



112
29.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

APNEA OBSTRUCTIVA EN NIÑOS CON SINDROME DE DOWN

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A :

FABIOLA PEREZ -TREJO GOMEZ

DIRECTORA:

C.D. PATRICIA MARCELA LOPEZ MORALES

Vo. Bo. *[Firma]*



MEXICO.D.F.

1999



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.



A MIS PADRES: TERE Y RENE

Porque con la ayuda, ejemplo y confianza
que me brindaron a lo largo de mis estudios,
hicieron posible la realización de una de mis
mas grandes metas.

A MIS HERMANOS: IVONNE, RENE Y RODRIGO

Por todo aquel cariño que me han
brindado durante todo este tiempo

A MI NOVIO: CESAR

Con todo cariño, agradeciéndole
el apoyo y la confianza que ha puesto en mí,
con lo cual he logrado realizar
mis mayores anhelos



Cierta vez me encontré un duendecillo
Allá donde florecen las azucenas.
Le pregunté por qué era tan pequeño
Y por qué no había crecido más.
El frunció el ceño ligeramente,
Entornó sus ojos para mirarme
De arriba abajo y me respondió
Yo estoy bastante grande para mí,
De la misma forma que tú lo estás para ti.

FALTAN PAGINAS

1

De la:

5

A la:



INTRODUCCION

En México y el mundo existen muchas personas con algún padecimiento no diagnosticado y cuyo transcurso conlleva a una defectuosa forma y/o calidad de vida y más aún, el agravamiento del mismo puede producir pocas expectativas resolutorias; de aquí la importancia y el interés que debemos manifestar todas las personas que nos dedicamos al área de la salud por adquirir el conocimiento de las diferentes enfermedades que nos ayude a cumplir nuestro objetivo. Un ejemplo de estos padecimientos es el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) enfermedad que ha recibido especial atención en los últimos años, ya que parece causar grandes molestias y pesar. El reconocimiento de este síndrome es especialmente común en niños con Síndrome de Down (S.D.) y frecuentemente pasa desapercibido. Desgraciadamente la anatomofisiología que caracteriza al S.D. ayuda en mucho al desarrollo del SAOS y a su agravamiento lo que muchos autores suponen puede desembocar en lo que se conoce como muerte súbita del sueño.

Los niños con S.D. presentan una supervivencia del 71% hasta los 30 años de edad, comparado con el 97% de la población general, es decir que en la actualidad los niños Down sobreviven hasta la edad adulta, aunque su esperanza de vida es aun muy reducida sin embargo, se hacen intentos por mejorar su calidad y supervivencia al estudiar y resolver sus problemas cardíacos, de médula ósea, respiratorios etc., identificando y tratando males como el SAOS.



El papel que desempeña el Odontólogo en este caso es vital, la importancia de nuestra historia y revisión clínica así como la capacidad que debemos adquirir al efectuar probables diagnósticos, que si bien es cierto nuestra área no tratará, pero si ayudara a identificar muy a tiempo y así canalizar al paciente al área correspondiente, lo que propiciará una mejoría integral del paciente con S.D. ampliando su condición de vida y posterior desarrollo.



APNEA OBSTRUCTIVA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN"

1. ANTECEDENTES HISTÓRICOS DEL SÍNDROME DE DOWN (S.D.)

1.1 RESEÑA

El Síndrome de Down, se reconoció aproximadamente hace un siglo y ha constituido uno de los mayores enigmas de la medicina. Es conocido como: Acromicria Congénita, Amnesia Peristática, Displacia Fetal Generalizada, Anomalía de la Trisomía 21 y Síndrome de la Trisomía G21.

En 1846 el doctor Eduard Seguin¹ fue quien clínicamente expuso el síndrome en una descripción detallada en su libro "la idocia y su tratamiento por métodos Psicológicos". Posteriormente en 1866 el medico John London Down² describe el síndrome denominándole "mongolismo" en donde este, representaba una forma de regresión primitiva del hombre, semejante a la raza mongólica.

En 1875 las investigaciones continuaron y esta vez los doctores John Frazer y Arthur³ llamaron la atención por "la corta vida de los mongoles" y su tendencia marcada a la braquicefalea. En aquel mismo siglo se hicieron una serie de aportaciones importantes sobre el origen de este mal; así pues el Dr. G.E. Shuttleworth (citado por Escamilla⁴), expuso que existía un defecto congénito en lo que



él llamo "niño incompleto"; el Dr. Observo que el síndrome se presentaba al final de una larga cadena de hijos, en algunos casos y en otros cuando las madres estaban cerca del climatério concluyendo: "El trastorno obedece a una disminución de la potencia reproductora".

A finales del siglo XIX, importantes investigadores exponen una serie de características que describen los rasgos típicos de un niño Down, en boca, mandíbula, ojos y manos.

Garrod, Thompson y Feneel⁶ describieron la alteración congénita del corazón, desde principios de siglo, se incrementaron las aportaciones sobre las características del Síndrome sin embargo, gracias al atraso de técnicas histológicas adecuadas, el origen del mal seguía siendo un enigma.

En 1932 Wanderburg⁶ sugirió la posibilidad de que el Síndrome se presentaba por una anomalía cromosómica, teoría que dio pauta para que en 1938, los doctores Torpin y Caratzali, Lahdensw⁶, llevaran acabo las primeras investigaciones estadísticas que ponía especial atención a la edad de la madre e índice de frecuencia familiar, sin embargo fue hasta 1959, después de que Tjio y Levin⁷ establecieron que el número normal de cromosomas era de 46, cuando los doctores Lejeune, Gautier y Turpin⁴ llegaron a la conclusión de que la causa del mal era un cromosoma extra, identificándose éste en el grupo 21.



Finalmente con estudios realizados en 1960 y 1961 se determinó que dos causas mas podían propiciar aquella alteración en el grupo 21 descubriéndose la Trisomía por Traslocación y el Mosaicismo.

2. FUNDAMENTOS GENÉTICOS

2.1 TEORIA CELULAR

En 1838 los Alemanes Matthias Schleiden y Theodor Schwan⁸ formularon uno de los grandes postulados que se han puesto al descubierto, la llamada teoría celular que a la letra dice: "Los cuerpos de todo ser vivo están formados de células". Virchow⁸ agrego en 1855 "solo pueden aparecer nuevas células por división de las preexistentes". Teorías que sirvieron de base para el estudio celular que posteriormente iba a definir que las células se disponen en tejido, los tejidos en órganos y los órganos en sistemas que en conjunto constituyen a un ser individual (organismo).

Toda célula humana se encuentra formada por un número importante de estructuras cuya función determina la vida, desarrollo y reproducción de la misma, una parte imprescindible, es el llamado núcleo celular. El núcleo es un centro de control importante, contiene los factores hereditarios (genes) que fijan los rasgos característicos del organismo. Las unidades hereditarias o genes, ubicados en lugares específicos de los llamados cromosomas, están formados por compuestos de DNA y proteínas (gran parte de las proteínas intracelulares son las llamadas enzimas). P.A.Levene⁹ demostró que el



DNA se compone de cuatro bases nitrogenadas dos purinas (Adenina y Guanina) y dos pirimidinas (citosina y timina) –un azúcar de cinco carbonos, desoxirribosa y un grupo fosfato. La base purina o pirimidina esta ligada al azúcar por un enlace glucosídico y el azúcar esta ligado al fosfato; la combinación de base-azúcar-fosfato constituye la unidad básica llamada nucleótido del ácido nucleico. De esta forma, los genes son los responsables de que el organismo pueda sintetizar o producir una proteína estructural o funcional de manera específica; así pues tenemos por ejemplo: el color oscuro de la piel o del pelo de muchos mamíferos se debe a la melanina, pigmento producido por la dihidroxifenilalanina, cada una de estas reacciones esta regulada por una enzima; la conversión de dihidroxifenilalanina en melanina se realiza por intermedio de la tirosina. El albinismo caracterizado por ausencia de melanina aparece por ausencia de tirosinasa. El gen del albinismo no produce la enzima, pero si lo hace su alelo normal.¹¹

2.2 CARIOTIPO

Las primeras observaciones de importancia sobre los cromosomas humanos, se realizaron en 1912 cuando von Winiwarter¹² informo que el número de cromosomas de las células corporales era de 47; en 1923 Painter¹² afirmo que el numero correcto era de 48. En 1956 Tjio y Levan⁷ dijeron que solo habían 46 cromosomas.

Todas las células humanas contienen un número normal de 46 cromosomas de los cuales 23 son maternos y 23 paternos. Es decir



cada célula contiene información cromosomal con n - cromosomas maternos y n - cromosomas paternos, que en conjunto forman la información cromosomal $2n$.

