sueño en la infancia. *Pediatr Integral* 2018; XXII (8): 422–436
5. Aurora RN, Zak RS, Karippot A, Lamm CI, Morgenthaler TI, Auerbach SH, et al. Practice parameters for the respiratory indications for polysomnography in children. 2011;34(3):379-88
6. Alonso-Álvarez ML, Canet T, Cubell-Alarco M, Estivill E, Fernández-Julián E, Gozal D, et al. Documento de consenso del síndrome de apneas-hipopneas durante el sueño en niños. *Arch Bronconeumol.* 2011; 47: 2-18



Bibliografía



7. Testoni F, López Fiorito V. Cánula nasal de alto flujo en lactantes con síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño. Serie de casos. *AJRPT*. 2021; 3(1): 37-43
8. Villa Asensi JR, Martínez Carrasco C, Pérez Pérez G, Cortell Aznar I, Gómez-Pastrana D, Álvarez Gil D, et al. Guía de diagnóstico y tratamiento del síndrome de apneas-hipopneas del sueño en el niño. *An Pediatr (Barc)*. 2006
9. Jordán Jiménez A, Méndez Echevarría A, Palomo Atance E, García Acaso M, Leal de la Rosa J, Alonso Falcón F. Síndrome de apnea obstructiva del sueño en un lactante. *Pediátrika (Madr.)* 2004;24(3):83-86
10. Orphanet: Monosomia terminal 3p [Internet]. Orpha.net. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=1620
11. Fu J, Wang T, Fu Z, Li T, Zhang X, Zhao J, et al. Case report: A case report and literature review of 3p deletion syndrome. *Front Pediatr*. 2021;9:618059.



Síndrome de apnea obstructiva del sueño en un lactante

gomis.ana.1c@gmail.com