

## Síndrome de Down e Obstrução Respiratória

LUÍSA MACIEIRA, MARIA HELENA ESTÊVÃO

Hospital Pediátrico de Coimbra

### Resumo

O síndrome de apneia obstrutiva do sono, caracterizado por obstrução parcial ou completa das vias aéreas superiores com consequente hipoxémia, ocorre com uma frequência acrescida nas crianças com síndrome de Down. A conformação facial, a hipotonia e outras características deste síndrome propiciam a ocorrência do quadro obstrutivo, que pode passar despercebido pelo facto de algumas das suas manifestações se poderem confundir com as próprias do síndrome de Down. Uma das abordagens terapêuticas possíveis é o apoio ventilatório com recurso à ventilação com pressão positiva através de máscara nasal.

Apresenta-se o caso de um lactente com S. Down de um mês e meio de idade, cuja dificuldade respiratória e má progressão ponderal melhoraram significativamente com a utilização de ventilação por pressão positiva durante 10 meses.

O diagnóstico e tratamento precoce do quadro de obstrução respiratória na criança com Síndrome de Down é determinante para a melhoria do prognóstico do síndrome, nos aspectos respiratório, cardiovascular, de crescimento estatoponderal e desenvolvimento psicomotor.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Down, síndrome genético, síndrome de apneia obstrutiva do sono, ventilação nasal, obstrução respiratória.

### Summary

#### Down Syndrome and Respiratory Obstruction

Obstructive sleep apnea syndrome, due to partial or complete obstruction of the upper airway with resultant hypoxemia, is more prevalent in Down syndrome. Facial conformation, hypotonia and other features of the syndrome predispose to obstruction. Manifestations may not be detected, as some sequelae of the obstruction are similar to symptoms of the syndrome. One possible therapeutic measure is positive pressure ventilation by nasal mask.

The authors report a case of a month and a half infant with Down syndrome in whom non-invasive positive pressure ventilation resulted in an improvement of respiratory distress and growth.

Early diagnosis and treatment of the upper airway obstruction is important to obtain a better prognosis of the syndrome, mainly on respiratory, cardiovascular, growth and psychomotor aspects.

**Key-Words:** Down Syndrome, genetic syndrome, obstructive sleep apnea syndrome, nasal ventilation, airway obstruction.

### Introdução

O síndrome de Down é uma das doenças genéticas mais frequentes, sendo a sua incidência de 1,5/1.000 nados-vivos<sup>(1, 2)</sup>. As crianças possuem características faciais particulares, que podem ser em parte atribuíveis à sua estrutura craniana anormal<sup>(3)</sup>. Esta conformação craniana associada ao facto de as suas vias aéreas superiores serem mais estreitas e ainda a outros factores predisponentes como obesidade, hipotiroidismo e hipotonia generalizada, condiciona um aumento da frequência de síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) nestas crianças – 30% a 50%<sup>(4, 5)</sup> relativamente ao que é habitual na criança em geral.

O SAOS caracteriza-se por uma obstrução parcial ou completa das vias aéreas superiores de que resulta uma hipoventilação cujas manifestações podem atingir uma gravidade significativa. Durante o sono as crianças ressonam, desenvolvem um importante esforço respiratório acompanhado por vezes de apneias obstrutivas, agitação, sudorese<sup>(6)</sup>. A morbidade resultante desta oclusão das vias aéreas e consequente hipoxémia traduz-se num atraso do crescimento ponderal, atraso do desenvolvimento psicomotor, alterações do comportamento e hipertensão pulmonar (HTP) com insuficiência cardíaca<sup>(1, 4)</sup>. A HTP condicionada pela obstrução das vias aéreas ocorrerá com maior rapidez na criança com S. Down, já que nesta existem outros factores que facilitarão o seu aparecimento, como um certo grau de hipoplasia pulmonar, cardiopatia congénita (em 30-40% das crianças c/ S. Down), infecções respiratórias de repetição<sup>(1, 2, 7)</sup>.

Correspondência: Maria Helena Estêvão  
Hospital Pediátrico de Coimbra  
Av. Bissaya Barreto  
3000 Coimbra  
Telef.: 239 48 03 30 / Fax: 239 71 72 16

Aceite para publicação em 30/03/2000.  
Entregue para publicação em 03/01/2000.