Los cromosomas se agrupan por pares y a su vez se conforman por brazos largos "q" (parte inferior), y brazos cortos "p" (parte superior), unidos ambos por un Centrómero. Los cromosomas se describen morfológicamente con base en su tamaño y la localización del centrómero. Cromosomas de cualquier tamaño pueden ser metacéntricos (el centrómero está en medio y, por tanto, los dos brazos cromosómicos son de igual tamaño); submetacéntricos (el centrómero está más cerca de un extremo del cromosoma que del otro y, por tanto, los brazos son de tamaño desigual), acrocéntricos (el centrómero está muy cerca de un extremo del cromosoma y los dos brazos son de tamaño muy desigual), o telocéntricos (el centrómero está en un extremo del cromosoma, y solo está definido un brazo)¹⁰ (FIGURA 1)

Para poder identificar cada uno de los 23 pares se usan números que van del 1 al 22 ordenándose de acuerdo al tamaño, siendo que a mayor número menor es el tamaño del cromosoma (autosoma) clasificándose los cromosomas sexuales en un grupo aparte. La ordenación y clasificación cromosomal es llamada cariotipo.

Para hacer el cariotipo de una persona es necesario tomar una muestra de tejido en el que las células se estén dividiendo.



Generalmente, se toma una muestra de sangre periférica y los linfocitos se cultivan para inducir las divisiones mitóticas, también se puede tomar líquido amniótico cuando se desee estudiar el cariotipo de un feto, la división se detiene en metafase, con colchicina y la célula se hace estallar en una solución hipotónica para que los cromosomas queden bien extendidos, separándose unos de otros haciéndose más visibles. A continuación se hace la tinción deseada y luego una fotografía; los cromosomas se recortan de la fotografía y se colocan sobre una zona plana siguiendo un orden que se adoptó en la conferencia de Denver de 1960⁹. El cariotipo humano está constituido por siete grupos. El grupo **A** está formado por los grandes cromosomas metacéntricos, número 1 a 3; el grupo **B** incluye cromosomas grandes submetacéntricos, y son el 4 y 5, el grupo **C** formado por siete submetacéntricos más pequeños números 6 a 12, más el cromosoma X; el grupo **D** comprende los cromosomas acrocéntricos de tamaño mediano, número 13, 14 y 15; el grupo **E** está formado por cromosomas metacéntricos cortos, números 19 y 20; y el grupo **G** agrupa a unos acrocéntricos muy cortos, números 21 y 22, más el cromosoma Y. Algunos citogenetistas colocan a los cromosomas X e Y en los grupos de los autosomas que tienen su mismo tamaño y forma; otros, prefieren separarlos como un grupo independiente ¹³(FIGURA 2).

2.3 REPRODUCCION CELULAR (MITÓSIS)

Enfocándonos a la teoría de Virchow¹¹ vemos inicialmente que el núcleo celular es ocupado por una larga estructura denominada



cromatina y que forma la totalidad del contenido genético de las células que se encargará, de que las células hijas de esta célula humana contenga exactamente la misma información genética, que heredara a toda la cadena celular de su tipo. La cromatina experimenta una serie de cambios importantes como su saturación dentro del mismo núcleo, entonces se dice que la célula se encuentra en un período denominado interfase; la interfase es el período existente entre dos mitosis sucesivas y esta estructurada por tres períodos trascendentales que se refieren particularmente a los cambios que sufre aquel material genético, así pues, tenemos a las subfases G1, S, y por último la G2, períodos en los que se logra duplicar y sintetizar la cromatina; en este último período (G2) la cromatina se condensa pudiéndose hacer visible de este modo en el microscopio; entonces se dice que la cromatina se ha convertido en cromosomas. Terminada la subfase G2 la célula inicia la mitosis.

El período más sobresaliente dentro de la interfase es la duplicación (subfase S) que sufre la cromatina, lo que propicia que aquella célula que seguirá el camino de la mitosis pueda dividirse en dos células con el mismo contenido genético de la célula madre.

La **Profase** es el primer paso mitótico por el que pasa la célula y donde se observa claramente aquella duplicación de la cromatina, y cuya estructura ahora la forman dos cromátidas hermanas que son genética y morfológicamente iguales unidas ambas, al centro por el centrómero el cual, se une a unos pequeños microtúbulos denominados husos acromáticos o mitóticos cuya formación



citoplasmática se llevo a cabo durante la condensación que se efectuó en la interfase y, distribuyéndose de polo a polo celular; entonces se da paso a la **Metafase**, período idóneo para entender la forma estructural del cromosoma, los centrómeros se orientan hacia los polos manteniéndose en el plano ecuatorial y las cromátidas se separan de tal forma que respectivamente se dirigen a un polo opuesto haciendo que cada polo celular, tenga el mismo número de cromosomas con igual información genética (**Anafase**), dando paso a un período de reconstrucción celular en dónde los polos se separan y se inicia la formación de las respectivas membranas nucleares, nucleólos, y demás organelos; los cromosomas se descondensan para nuevamente ser llamados cromatina, este último período se denomina **Telofase**. La cromatina se volverá a condensar para dar paso a una nueva interfase que precederá a su nueva mitosis.⁹(FIGURA3)

2.4 FORMACION DE GAMETOS (MEIOSIS)

Cierto tipo de células denominadas gonias (espermatogonias, oogonias), en una etapa de desarrollo adecuada efectuarán una importante transición, es decir que luego de multiplicarse gracias a la mitosis, llegará el momento en que su información indique que tengan que crecer y experimentar cambios en su constitución transformándose de éste modo en espermatocitos primarios y oocitos primarios, respectivamente, de tal modo que la información de estas células incluye que no se dividirán más por mecanismos mitóticos sino que iniciaran una nueva fase denominada meiosis. La finalidad de la



meiosis es la de reducir a la mitad el número de cromosomas existentes de cada célula, de $2n$ a n es decir convertir a la célula en haploide (que contiene la mitad del número normal de cromosomas), para que al unirse con su opuesta haploide se reanude el ciclo diploide ($2n$).

Cuando las células se han diferenciado ya en gonias, al terminar la telofase mitótica, entra en una interfase premeiótica dando paso a la gametogénesis (proceso mediante el cual las células germinativas primitivas masculinas "espermatogonias" y las femeninas "oogonias" se diferenciarán hasta formar espermatozoides y óvulos respectivamente). Durante la gametogénesis existen dos divisiones meióticas. (FIGURA 4)

2.4.1 ESPERMATOGÉNESIS. El espermatocito primario inicia su primera división meiótica, denominada también de reducción, en donde los cromosomas homólogos, uno proveniente del padre y su correspondiente de la madre, se unen o se aparean durante la profase para que llegada la anafase se separen, de este modo cada cromosoma ya mezcla su información genética para entonces individualmente dirigirse a los polos opuestos de la célula formándose así dos espermatoцитos secundarios; esta separación o disyunción de los cromosomas homólogos es la que propicia que cada célula secundaria contenga exactamente la mitad del número de cromosomas ($23n$) del que contenía el espermatocito primario (46), y va a ser la base para la normal formación o terminación de la meiosis. Subsecuentemente aquellas células secundarias inician una segunda



división meiótica en dónde los cromosomas se dividen y cada cromátide es atraída de nueva cuenta a los polos opuestos asegurándose de esta manera que el número de cromosomas se mantenga haploide, transformándose los espermatocitos secundarios en cuatro espermatozoides cuya información individual puede ser de 23x o 23y.

El proceso de la meiosis en las células masculinas se inicia entre los 13 y 16 años de edad y continúa ininterrumpidamente hasta la vejez.

2.4.2.OOGÉNESIS. El proceso de formación de las gonias femeninas es muy diferente a la de las masculinas, los oogonios proliferan vía mitosis durante la vida fetal hasta convertirse en oocitos primarios, solo hasta antes del nacimiento; de ésta manera inician su primera división meiotica. A diferencia de los espermatocitos los oocitos suspenden el proceso meiotico en la profase, lo que se conoce como dictioteno. La meiosis en su profase quedará suspendida hasta la madurez sexual de la mujer e inicio de sus ciclos reproductivos, en estas circunstancias los cromosomas homólogos se han apareado pero no se han separado esperando la pubertad. Se cree que las células que rodean el oocito primario secretan una sustancia llamada: inhibidor de maduración del oocito que detiene el proceso meiótico hasta antes del nacimiento. El oocito primario completará la primera división meiótica efectuando la disyunción o separación de cromosomas homólogos formándose así un oocito secundario, al ocurrir la ovulación el núcleo de este oocito inicia la



segunda división meiótica, deteniéndose en la metafase hasta su fecundación.

