**Trastorno respiratorio del sueño con predominio de hipoventilación en un niño con síndrome de Prader-Willi**

Pablo Lozano Cuesta, Omar Sánchez Martín, Estrella Ordax Carbajo, Cristina Ciorba Ciorba, María Luz Alonso Álvarez.

Unidad Multidisciplinar Sueño y Ventilación, Dr. J. Terán Santos. Hospital Universitario de Burgos.

Presentamos el caso clínico de un niño de 2 años edad, diagnosticado de Síndrome de Prader-Willi. Al nacimiento presentó problemas de hipotonía y nutricionales, requiriendo ingreso durante dos meses en la Unidad de Neonatología y nutrición por sonda nasogástrica. Además, desde el nacimiento, sobrepeso y una importante cifoescoliosis.

El paciente es derivado a la consulta de la Unidad Multidisciplinar del Sueño por sospecha de SAHS. Los padres refieren ronquido habitual y pausas respiratorias nocturnas seguidas de aumento del esfuerzo respiratorio. Hábito bucal diurno y nocturno y cansancio matutino. Refieren buen descanso nocturno con horario regular de sueño de las 22 p.m. a las 8 a.m. horas con siestas diurnas de 2 o 3 horas de duración. Presenta retraso del lenguaje y dificultad para la deglución de alimentos sólidos y a nivel psicomotor acaba de conseguir la sedestación.

En la exploración física destaca, cifoescoliosis e hipotonía, con taquipnea de reposo con una saturación de oxígeno del 94% e hipoventilación a la auscultación pulmonar. En la esfera otorrinolaringológica presenta una hipertrofia amigdalar grado II como único hallazgo en la fibroendoscopia.

Ante la situación clínica y los hallazgos exploratorios se realiza polisomnografía urgente. Como se puede observar en la Fig.1 se objetiva una adecuada latencia y estructura del sueño, con 7 ciclos de sueño. Desde el punto de la microestructura del sueño destaca la presencia de ritmos muy rápidos (15-16 Hz) en N1, N2 y REM, de predominio en derivaciones occipitales, que mejoran únicamente en N3. A nivel respiratorio llama la atención la presencia de taquipnea con frecuencias respiratorias en torno a 55 rpm en fases de sueño N3. Eventos respiratorios de predominio hipopneas que codifican un IAH global de 18 y en REM de 35.4, un RDI global y en REM de 35.4 y un IAH obstructivo global de 16.24 y de 32.39 en REM. Llamativos periodos de desaturación mantenida (Fig. 2) con tendencia a la elevación del CO2 en REM, con una saturación media de oxígeno del 92%, una mínima del 61% (en REM) y una TC90 del 21%, siendo el TCO2 pico de 54.4 mmHg y el %TCO2 > 50 mmHg del 2%.

En función de los resultados del estudio de sueño, se diagnostica de Síndrome de Apneas-Hipopneas durante el sueño (SAHS) de carácter grave con datos de hipoventilación y se decide ingreso para inicio de ventilación no invasiva (VNI) y monitorización en la UCI pediátrica. Se realiza estudio polisomnografíco (Fig. 3) de monitorización y control de VNI bajo tratamiento con ventilador y mascarilla nasal con fuga, en modo PCV y sin aporte suplementario de oxígeno. Desde el punto de vista respiratorio se realiza titulación de presiones hasta IPAP de 9 cm H20 y EPAP de 5 cm H20, se objetiva clara mejoría del patrón respiratorio, con escasos eventos, centrales, que codifican un IAH de 4.7, siendo el IAH obstructivo de 0.33, con corrección de las desaturaciones mantenidas y de la tendencia a la hipoventilación que presentaba en la fase diagnóstica, tendiendo a sincronizar el *drive* neural y el del respirador. Importante mejoría de la taquipnea basal, presentando frecuencias respiratorias en fase NREM en torno a 20-22 rpm, con TC90 de 1.8 y sin datos de hipoventilación.

**DISCUSIÓN**:

Presentamos el caso clínico de un paciente derivado a nuestra consulta por sospecha de un síndrome de apneas del sueño, con dos peculiaridades esenciales, se trata de un niño de 2 años de edad y sufre un trastorno genético grave como es el síndrome de Prader-Willi. De él vamos a poder extraer varias enseñanzas, que a nuestro criterio resultan relevantes.