O SAOS passa frequentemente despercebido por pais e médicos porque muitas das suas sequelas se confundem com as manifestações próprias do síndrome, como sejam o atraso de crescimento, as alterações do comportamento ou do sono e a HTP.

As crianças com S. Down apresentam alterações da estruturação do sono, que não estão exclusivamente relacionadas com a obstrução das vias aéreas superiores<sup>(3)</sup>. Estas alterações traduzem-se numa significativa fragmentação do sono, com muitos despertares.

É necessário estar muito atento a esta problemática, porque o atraso no diagnóstico e na correção pode levar a um agravamento do quadro clínico da criança<sup>(4)</sup>.

Sendo o quadro obstrutivo, na maioria das vezes, facilitado por hipertrofia das amígdalas e adenóides, uma das modalidades terapêuticas consiste na sua ablação. Mas nem sempre esta hipertrofia existe, ou a sua excisão resulta na melhoria desejada, pelo que tem sido utilizado o suporte ventilatório com pressão positiva. A ventilação por pressão positiva e através de máscara nasal pode ser efectuada no domicílio, e o S. Down é um dos vários síndromes genéticos em que tem sido aplicado com bons resultados<sup>(8, 9, 10)</sup>.

O recurso ao apoio ventilatório durante alguns meses com resultados favoráveis é exemplificado pelo caso que a seguir se descreve.

### Caso Clínico

O CAS é uma criança do sexo masculino, que nasceu de 4.<sup>a</sup> Gesta, 4.<sup>a</sup> Para. O peso era de 2980g – Percentil (P) 25, a estatura de 50 cm – P50 e o PC 34 cm – P75. Ao nascer apresentava-se hipotónico, tendo o índice de Apgar sido de 4-9-10. A mãe tinha 38 anos e o cariotipo da criança era de 47, XY+21. A existência de cardiopatia foi excluída.

Ao mês e meio de idade foi internado por apresentar uma má progressão ponderal (<P5), hipotonia considerável, dificuldades de sucção e deglutição e ainda dificuldade respiratória com polipneia e estridor. Pela descrição da mãe, havia suspeita de que ocorressem apneias durante o sono, que foram confirmadas durante o internamento. A utilização de antibiótico desde o nascimento era quase constante pela clínica de suspeita de infecção respiratória.

Efectuou alguns exames complementares, dos quais se salientam:

Laringobroncofibroscopia – malácia da laringe e traqueia.

Ecocardiografia – sem malformação anatómica ou evidência de sinais indirectos de hipertensão pulmonar.

Radiografia do cavum – sem evidência de hipertrofia das estruturas linfóides.

Durante o internamento, perante a suspeita clínica de refluxo gastroesofágico, iniciou um pró-cinético e medidas de posicionamento. Foi colocada uma sonda nasogástrica (SNG).

Iniciou ventilação por máscara nasal com pressão positiva tendo a adaptação sido boa. A recuperação foi gradual – desaparecimento do estridor, diminuição da dificuldade respiratória e aumento ponderal. Após ensino à mãe, foi possível a alta da criança para o domicílio mantendo alimentação por sonda nasogástrica e ventilação nasal. As infecções respiratórias foram sendo menos frequentes.

Um estudo poligráfico do sono (EPS) efectuada posteriormente confirmou a existência de apneias obstrutivas do sono acompanhadas de dessaturação, bem como a responsabilidade da obstrução no estridor, uma vez que todas estas alterações eram corrigíveis com a ventilação com pressão positiva contínua (CPAP).

A melhoria da coordenação dos movimentos de sucção e deglutição possibilitou a retirada da SNG aos 9 meses e a necessidade de apoio ventilatório foi também gradualmente diminuindo até aos 12 meses, altura em que foi suspensa. A curva ponderal foi sofrendo uma subida gradual, tendência que se manteve após a suspensão da ventilação (Figura 1).