Las diferentes alteraciones dentro de la gametogénesis como por ejemplo la no disyunción, (es decir que exista un error en la separación de los cromosomas antes de la división celular), tendrá como resultado una distribución cromosómica anormal en las células germinativas; cuando esto sucede en la espermatogénesis el resultado será un espermatozoida secundario con 22 autosomas más un cromosoma X y uno Y y el otro, con 22 autosomas sin cromosoma sexual. En la oogenésis se puede originar un oocito con 22 autosomas y 2 cromosomas X o un oocito con 22 autosomas y sin cromosomas sexual.

Cuando sucede que la fecundación se da en estas condiciones anormales como es el caso de que una célula germinativa con 24 cromosomas se fusione con una normal, se formara un cigoto con 47 cromosomas, éste estado es denominado Trisomía por que hay tres representantes de un cromosoma particular en lugar de los dos acostumbrados.

El huevo o cigoto con 47 cromosomas autosómicos generalmente se asocia con tres síndromes: el Síndrome de Trisomía 18 cuya incidencia es de 1 x 3000 nacimientos; el Síndrome de Trisomía 13 cuya incidencia asciende a 1 x 5000 nacimientos, las graves consecuencias que resultan de la no disyunción de los cromosomas 18 y 13 ocasiona que los niños generalmente no sobrevivan los primeros



meses. Por último, la Trisomía 21, mejor conocida como Síndrome de Down presenta una incidencia del 1 x 700 nacimientos.¹⁴ (GRAFICA 1)

Las Trisomías autosómicas ocurren con mayor frecuencia a medida que aumenta la edad materna y la fuerte base se refiere a la pausa tan grande que experimenta el oocito primario en la primera división meiótica, ya sea por vejez de la célula o por los medios a los que ha sido expuesta durante y hasta el lapso de su nueva activación (como los Rx). Entonces se dice que estamos ante una: Trisomía 21 regular.

2.5 LA GENÉTICA Y EL S.D.

2.5.1 TRISOMÍA 21 REGULAR, Es cuando todas las células del organismo, por la no disyunción, tienen un total de 47 cromosomas en vez de 46. (FIGURA 5)

El 90% de los casos el error se produce antes de la fecundación (no disyunción), sin embargo el 4% de los casos de niños Down se produce por un defecto de traslocación y el 1% restante por el denominado Mosaicismo.

2.5.2. TRASLOCACIÓN.- "Fragmento de otro cromosoma que se rompe y se une a otro cromosoma generalmente perteneciente a otro par²". Se genera cuando una parte del cromosoma 21 se fractura y se une con otro fragmento surgido de una segunda ruptura que haya existido, generalmente de los pares 13 o 14 o 15; entonces



nace un cromosoma extra produciéndose de esta manera el Síndrome Down.

2.5.3. MOSAICISMO.- “ Mezcla celular normal y anormal”. En este caso la alteración cromosomal se presenta después de la fecundación es decir, cuando el cigoto inicia una serie de divisiones en 2 y 4 células hijas, la distribución cromosomal en esta última es alterada teniendo que una de las 4 células presenta tres cromosomas 21 (anormal), dos células mas tienen dos cromosomas 21 (normal), y la cuarta célula degenera al presentar un cromosoma 21. Tal error en los cromosomas celulares provocara una combinación de células con 46 cromosomas y otras con 47.

Cabe resaltar que mientras más tarde, sé de este error cromosomal (mosaico), menores, en número, serán las células afectadas y de igual modo los rasgos del Síndrome de Down serán menos notorios.

3. ASPECTOS DE MORFODIFERENCIACIÓN EN EL S.D.

3.1 EMBRIOLOGÍA

En cuanto el espermatozoide fecunda al óvulo éste último reanuda la segunda división meiotica activándose de esta manera metabólicamente el huevo o cigoto. Muchos son los cambios que se producen a partir de este momento, lo que antes eran dos células haploides ahora es una diploide cuya reproducción mitótica se



efectuara de manera rápida en el caso de Síndrome de Down el óvulo de 24 cromosomas (estadísticamente así sucede en la mayoría de los casos)¹⁴ es fecundado por un espermatozoide con número normal 23n teniendo un cigoto de 47n cromosomas que iniciaran el mismo ciclo de desarrollo celular estructural con características muy similares a las de un cigoto 46n, sin embargo, es en el aspecto metabólico funcional donde aquel cromosoma extra afectara en mayor grado. "Se cree que un exceso en producción de ciertas enzimas excretadas por los genes del cromosoma extra ocasiona el desequilibrio¹⁵". Este desequilibrio afectara como veremos más adelante partes específicas de cada una de las formaciones del embrión trilaminar.

Como consecuencia directa de la fecundación el huevo comienza a multiplicarse rápidamente vía mitosis en dos, cuatro, ocho, etc., número de células, a estas células se les denomina **Blastómeras**, cuando éstas llegan a un número de 12 a 16 entonces el cigoto adquiere forma de una mora denominándose a este estadio **Mórula**, la cual entrara al útero para implantarse posteriormente. Dentro de la morula rápidamente se forma una cavidad transformándose en un **Blastocisto** que esta constituido por una masa celular, propiamente dicha, que originara al embrión; y una cavidad de blastocisto rodeada de células externas (el trofoblasto) que originara las estructuras de sostén intrauterino. La reproducción celular no cesa entrando en un período de diferenciación transformándose la masa celular en un disco embrionario trilaminar, proceso denominado



Gastrulación, formándose las tres placas germinativas primarias: **Ectodermo, Mesodermo y Endodermo**.¹⁶ (Cuadro 1)

Debido a la importancia, en cuanto a las afecciones neurológicas, que reviste el Síndrome Down es imprescindible mencionar el desarrollo embriológico del ectodermo, en cuanto al sistema nervioso se refiere.¹⁷ (Cuadro 2)

Así pues tenemos que en el síndrome de Trisomía 21 los genes del cromosoma extra afectan en diferentes grados a las tres placas del embrión trilaminar obteniendo pues, los rasgos característicos de un niño con síndrome Down

3.2 RASGOS FÍSICOS DEL S.D.

Desde la descripción de las características físicas que hizo Langdon Down en 1866, se han descrito cerca de 300 signos o manifestaciones clínicas que se han identificado en niños con Síndrome de Down. Sin embargo es necesario hacer notar que existen algunas manifestaciones que son las que con mayor frecuencia se encuentran, al menos cuatro de ellas se pueden apreciar en el total de niños Down y seis de las mismas se encuentran en el 90% de ellos. (GRAFICA 2)

3.2.1 CABEZA El **cráneo** es pequeño en circunferencia y diámetro anteroposterior sin llegar a la microcefalia, los huesos



formadores de la base del cráneo son más pequeños, la mayoría de los niños con Síndrome Down presentan anomalías en los huesos esfenoides y la silla turca. La **cara** presenta un crecimiento de los huesos en la parte media menor a lo normal, en consecuencia los ojos, nariz y boca se encuentran a menor distancia. El hueso maxilar está menos desarrollado y el ángulo que normalmente forma la mandíbula es de tipo obtuso, los senos paranasales están poco desarrollados. Los ojos se encuentran colocados en forma oblicua con el canto más distante uno de otro, la fisura palpebral es estrecha, pueden tener hipertelorismo posiblemente como una consecuencia tanto del puente nasal plano como del marcado pliegue epicantal dando la impresión de que la distancia entre los ojos es más amplia se sugiere que el hipotelorismo es provocado por el deficiente crecimiento de los huesos de la cara. Relativamente frecuente, los ojos de los niños Down presentan unas manchas de color blanco-grisáceo denominadas manchas de Brushfield⁷, posiblemente se deban a la presencia de tejido conectivo localizado en la capa anterior del iris. La nariz presenta una forma variable, frecuentemente se presenta el hundimiento del puente nasal, no es raro que exista desviación del tabique nasal, dando un aspecto de aplanamiento de la cara. La orejas presentan una forma o estructura anormal, su tamaño es menor, su implantación es más baja en relación con niños sin alteraciones cromosómicas. El conducto auditivo externo frecuentemente es estrecho y a veces no está presente el lóbulo de la oreja. La boca, presenta una cavidad más pequeña o menos desarrollada, lo que propicia un retraso en crecimiento y una anómala secuencia y cronología de erupción dental. La lengua hace



prominencia (protruye) en la boca lo que propicia que la boca del niño Down se encuentre entre abierta de manera permanente, se piensa por una parte que esto es debido a que el tamaño de la lengua es mayor que el habitual, sin embargo se piensa que el hecho de mantener la lengua de fuera es consecuencia de un hueso maxilar pequeño, paladar estrecho, encías amplias y amígdalas y adenoides crecidas. No es raro que se observe la presencia de fisuras en todas las superficies dorsales de la lengua.