En primer lugar debemos saber que los niños presentan una serie de características anatómicas, fisiológicas y madurativas de la vía aérea superior (VAS) diferente al adulto de tal manera que el SAHS del niño va a presentar un perfil muy diferente al adulto.

La segunda cuestión a plantearse es la causa desencadenante del trastorno respiratorios del sueño (TRS) en nuestro paciente. La faringe tiene un papel crítico en la fisiopatogenia del SAHS ya que cualquier factor, que disminuya su tamaño o aumente su distensibilidad o *compliance*, puede favorecer la aparición de eventos obstructivos. En este sentido la patogenia del SAHS infantil es multifactorial, donde factores anatómicos y funcionales interaccionan con otros ambientales y genéticos alterando el equilibrio de la VAS. La hipertrofia adenoamigdalar supone la causa más frecuente de SAHS infantil, sin embargo estamos ante una patología heterogénea y existen otros factores etiológicos a considerar durante el proceso diagnóstico, sobre todo en los niños menores de dos años y dentro de estos factores etipatogénicos, se sitúan entre otros, los síndromes malformativos o genéticos, como por ejemplo el Síndrome de Prader-Willi.

La mayoría de niños con el síndrome de Prader-Willi pueden presentar SAHS en un grado moderado-severo a pesar de no referir sintomatología clínica, y frecuentemente presentan hipoxemia nocturna, incluso en aquellos que no presentan apneas e hipopneas, pudiendo presentar de forma asociada o independiente, SAHS y/o hipoventilación obstructiva. La polisomnografía o la poligrafía se consideran las pruebas diagnósticas de elección en el SAHS infantil, siendo prioritario en estos pacientes en particular, y siempre previas a la adenoamigdalectomía, ya que esta es menos efectiva si la comparamos con la realizada a niños con SAHS sin síndromes malformativos o genéticos. El tratamiento de los trastornos respiratorios del sueño debe considerarse una prioridad en este tipo de pacientes. La presión continúa en la vía aérea superior (CPAP) o la binivel, representan el primer escalón terapéutico en estos enfermos, con escasos beneficios de la amigdalectomía. Con ambos sistemas se corrigen las apneas obstructivas, mixtas y en ocasiones las centrales, eliminan las hipopneas y suprimen el ronquido, evitan las desaturaciones de oxígeno y normalizan la arquitectura del sueño. Con la bi-nivel además somos capaces de corregir la hipoventilación, especialmente en pacientes con patología concomitante crónica (enfermedades neuromusculares, síndromes malformativos…). Para conseguir dichos efectos con el menor riesgo de complicaciones es pertinente la titulación de presión de cualquiera de los dos sistemas de tratamiento, que en niños es necesario realizarla con PSG nocturna, que nos permita valorar los cambios en cuanto a eventos respiratorios, saturación de oxigeno o valores de CO2 y la estructura de sueño, así como objetivar datos de exceso de presión

Por tanto a modo de conclusión podemos decir que los TRS en niños, en particular el SAHS es una entidad multifactorial completamente diferente al del adulto y que aunque el tratamiento en los niños es principalmente la adenoamigdalectomía, existen una serie de circunstancias en las que es necesario valorar otras alternativas como la ventilación no invasiva.

**BIBLIOGRAFÍA**:

1. Kaditis AG, Alonso Alvarez ML, Boudewyns A, Alexopoulos EI, Ersu R, Joosten K, et al. Obstructive sleep disordered breathing in 2- to 18-year-old children: diagnosis and management. Eur Respir J. 2016 Jan;47(1):69–94.
2. Luz Alonso-Álvarez M, Canet T, Cubell-Alarco M, Estivill E, Fernández-Julián E, Gozal D, et al. [Consensus document on sleep apnea-hypopnea syndrome in children (full version). Sociedad Española de Sueño. El Área de Sueño de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica(SEPAR)]. Arch Bronconeumol. 2011 May;47 Suppl 5:0, 2–18.
3. 1. Marcus CL, Brooks LJ, Draper KA, Gozal D, Halbower AC, Jones J, et al. Diagnosis and management of childhood obstructive sleep apnea syndrome. Pediatrics. 2012 Sep;130(3):e714-755.
4. Alonso-Álvarez ML, Terán-Santos J, Ordax Carbajo E, Cordero-Guevara JA, Navazo-Egüia AI, Kheirandish-Gozal L, et al. Reliability of Home Respiratory Polygraphy for the Diagnosis of Sleep Apnea in Children. Chest. 2015 Apr;147(4):1020–8.