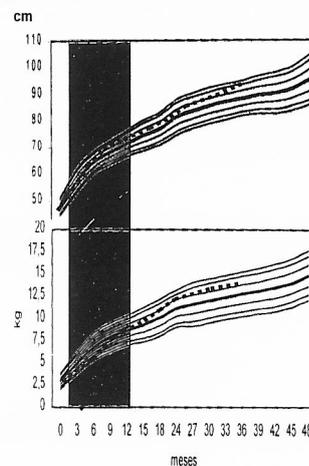


FIG. 1 – Evolução do peso e estatura sob e após ventilação (período sombreado). Adaptado de Curvas de percentis para o peso e comprimento/estatura, sexo masculino, de crianças portuguesas com T21<sup>(11)</sup>.

### Discussão

A obstrução das vias aéreas superiores pode manifestar-se por estridor, mesmo com a criança acordada. Este estridor pode ser agravado pela existência de malácia. Por outro lado, a manutenção da malácia é favorecida pela repetição das pressões intratorácicas negativas na tentativa de vencer o obstáculo. Estas particularidades associadas ainda a um déficite imunitário são factores predispo-

nentes de infecções respiratórias repetidas <sup>(1)</sup>, que por outro lado contribuem para a perpetuação da malácia. O SAOS aparece em inúmeros síndromes com anomalias craniofaciais – Down, Crouzon, Treacher-Collins, Pfeiffer, Pierre-Robin, Prader-Willi, mucopolissacaridoses e outros <sup>(2)</sup>. Entre os vários problemas das vias aéreas do S. Down e que contribuem para o SAOS contam-se: hipoplasia mandibular e do maciço central, vias aéreas superiores anormalmente estreitas com posicionamento superficial das amígdalas, macroglossia relativa, estenose das coanas, ocasionalmente úvula bífida e fenda do palato, laringe pequena particularmente na região da cricóide <sup>(2)</sup>. Outros factores gerais que contribuem para a obstrução respiratória são: a hipotonia, a obesidade, a associação de hipotiroidismo, as infecções respiratórias repetidas <sup>(1,2)</sup>, instabilidade da coluna cervical, particularmente a nível da articulação atlantoaxoideia <sup>(7)</sup>. A existência de cardiopatia congénita, frequente no S. Down, contribui também para o agravamento dos problemas respiratórios. No caso apresentado estavam presentes várias das características do S. Down condicionantes de problemas respiratórios mas não havia cardiopatia, o que tornava o prognóstico menos grave.

A hipoxémia que ocorre no SAOS pode levar a hipertensão pulmonar, e a persistência desta pode levar a insuficiência cardíaca direita e cor pulmonale <sup>(1)</sup>. Como os sintomas mais exuberantes do SAOS são essencialmente nocturnos, passam com frequência despercebidos. Assim, pode acontecer o diagnóstico ser apenas feito aquando das manifestações dum cor pulmonale já instalado. No caso descrito, não havia ainda sinais de hipertensão pulmonar, provavelmente por a criança ser ainda muito jovem, não ter cardiopatia associada e por outro lado a dessaturação não ser muito importante. Os níveis de saturação de oxigénio não teriam valores tão baixos quanto o grau de obstrução faria esperar, provavelmente à custa dum enorme esforço respiratório com gasto energético significativo e conseqüente falha de ganho ponderal.

Embora o diagnóstico possa ser efectuado pela clínica e oximetria, o EPS é o exame de excelência para a caracterização de todos os eventos que ocorrem durante o sono. Alguns autores têm estudado as características do sono de crianças com S. Down e várias alterações têm sido encontradas. Levanon e colab. compararam o sono de um grupo de 23 crianças com S. Down com o de um grupo de 13 crianças que ressonavam, e concluíram que as primeiras tinham uma significativa fragmentação do sono, manifestada por frequentes despertares, que só parcialmente estavam relacionados com o SAOS <sup>(3)</sup>.

Num grupo de 53 crianças com S. Down, estudadas por Marcus e colab., 77% apresentavam anomalias no EPS, sendo a hipoventilação o achado mais frequente <sup>(12)</sup>. 45% das crianças tinham apneias obstrutivas embora esta

tivesse sido suspeitada pelo médico ou pelos pais numa percentagem bastante menor (32-39%).