3.2.2 CUELLO. En la mayoría de los casos el cuello es corto y ancho, pareciese que en la parte posterior del cuello sobra piel y exista una mayor cantidad de tejido celular subcutáneo.

3.2.3 TORAX. No es raro que algunos niños presenten 11 costillas de cada lado del tórax en vez de 12, lo que aparentemente hace ver al tórax acortado, algunas veces se observa el esternón hundido (pecho excavado), algunas otras veces el mismo hueso hace prominencia lo que se conoce como pecho carinatum.

3.2.4 ABDOMEN. Generalmente los niños menores de 1 año presentan abdomen agrandado y distendido debido muy probablemente a la disminución del tono muscular y la separación existente entre los músculos rectos anteriores del mismo abdomen.

3.2.5 GENITALES. En los niños el pene es más pequeño pudiendo no estar presente uno o los dos testículos, el vello pubiano tendrá una distribución horizontal en vez de triangular; en las niñas



pequeñas los labios mayores son de mayor tamaño incluyendo un agrandamiento del clítoris.

3.2.6 EXTREMIDADES. Las extremidades inferiores presentan acortamiento; existe una mayor separación entre el primer dedo y el segundo de los pies, además de que se encuentra un pliegue plantar entre estos dos dedos. Los huesos de las manos se encuentran de entre un 10 a un 30% más pequeños en los niños con síndrome Down, los dedos de las manos son cortos y anchos siendo que el quinto dedo (meñique) se observa en general más pequeño de lo habitual, se encuentra incurvado (clinodactilia). El surco transversal de la palma de la mano (pliegue simiano) es un signo que se presenta frecuentemente.

3.2.7 PIEL Y CABELLO. Generalmente la piel es laxa y adquiere tonos violáceos en los primeros años de vida, posteriormente se hace más gruesa y menos elástica. El cabello suele ser fino y escaso.

3.3 DIVERSAS ANOMALÍAS EN APARATOS Y SISTEMAS EN EL S.D.

Los diferentes aparatos y sistemas se ven afectados de muy diferentes maneras ante la presencia del cromosoma extra (21) propiciando como resultado en muchas ocasiones la muerte, como lo podemos observar en el estudio realizado en Columbia Británica, Canadá, desde 1952 hasta el año de 1981; (es el estudio mas largo que se ha hecho en referencia al Síndrome de Down), la gráfica explica las causas de fallecimientos de 1340 niños Down nacidos entre



los años antes mencionados en relación a grupos de edad y su comparación con niños no Down. (GRÁFICA 3)

3.3.1 SISTEMA INMUNOLÓGICO. Como sabemos el sistema inmune está constituido por diferentes tipos de células, como las células blancas (leucocitos) que funcionan como identificadores, reconocedores y demoledores de células extrañas (virus o bacteria) existentes dentro del organismo. Los linfocitos son una variedad de leucocitos, fundamentales para el proceso de defensa humano que pueden desplazarse a grandes distancias por el torrente sanguíneo y llegar a los tejidos para regresar a la sangre, existen dos variedades, los linfocitos T y los linfocitos B.

Células T: maduran en el timo y se encargan de identificar y destruir células extrañas que ingresan al cuerpo (sistema inmune celular).

Células B: Son producidas en la médula ósea y llevan a cabo otro mecanismo igual de importante en la defensa del cuerpo, como respuesta de la entrada al cuerpo de algunos virus o bacterias, las células B reaccionan elaborando anticuerpos, los que tienen la habilidad de combinarse con las sustancias estructurales de los virus o bacterias llamados antígenos; de tal forma que al producirse la unión antígeno-anticuerpo entra en acción un macrofago (célula blanca) y fagocita o se "come" a aquella célula extraña (respuesta inmune humoral).



La corteza de la glándula Timo en el Síndrome Down se encuentra más pequeña y anormal lo que ocasiona una severa inestabilidad en la maduración de las células T propiciando una baja en su producción de cerca del 40% a lo normal, el porcentaje de células restante en algunos casos carece de maduración adecuada¹² Propiciándose un deficiente trabajo inmunológico. Cabe recordar que conforme pasan los años, la función del Timo es menos importante en la vida del ser humano, debido a que el organismo realiza sus mecanismos de defensa de manera cada vez más eficientes, de hecho al llegar la adolescencia, el Timo de cualquier individuo es muy pequeño y ya no se considera funcional.

3.3.2 APARATO DIGESTIVO. En lo que se refiere en la cavidad bucal, la oclusión de los dientes puede estar formada de una manera irregular, generalmente los dientes están mal alineados, presentan mordida cruzada posterior, habito de lengua y mordida abierta anterior. La enfermedad periodontal se caracteriza por la formación de bolsas o cavidades, la enfermedad por lo tanto destruye el tejido normal que esta alrededor de los dientes, de tal forma la encía se encuentra casi permanentemente inflamada lo que facilita que se presenten infecciones agudas. Básicamente los padecimientos del aparato digestivo se refieren a malformaciones de este, después de las malformaciones cardíacas las del tubo digestivo son de los problemas más importantes en el niño Down, las malformaciones más frecuentes son la fístula traqueoesofágica que consiste, en la presencia de una comunicación anormal entre el esófago y la traquea, lo que propicia que el alimento pase por el esófago, rumbo



al estómago, en parte sea desviado a la tráquea y de ahí al pulmón provocándose una irritación pulmonar importante; la estenosis pilórica que consiste, en un estrechamiento del píloro, las manifestaciones de esta enfermedad se inicia alrededor de la cuarta a sexta semanas de edad y se caracteriza porque empiezan a aparecer vómitos mas frecuentes y expulsados a distancia; la atresia duodenal es una malformación en la que se encuentra obstruida internamente por una especie de capa, la luz o conducto del duodeno, el páncreas anular también es una obstrucción del duodeno, causando estrangulamiento externo del duodeno; el signo más importante es nuevamente el vomito con la característica de que tiene contenido de bilis, el ano imperforado se refiere a la ausencia de la abertura que normalmente tiene el ano; la enfermedad de Hirschsprung que se produce por la ausencia de ciertas células nerviosas que normalmente deben estar presentes en el recto y en el colon, permitiendo que el intestino tenga un movimiento normal y de esta manera poder expulsar las heces fecales por el ano. Cabe resaltar que estas enfermedades no solo se presentan en el niño Down, sino también en el no Down

3.3.3 SISTEMA CARDIOVASCULAR. Estadísticamente cerca del 40% de los niños con Síndrome de Down tienen malformaciones cardíacas predominantemente las malformaciones se refieren a defectos en los cojines endocárdicos (estructura que dará origen al tabique interauricular, interventricular y las válvulas tricuspídea y mitral). Algunas otras malformaciones incluyen la comunicación interventricular (el orificio que comunica anormalmente los ventrículos



derecho e izquierdo; otras malformaciones menos frecuentes son la comunicación interauricular (orificio anormal entre dos aurículas), la Tetralogía de Fallot y la persistencia del conducto arterioso.

3.3.4 SISTEMA NERVIOSO. El sistema nervioso rige la conducta y el comportamiento y en el Síndrome Down estos se encuentran alterados. Al examen neurológico no se encuentran grandes signos; sin embargo, la exploración minuciosa complementa en diagnóstico. En la motilidad voluntaria hay un déficit moderado de la fuerza muscular con manifestaciones de carencia de vigor físico. El desarrollo motor es lento y retrasado: los pacientes no pueden estar de pie antes de los dos años.¹⁸

El tono muscular se encuentra muy disminuido y es el factor que explica parte de los problemas motores de los primeros meses.

La coordinación de movimientos y el equilibrio son funciones que se desarrollan lentamente, lo que explica las caídas frecuentes, la marcha insegura, e irregular que aparenta cierto grado de ataxia, pero con cierta agilidad cuando gatean.

Los esfínteres no son controlados a tiempo y en ocasiones pueden persistir incontinentes durante toda la vida, debido a la inmadurez cerebral.

Los movimientos oculares extrínsecos se encuentran frecuentemente alterados pueden haber desviaciones ocasionales o



permanentes o bien con alteraciones del ritmo del movimiento de los ojos con espasmos de convergencia ocasionales; en un porcentaje bajo se presenta nistagmus difícil de explicar, que pudiera deberse a incoordinación por un problema en la función cerebelo-bulbar.

La audición esta disminuida con frecuencia, lo cual puede explicarse con una disminución del número de fibras nerviosas y aumento de la densidad ósea del hueso temporal en la vecindad de los nervios.

La función cerebral más importante que esta en relación con la inteligencia, con el razonamiento, con el juicio, con las deducciones, es la que lamentablemente siempre se encuentra alterada en esta enfermedad. El dato más característico y constante es el déficit intelectual de entre un 40% y 60%.

Refiriéndonos a la anatomía patológica, los cerebros de los pacientes con Síndrome Down en los primeros meses de vida son algo mas pesados que los de niños normales, debido al edema por retención de liquido. Después de los dos años van perdiendo peso proporcionalmente en relación de los cerebros normales de la misma edad. La consistencia es mucho más suave, gelatinosa y el color mas claro que lo usual. La forma y configuración de las cisuras es anormal. De este proceso, resulta que las células corticales no quedan con la capa superficial, carecen de adecuada nutrición de los respectivos vasos sanguíneos y por tal motivo no funcionan adecuadamente.



Generalmente la región de los lóbulos frontales es la menos desarrollada y menos diferenciada.

En lo que se refiere a las neuronas presentan poca diferenciación y pocas dendritas, después de los seis meses de edad muestran claras evidencias de degeneración, edema, vacuolización y hasta degeneración de ciertas capas corticales.

El cerebelo es pequeño, debido a la detención en su desarrollo en cierta etapa fetal, con diferenciación anormal de la capa de células de Purkinje, de la folia y falta de mielinización, lo cual puede explicar la hipotonía característica.

La médula espinal presenta disrafismo frecuente y su configuración y diferenciación permanece en ciertas áreas con tipo fetal, como en el núcleo de Clarke; el epéndimo está patente y con gliosis a su alrededor.

Por todos estos motivos es de suponerse que la alteración básica del Síndrome está a nivel de la Bioquímica molecular con desordenes en el proceso enzimático o metabólico, posiblemente en la síntesis o la distribución de proteínas específicas de las cuales el ácido Desoxirribonucleico (ADN) tiene una función primordial, debido a que dirige la síntesis del ácido Ribonucleico (ARN), el cual a su vez dirige la síntesis de proteínas. Neuronalmente, esta alteración puede modificar o interrumpir en alguna de sus etapas el ciclo de transmisión



bioquímica de la actividad neurológica que posteriormente se traducirá como una capacitación intelectual.

Al nacimiento el cerebro no a alcanzado su estado normal de maduración y sigue desarrollándose en los primeros años de la vida. El cerebro del niño Down es todavía más inmaduro y la diferenciación y maduración necesarias para un desarrollo normal de la inteligencia, de las funciones motrices y sensitivas nunca se completan.

Estudios realizados en Bélgica por el doctor Haberland¹⁷, concluyeron que los niños Down están predispuestos a anomalías metabólicas y bioquímicas que los conducen a presentar placas seniles y angiopatías amiloideas muy semejantes a los que se encuentran en la enfermedad de Alzheimer.¹⁹

El inicio de la demencia en la enfermedad de Alzheimer, se caracteriza por una pérdida gradual de la memoria de aquellos eventos recientes. Conforme la enfermedad progresa se identifican trastornos en los eventos cotidianos condicionados por fallas de la memoria. En el síndrome Down la identificación de las manifestaciones de Alzheimer es un poco más difícil, toda vez que en ellos existe ciertas características en su nivel intelectual.

En el Síndrome Down el deterioro de sus funciones se manifiesta a nivel mental y de sus respuestas emocionales; con apatía o excitabilidad, se vuelven irritables, frecuentemente hacen "berrinches" y van teniendo pérdida progresiva del vocabulario



previamente adquirido. El carácter alegre que habitualmente los caracteriza, es sustituido por una actitud de solemnidad.

Se ha demostrado que las alteraciones cerebrales entre la enfermedad de Alzheimer y el Down son casi idénticas, presentando la presencia de placas neuríticas y el acumulo de material neurofibrilar.

3.3.5 SISTEMA MUSCULO ESQUELETICO. La mayoría de los problemas ortopédicos en los niños Down son el resultado o consecuencia de que el tono o fuerza muscular esta disminuido.

Las principales alteraciones que se encuentran es la subluxación atlantoaxial que se traduce en una inestabilidad de la columna vertebral cervical, es decir existe un aumento de la movilidad que normalmente presentan la primera y segunda vértebra cervical.

De menor importancia resultan la desviación de la columna vertebral (escoliosis), la luxación de la cadera provocada por la desarticulación del fémur, la inestabilidad de la articulación de la rodilla y pies planos.

4 EL SUEÑO

4.1 CONCEPTO. El sueño es un estado de reposo uniforme de un organismo. En contra posición con el estado de vigilia, el sueño se caracteriza por los bajos niveles de actividad fisiológica (presión



sanguínea, respiración, latidos del corazón) y por una respuesta menor ante estímulos externos. No es una supresión de todos los procesos que están presentes durante la vigilia, sino que es un nivel de conciencia diferente en el que se van a poner en marcha diversos mecanismos como la secreción hormonal, regulación de la temperatura corporal, etc. permitiendo al organismo recuperarse de la vigilia. Es durante la noche cuando existe la secreción de cortisol, hormona del crecimiento y de la prolactina. Por tanto, las alteraciones del sueño pueden alterar las secreciones hormonales ocasionando diferentes trastornos durante la vigilia.

4.2 CLASIFICACIÓN

Es importante mencionar que existen diferentes tipos de sueño en los que presenta fenómenos bien definidos en cada uno de ellos.

En general se distinguen dos tipos de sueño: el sueño NO REM (non-rapid-eye-movement o movimiento lento de ojos) y el sueño REM (Rapid-eye-movement o movimiento rápido de ojos).

El sueño no REM es el que aparece cuando una persona empieza a dormirse. Se diferencian a su vez dos tipos de sueño: el superficial y el profundo o de ondas lentas. En este último, es donde se produce la secreción hormonal. El sueño REM o sueño paradójico recibe su nombre de los movimientos oculares rápidos que aparecen durante el mismo, además de una abolición del tono muscular. Es llamado paradójico por que van a existir una serie de cambios



metabólicos y autonómicos similares a la vigilia: aumento de la presión arterial, de la frecuencia respiratoria y cardíaca y una actividad cerebral que asemeja a la de la vigilia.²⁰

El sueño nocturno característico consiste en la repetición de un ciclo de 90 a 110 minutos de sueño REM y no REM. Casi un 80% del ciclo está ocupado por cuatro fases de sueño no REM cada vez más profundo. Como el metabolismo y las funciones vitales se hacen más lentas durante esta fase, suele describirse como un sueño ortodoxo. Por el contrario, el sueño REM o paradójico, se caracteriza por la intensificación de la actividad cerebral. Los periodos REM se alargan a medida que avanza la noche. (GRÁFICA 4)

Es importante señalar que durante el sueño el cerebro no permanece inactivo. Los electroencefalogramas²¹ (EEG) ilustran las pautas de actividad eléctrica propias de las distintas fases del sueño (figura 6). Las ondas cerebrales asociadas con la vigilia y con la fase del sueño de movimiento ocular rápido, durante la cual se sueña, presentan frecuencia y amplitud similares. En el sueño no REM, las ondas presentan mayor amplitud y menor frecuencia, esto indica que las neuronas cerebrales descargan más despacio y de forma sincronizada.

Existen muchos datos sobre los mecanismos del sistema nervioso central y del sistema periférico que afectan y controlan al sueño. El tronco encefálico es la parte más primitiva del cerebro y controla funciones vitales como la respiración y el latido cardíaco. En este lugar



del cerebro se localizan las zonas que controlan los dos estados del sueño. Todavía se debate la exactitud de las regiones cerebrales que están implicadas y sobre como actúan entre ellas. Lo que sí se conoce bien son las llamadas moléculas de señalización que intervienen y que son derivados aminoácidos que actúan como neurotransmisores y neuromoduladores en la sinapsis de las neuronas (dopamina, norepinefrina o noradrenalina y serotonina). La serotonina segregada por el núcleo de Raphe interviene en la inducción del sueño; la incapacitación de las células productoras de serotonina provoca insomnio, la serotonina desempeña un papel importante ya que es necesaria para el funcionamiento normal del sueño, aunque no es el único elemento implicado ni suficiente por sí solo. El papel que desempeñan la dopamina y el noradrenalina esta menos claro. Las neuronas activadas por dopamina descargan a ritmo uniforme durante todas las fases del sueño, lo cual sugiere que la dopamina interviene poco o nada en la inducción o el mantenimiento del sueño. El locus ceruleus segrega acetilcolina, a la que se atribuye el control del sueño REM. Estos núcleos están integrados en la formación reticular, una red de células nerviosas que recorre el tallo encefálico de forma longitudinal e influye en casi todas las partes del sistema nervioso central.²² (FIGURA 7)

Los descubrimientos más recientes demuestran que el control que ejerce el sistema nervioso sobre las funciones del organismo es diferente según el estado de vigilia o de sueño. Los mecanismos como la respiración, la temperatura corporal y el funcionamiento de la musculatura trabajan de manera diferente durante el sueño. Son muy



drásticos los cambios que tienen lugar en el transcurso del sueño "D" también conocido como el sueño ligero, debido a la dificultad que entraña el control de la temperatura corporal. Por ello, los mamíferos, entre ellos los humanos se vuelven poiquilotermos (de sangre fría). El estudio de estas diferencias en el control de mecanismos vitales esta siendo de gran ayuda para entender y caracterizar las alteraciones del sueño como por ejemplo la apnea.