A criança com S. Down que apresenta obstrução respiratória deverá ser orientada para o otorrinolaringologista. Se uma hipertrofia das amígdalas e adenóides contribuir para a obstrução, a remoção daquelas poderá ser o suficiente para que uma adequada ventilação seja conseguida. Se o tecido linfóide não estiver hipertrofiado, não existirem condições para a cirurgia ou se por outro lado esta tiver sido ineficaz, poderá ser necessário recorrer a outros métodos terapêuticos. O recurso à traqueostomia já foi largamente ultrapassado pela ventilação não invasiva (VNI). A VNI é efectuada habitualmente com pressão positiva através de máscara nasal e tem vindo a ser cada vez mais utilizada nas crianças com patologia respiratória com malformações cranio-faciais <sup>(9,10)</sup>.

A ventilação com pressão positiva, nomeadamente com CPAP, permite que não ocorra o colapso das vias aéreas (manifesto pela apneia obstrutiva), e conseqüentemente que não seja necessário desenvolver tanto esforço para a sua abertura. No caso descrito a utilização da VNI durante 10 meses foi o suficiente para que o grau de obstrução fosse diminuindo e a recuperação ponderal ocorresse. Para esta melhoria terão contribuído também o crescimento da criança, a diminuição da hipotonia e o «aumento» relativo da competência diafragmática. A terapêutica antirrefluxo poderá também ter contribuído para o ganho ponderal. O refluxo gastroesofágico é conhecido como uma das conseqüências da apneia obstrutiva do sono <sup>(10)</sup>.

## Conclusão

Algumas manifestações do S. Down são semelhantes a sinais e sintomas que ocorrem no Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono, levando assim a que o diagnóstico deste passe despercebido, apesar de ser mais frequente nas crianças com S. Down do que nas da população em geral.

É necessário estar atento, porque o diagnóstico e tratamento precoce das perturbações respiratórias nas crianças com S. Down pode conduzir a uma diminuição da morbidade e até da mortalidade.

## Bibliografia

1. O'Sullivan BP. Respiratory Complications of Down Syndrome. In: Schidlow DV, Smith DS (eds). A Practical Guide to Pediatric Respiratory Diseases. Philadelphia: Hanley & Belfus, Inc 1994; 233-6.
2. Andrews TM. Airway Obstruction in Craniofacial Anomalies. In: Meyer CM III (ed). The Pediatric Airway. JB Lippincott Company 1995; 247-261.

3. Levanon A, Tarasiuk A, Tal A. Sleep Characteristics in children with Down. *J Pediatr* 1999; 134: 755-60.
4. Stebbens VA, Dennis J, Samuels, MP, Croft CB, Southfall DP. Sleep related upper airway obstruction in a cohort with Down's syndrome. *Arch Dis Child* 1991; 66: 1333-8.
5. Southfall DP, Stebbens VA, Mirza R, Lang MH, Croft CB, Shineborne EA. Upper airway obstruction with hypoxaemia and sleep disruption in Down Syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1987; 29: 734-42.
6. Brito MJ, Bettencourt JD, Salgado M, Estêvão MH. Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono da Criança. *Rev Port Pediatr* 1994; 25: 179-83.
7. Betancourt D, Beckerman RC. Craniofacial Syndromes. In: Beckerman RC, Brouillette RT, Hunt CE (ed). *Respiratory Control Disorders in Infants and Children*. Baltimore: Williams & Wilkins 1992: 294-305.
8. Estêvão MH. Ventilação Não Invasiva no Domicílio em Pediatria. Enviado para publicação.
9. Guilleminault C, Nino-Murcia G, Heldt G, Baldwin R, Hutchinson D. Alternative Treatment to Tracheostomy in Obstructive Sleep Apnea Syndrome: Nasal Continuous Positive Airway Pressure in Young Children. *Pediatrics* 1986; 78: 797-802.
10. Guilleminault C, Pelayo R, Clerk A, Leger D, Bocian RC. Home nasal continuous positive airway pressure in infants with sleep-disordered breathing. *J Pediatr* 1995; 127: 905-12.
11. Fernandes A, Mourato AP, Xavier MJ, Andrade D, Fernandes C, Palha M. Caracterização da Evolução Somática de Crianças Portuguesas com Trissomia 21 – Resultados Preliminares. *Acta Pediatr Port* 1998; 3(29): 261-8.
12. Marcus CL, Keens TG, Bautista DB, Pechman WS, Ward SLD. Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Pediatrics* 1991; 88: 132-9.