Una de las patologías más frecuentes del sueño es el síndrome de apneas obstructivas. El proceso patológico que define dicho síndrome es la apnea.

5 SÍNDROME DE APNEA DEL SUEÑO

5.1 DEFINICION

La apnea es la interrupción de la respiración, pueden producirse períodos de apnea en los que cesa la respiración durante unos segundos durante el sueño. Cuando se alternan períodos de apnea con períodos de respiración rápida y profunda (hiperapnea), se habla de respiración de Cheyne-Stokes; puede producirse por una caída de oxígeno, por acumulación de ácido en la sangre, por aumento de la presión en el tronco cerebral, o por fallo cardíaco. La apnea puede asociarse a alteraciones del ritmo cardíaco, la hipertensión arterial o la pérdida de la fuerza contráctil del músculo cardíaco. También se ha asociado a algunos casos de muerte súbita del lactante²³.



5.2 CLASIFICACION

5.2.1 APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO (A.O.S)

Es provocada por la oclusión de la vía respiratoria superior a nivel de la orofaringe. La apnea resultante causa asfixia progresiva hasta que se produce el despertar, momento en que se restablece la permeabilidad de la vía respiratoria. Entonces el paciente vuelve a dormirse y se repite la secuencia de acontecimientos²⁴.(FIGURA 8)

El factor inmediato que produce el colapso de las vías respiratorias superiores es la generación de una presión subatmosférica crítica durante la inspiración, que excede la capacidad de dilatación de la vía respiratoria y de los músculos abductores para mantener su estabilidad. El sueño desempeña un papel sumamente importante al reducir la actividad de los músculos de las vías respiratorias superiores. En algunas ocasiones el alcohol actúa como un cofactor importante, ya que deprime selectivamente dichos músculos. En algunos de los casos el compromiso estructural se debe a alteraciones anatómicas evidentes, como hipertrofia adenoidea, retrognatía y macroglosia.(FIGURA 9) Sin embargo, en la mayoría de los casos el defecto estructural es simplemente una ligera reducción del tamaño de las vías respiratorias, que se puede apreciar clínicamente como una saturación faríngea.(FIGURA 10) La obesidad contribuye en muchas ocasiones a la reducción de tamaño de las vías respiratorias superiores.



Al producirse el AOS por estrechamiento de las vías respiratorias durante el sueño, produce inevitablemente ronquidos. La mayoría de las veces los ronquidos preceden al desarrollo de los episodios obstructivos durante muchos años. Cabe señalar que la mayoría de los individuos que roncan no tienen AOS. Regularmente los episodios de asfixia nocturna y de interrupciones del sueño característicos de la AOS originan complicaciones clínicas como alteraciones neuropsiquiátricas y del comportamiento, existe la hipótesis de que esto se debe a la fragmentación del sueño y a la pérdida del sueño de ondas lentas, inducida por el despertar continuo. También puede desempeñar un papel trascendental la hipoxia cerebral nocturna. La manifestación más constante es la somnolencia diurna excesiva la AOS es reconocida en la actualidad como una importante causa de somnolencia diurna, acrecentando los factores de riesgo de accidentes de toda índole. De hecho diversos estudios²⁵ han demostrado que la frecuencia de accidentes de automóvil se triplica en pacientes con AOS.

Otra de las manifestaciones importantes es el padecimiento cardiorrespiratorio debido aparentemente a los episodios de asfixia nocturna tan frecuentes. En la mayoría de los casos existe una disminución cíclica de la frecuencia cardíaca durante los episodios de apnea, de 30 a 50 latidos por minuto, seguidos de taquicardia de 90 a 120 latidos por minuto durante la fase ventilatoria. Algunas personas desarrollan estados bradicárdicos importantes con asistolias de 8 a 12 segundos de duración o taquiarritmias peligrosas. Toda esta gama de arritmias a originado la hipótesis de que la AOS puede



producir la muerte súbita durante el sueño. Diversos estudios han manifestado que la AOS es un factor de riesgo en el desarrollo de hipertensión sistémica, isquemia miocárdica, e infarto, ictus y muerte prematura. Por último una reducida porción de pacientes con AOS presenta hipertensión pulmonar, insuficiencia ventricular derecha, o listemia e hipercapnia e hipoxemias crónicas. La mayoría de estos pacientes son obesos y somnolientos.

La AOS puede aparecer a cualquier edad sin embargo estadísticamente se dice que la mayoría de los pacientes son de 30 y 60 años de edad. El diagnóstico suele ser sencillo ya que presenta un historial de ronquidos y somnolencia diurna, obesidad moderada y a menudo ligera o moderada hipertensión. La observación directa del paciente mismo durante el sueño es clave para lograr el diagnóstico. Sin embargo la investigación definitiva ante la sospecha de la AOS la polisomnografía, un estudio detallado del sueño durante toda la noche. El hallazgo diagnóstico clave de la AOS es la presencia de episodios de falta de flujo de aire por boca y nariz a pesar de las muestras de esfuerzo ventilatorio continuando.

5.2.2 APNEA CENTRAL DEL SUEÑO (ACS)

Provocada por la abolición transitoria del impulso ventilatorio central a los músculos respiratorios, originándose una secuencia de acontecimientos similares a los de la AOS²⁶.



Muchas son las circunstancias que pueden provocar el cese del impulso respiratorio durante el sueño. En primer término tenemos los defectos del sistema de control metabólico de la respiración y del aparato neuromuscular, defectos que provocan un síndrome de hipoventilación alveolar crónica, además del la ACS, que se agrava durante el sueño cuando se suprime el efecto estimulador de la vigilia sobre la respiración. En contraste están las ACS originadas por inestabilidad transitoria del sistema de control respiratorio.

Es común que en todos los procesos anteriores exista una disminución de la presión parcial de dióxido de carbono (P_{CO_2}) por debajo del nivel crítico necesario para la generación del ritmo respiratorio.

Mientras se está despierto el nivel de P_{CO_2} suele ser más bajo que el requerido para la generación del ritmo durante el sueño, por esta razón, la apnea aparece al comienzo del sueño hasta que la P_{CO_2} asciende a un nivel crítico. Sin embargo, si el estado del sistema nervioso central fluctúa al comienzo del sueño entre dormido y despierto, aparece un patrón de respiración periódica ya que la respiración sigue los cambios de estado. En cada ciclo la fase menguante de la ventilación consta de una hipoapnea o apnea central (respiración de Cheyne-stokes). La hipoxia debido a una enfermedad cardiorespiratoria aumenta la tendencia a la ACS debido a la hiperventilación que puede originar niveles de P_{CO_2} durante el estado de vigilia por debajo del valor crítico para la generación del ritmo respiratorio durante el sueño. La hiperventilación



provocada por enfermedades del sistema nervioso central o insuficiencia cardíaca que provoque congestión pulmonar produce respiración periódica y ACS por un mecanismo similar²⁷.

En los pacientes cuya ACS es un componente del síndrome de hipoventilación alveolar son evidentes la hipercapnea y la hipoxemia diurnas y el cuadro clínico está dominado por una historia de insuficiencias respiratoria recidivante, policitemia, hipertensión pulmonar e insuficiencia cardíaca derecha. Existe falta de sueño adecuado, cefaleas matutinas, fatiga y somnolencia durante el día.

En los pacientes cuya ACS es consecuencia de inestabilidad del impulso respiratorio el cuadro clínico se manifiesta con alteraciones del sueño, como interrupciones frecuentes del sueño nocturno fatiga matutina y somnolencia diurna.

El diagnóstico definitivo de la ACS requiere un estudio polisomnográfico. Es especialmente útil la medición de la P_{CO_2} transcutánea que se encontrará elevado y tendiente a aumentar progresivamente durante la noche, sobre todo en el sueño REM²⁸.

5.2.3 APNEAS MIXTAS (AM)

Las apneas mixtas consisten en apnea central seguida de un componente obstructivo, son variantes de la AOS²⁴.



5.3 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico va encaminado a confirmar la existencia y gravedad del mal así como identificar el lugar de la obstrucción.

Es de vital importancia elaborar un correcto y amplio interrogatorio que vaya dirigido al paciente y a una persona muy cercana.

Como método diagnóstico es vital realizar una polisomnografía nocturna y al confirmarse el diagnóstico de SAOS deberá realizarse una exploración mediante fibronasofaringoscopia donde se aprecia los tres posibles niveles de obstrucción de la vía aérea superior posteriormente, una cefalometría medirá las diferentes distancias craneofaciales susceptibles de estar alteradas en el SAOS.(FIGURA 11)

Es importante señalar que estos sistemas tienen el inconveniente de practicar un análisis con el paciente despierto, lo que no traduce de forma exacta lo que sucede en esta patología durante el sueño y por ello los porcentajes de error pueden ser altos.

5.3.1 POLISOMNOGRAFÍA: La Polisomnografía es una técnica neurofisiológica que estudia al sueño mediante el registro de la actividad cerebral. El estudio da pauta a que se verifiquen otros parámetros cambiantes en un individuo a lo largo del ciclo vigilia-sueño; como son el tono muscular, la frecuencia cardíaca y respiratoria y la saturación de oxígeno en la sangre²⁸.



La técnica del registro polisomnográfico nos dará información de los diferentes trastornos. Como hemos comentado anteriormente, la patología más frecuente del sueño es el SAOS. La apnea es el fenómeno por excelencia que define al SAOS manifestándose durante el sueño, al desaparecer el control voluntario de la respiración.

La polisomnografía es un método diagnóstico para diferenciar el SAOS del roncadur esencial. El estudio considera diferentes parámetros: el electroencefalograma, tono muscular, el electrooculograma, la saturación sanguínea de O₂, la respiración (bucal nasal y abdominal).

El registro polisomnográfico se obtiene mediante un aparato de electroencefalografía al que se introducirán los parámetros antes descritos.

Mediante unos electrodos de superficie colocados en diferentes posiciones podremos obtener un registro de la actividad cerebral, el tono muscular y electrooculograma. Los electrodos se colocaran sobre la piel del paciente, además se colocaran dos sensores: uno a nivel del labio superior, que nos dará información del flujo de aire a través de nariz y boca (respiración buconasal), y otro, colocado en el abdomen a modo de cinturón que dará idea de los movimientos realizados por la musculatura respiratoria (respiración abdominal).



El oxímetro permitirá saber las saturaciones de O₂, mediante la colocación de un sensor en uno de los dedos del paciente. El electrocardiograma se realizará mediante dos electrodos colocados en las muñecas del paciente.

Se le indicará al paciente que se acueste en una habitación donde no exista sonido alguno para así poder concebir el sueño.

Una vez realizado el registro se valorará la presencia de apneas; así como su frecuencia, duración, su origen central, obstructivas o mixtas. Cabe mencionar que no todas las apneas son patológicas sin embargo, la existencia de apneas de duración igual o superior a 10 segundos y la aparición de más de 5-10 apneas por hora indicará que el paciente es afecto a un síndrome de apnea obstructiva. Si el caso es severo puede existir una falta de sueño profundo o de ondas lentas. Si las apneas son de larga duración, con frecuencia elevada, existirá una disminución de O₂ en sangre lo que estimulará al centro respiratorio provocando pequeños despertares que aumentarán el esfuerzo ventilatorio. Provocando en el paciente una mala calidad de sueño lo que propicia un estado de vigilia anormal.

La disminución en la saturación de O₂ secundarias a las apneas frecuentemente producen durante el sueño REM alteraciones en la función cardíaca.



5.4 TRATAMIENTOS

El tratamiento para la AOS depende en gran parte de la intensidad del padecimiento.

En la actualidad existen cuatro modalidades de tratamiento en el caso del síndrome de apnea obstructiva del sueño, cuya única finalidad es el de evitar que la faringe se colapse durante el sueño

5.4.1 TRATAMIENTO MEDICO. Se recomienda al paciente llevar acabo una serie de actividades que le faciliten él dejar de roncar como evitar bebidas alcohólicas después de las 18 horas, evitar medicación sedante, evitar dormir boca arriba lo que favorecerá que la lengua caiga hacia atrás y se colapse la vía aérea, hacer de 20 a 40 minutos de ejercicio diario, mantener los conductos nasales limpios así como llevar acabo algún tratamiento de hinaloterapia. Teniendo en cuenta que la mayor parte de los pacientes que sufren el síndrome son obesos, circunstancia que favorece que la grasa se distribuya en abundancia en garganta y cuello favoreciendo el estrechamiento de la vía aérea superior, ante los cual se recomienda una dieta balanceada con estricto apego nutricional²⁹.

5.4.2 TRATAMIENTO QUIRURGICO: Existen diferentes técnicas cuyo objetivo es el de ampliar las zonas reducidas de la garganta:

La Adenoamigdalectomía. que consiste en extirpar las vegetaciones adenoideas y amígdalas palatinas; este procedimiento



se realiza generalmente en aquellos niños cuya hipertrofia en dichos órganos supone una obstrucción suficiente para provocar el ronquido y las apneas. La cirugía proporciona un éxito espectacular.(FIGURA 12)

La uvulopalatofaringoplastia que consiste en una resección quirúrgica del exceso del paladar blando; este procedimiento generalmente se practica en aquellos adultos cuyo paladar blando y úvula exceden en gran medida del tamaño normal. Esta cirugía es muy eficaz contra el ronquido aunque solo consigue eliminar las apneas en la mitad de los casos.(FIGURA 13)

Existen algunos otros tipos de intervenciones como las resecciones de base de lengua o cirugía maxilo-mandibular, tratamientos reservados para casos graves de apnea SAOS.

En casos de urgencia extrema es recomendable practicar una traqueotomía, que al saltarse la zona de colapso será efectiva en un 100% de los casos²⁹.

5.4.3 TRATAMIENTO CON MASCARILLA NASAL CON AIRE A PRESION POSITIVA (n-CPAP). Consiste en una mascarilla aplicada sobre la nariz y conectada a un compresor que aporta aire comprimido a la vía aérea superior. Ello crea un colchón automático que evita el colapso de la vía aérea. En niños este mecanismo consigue una buena adaptación. Resuelve el ronquido y las apneas en la casi totalidad de casos.



5.4.4 PROTESIS ORALES. Las prótesis diseñadas especialmente para cada paciente consiguen evitar que la lengua o la mandíbula caigan hacia atrás colapsando la garganta.

Los estomatólogos son los encargados de diseñar las prótesis el método es una buena elección del tratamiento cuando existen malformaciones del área maxilofacial³⁰.

La farmacoterapia para la SAOS es desalentadora. La protriptilina (10 a 20mg orales al acostarse) es útil en un reducido número de personas.

En el caso del tratamiento de pacientes en los que la ACS es un componente del síndrome de hipoventilación alveolar es esencialmente el mismo que el del trastorno de hipoventilación subyacente.

La hipoventilación alveolar primaria ("maldición de Ondine") es un síndrome raro de causa desconocida caracterizado por ventilación alveolar inadecuada a pesar de una función neurológica, vías respiratorias, pulmones, pared torácica y músculos ventilatorios normales. La hipoventilación es incluso más notable durante el sueño. Los individuos con este trastorno suelen ser hombres no obesos que presentan letargo, cefalea y somnolencia. No hay disnea. Cuando existe ACS y se origina hipoxemia nocturna grave. Puede ser útil el tratamiento con estimulantes ventilatorios, como acetato de medroxiprogesterona, teofilina, acetazolamida o metilfenidato.



El aumento de ventilación por métodos mecánicos (estimulación del nervio frénico, cama mecedora, ventiladores mecánicos) ha sido útil en algunos pacientes.

Hay que conservar la oxigenación adecuada con suplementos de oxígeno, pero la terapéutica nocturna con oxígeno solo se prescribe si la polisomnografía nocturna diagnóstica ha demostrado su eficacia. Algunos enfermos muestran intervalos de apnea prolongados y aumento de la retención de CO_2 durante el sueño cuando reciben oxígeno suplementario.

Cuando la ACS se debe a inestabilidad del impulso respiratorio, el tratamiento es más problemático. Los pacientes con hipoxemia suelen responder favorablemente a la administración nocturna de oxígeno.

Otros han respondido a la acidificación con acetazolamida, y publicaciones recientes indican una buena respuesta a la presión positiva continua de las vías respiratorias, PPCV nasal, (como en la AOS) en algunos casos. No está claro el mecanismo por el que la PPCV suprime las apneas centrales, aunque probablemente esté implicado un pequeño incremento de la PaCO_2 como consecuencia de la sobrecarga espiratoria mecánica añadida.



6. RELACION DE LA SAOS Y EL S.D. EN LA ESTOMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

Los problemas relacionados con la apnea obstructiva del sueño en los individuos con S.D. empezaron aparecer a principios de la década de los años setenta.

Para poder entender a detalle la relación del síndrome de Down con los procesos de AOS es necesario hacer un recuento de las características estomatológicas en el niño Down.

6.1 LA ESTOMATOLOGÍA DEL S.D. Y LA SAOS

6.1.1 ANOMALÍAS DENTALES DEL S.D.

Microdoncia. El 35%-50% de pacientes Down presentan microdoncia en ambas denticiones, las coronas clínicas son frecuentemente cónicas, mas cortas y pequeñas que los normal. Spitzer³¹ los describió como dientes subdesarrollados con coronas pequeñas, cortas, junto con sus raíces.

Hipoplasia. Son comunes la hipoplasia e hipocalcificación. Se encuentran líneas incrementales exageradas en población Down. La tinción por tetraciclinas puede ocurrir como resultado de la frecuente necesidad de antimicrobianos desde edades tempranas. Los niños muestran malformación dental congénita local o generalizada, que va desde decoloración intrínseca leve o defectos notorios fácilmente detectados por un instrumento dental. Los defectos hipoplásicos con



frecuencia son resultado de enfermedad significativa o fiebres prolongadas.

Anodoncia parcial. La ausencia congénita de dientes es más común en pacientes Down (50%) que en la población general (2%) aunque la distribución de dientes ausentes es similar en ambas poblaciones. Las formas genéticas de transmisión son responsables para esta condición; una relación entre la anodoncia parcial y otros defectos ectodérmicos (membranas, mucosas, cabello, piel) a sido sugerida. Algunas investigaciones indican que esta aberración trisómica aumentaría enormemente la susceptibilidad del huésped a anodoncia parcial, sin afectar germen dentarios específicos³².

Taurodontismo. Ocurre más frecuentemente en personas Down que en la población general, la prevalencia oscila de 0.54% a 5.6%. Estos dientes se presentan como cámaras pulpaes elongadas y desplazamiento apical en raíces bifurcadas o trifurcadas. El segundo molar inferior es el más afectado; un diente taurodontico resulta cuando el diafragma epitelial no se invagina en el nivel horizontal adecuado, y cuando esta invaginación esta retrasada. Si las células del diafragma están alteradas y la proliferación celular esta disminuida o lenta, como en el S.D. la invaginación del diafragma se retrasa. No hay tratamiento específico para taurodontismo³³.

Agnesia Dental La agnesia o agnésis es 10 veces más frecuente en pacientes Down que en la población general con una alta incidencia en varones, es mayor en mandíbula que en maxila y



más del lado izquierdo que el derecho³². Los dientes más afectados son incisivos centrales inferiores, laterales superiores y segundos premolares inferiores.

Caries. La baja prevalencia de caries en pacientes Down es un factor favorable en el manejo clínico de estos individuos. El estudio de Orner³⁴ sobre la experiencia de caries en S.D., demostró que estos pacientes tenían una incidencia de caries menor de un tercio de la de otros. Se han encontrado pacientes Down libres de caries que tenían conteos relativamente bajo de S. Mutans en comparación con pacientes con caries. Varios factores se consideran responsables de esta baja prevalencia de caries. La erupción retardada el tiempo reducido de exposición a un ambiente cariogénico, ausencia congénita de dientes, mayor PH salival y niveles aumentados de bicarbonato.

Erupción de dentición decidua. La erupción dental está retrasada en tiempo y secuencia, particularmente en dientes anteriores superiores e inferiores y primeros molares. Los centrales erupcionan primero y los segundos molares generalmente hasta el final, pero en este íter existe una gran variación en secuencia³⁵.

Erupción de dentición permanente Como la decidua, el primer diente que erupciona de dentición permanente está retrasado. Los primeros molares e incisivos inferiores generalmente erupcionan hasta los 8-9 años de edad³⁵. No es raro que el diente secundario erupcione



sin reabsorber al primario. Esto sucede más para dientes anteriores superiores e inferiores de canino a canino.

Anomalías periodontales. Al comparar niveles de placa similares, los individuos Down desarrollan una gingivitis más tempranamente y de manera más extensa y muestran deterioro periodontal rápido y generalizado en la edad adulta.

6.1.2 ANOMALÍAS EN EL S.D. Y SU RELACION CON LA SAOS

Los siguientes son factores que juegan un papel importante en la maloclusión: respiración oral (96%) masticación inadecuada (60%), bruxismo (45%), agenesia dental (12.7%), desviación de línea media en maxila (80%), mordida abierta anterior (45%), disfunción de ATM (24%), exfoliación y erupción retardadas en ambas denticiones, protrusión dental, ligamentos hipotónicos de ATM³⁶.(GRÁFICA 5)

Paladar. El desarrollo del tercio medio facial está menos completo que el de la mandíbula. Este desarrollo incompleto que resulta en la reducción en longitud, altura y profundidad del paladar, no afecta marcadamente su anchura. La importante reducción en longitud le da al paladar la apariencia de escalonado con un arco alto y ocasionalmente se encuentra como fisurado o similar a un paladar hendido³⁷.

Labios, apertura oral y mucosa. La hipotonía de músculos orbiculares, cigomático, maseteros y temporales, pueden provocar



varias características faciales significativas³⁸. El ángulo de la boca está hacia abajo con elevación pasiva del labio superior hipotónico y adelgazamiento de las partes laterales. El labio inferior también es hipotónico y queda evertido, especialmente con protrusión lingual. La boca parece estar abierta debido a la lengua relativamente grande en una cavidad oral reducida; esto conduce a respiración oral, "babeo", labio inferior agrietado, queilitis angular. La respiración oral conduce a periodontitis crónica e infecciones del tracto respiratorio. Ocasionalmente, pueden presentarse úvula bífida, labio-paladar hendido, amígdalas agrandadas y adenoides.

Lengua. La presión anormal de la lengua sobre los dientes le imprime un patrón característico donde aparecen ovals deprimidos circunscritos por un borde aserrado blanco. Esta condición es bilateral, unilateral o aislada y es causada por diastemas, empuje lingual, succión lingual, masticación o una lengua agrandada.

Lengua hipotónica. La protrusión o empuje lingual durante la bebida de líquidos, mientras se succiona un chupón, al comer o al hablar, es reportado en presencia de una lengua hipotónica. La unión de la línea media de la lengua es débil (diastasis lingual) con una concavidad excesiva de los dos tercios frontales de la lengua, con un frenillo débil³⁸.

Macroglosia La macroglosia es relativa debido a la pequeña cavidad oral y rara vez se ve una real macroglosia como en la acromegalia³⁹. Según varios autores³², la macroglosia es causada por



un inadecuado drenado linfático. La superficie dorsal de la lengua generalmente esta seca y agrietada por la respiración oral, y tiene impresiones dentales. La protrusion lingual crea problemas de lenguaje.

6.2 PATOGENIA EN EL SINDROME DOWN

El SAOS, que consiste de apnea completa y parcial del sueño, hipoventilacion y de saturación de oxígeno material, puede resultar en morbilidad en niños y frecuentemente no es diagnosticado⁴⁰

De forma similar a las personas con otras anomalías craneofaciales, las personas con S.D. Están predispuestas a la SAOS. La patogénia es multifactorial y consisten en un conjunto de alteraciones anatómicas, funcionales y neurológicas.

Se han realizado diversos estudios⁴¹ con el propósito de averiguar la fisiopatología del SAOS desde un punto de vista de actividad electromiográfica, evaluando la actividad masticatória muscular y actividad de músculos linguales durante el SAOS y se encontró que la activación del músculo masetero ocurría en pacientes con SAOS y en un patrón similar al de músculos submentonianos. La coactivacion después de la apnea de agonistas y antagonistas se postulo para estabilizar la mandíbula y prevenir el colapso de vías aéreas superiores. Los resultados de los maxilares en pacientes con SAOS indicaban que durante el sueño, eran abiertos de manera más amplia que los de sujetos normales al final de la



inspiración y se abrían mas particularmente al término de las apneas cuando los músculos maseteros y submentonianos se contraían. La apertura de maxilares al final de la aspiración podrían estrechar las vías superiores, mientras que la apertura al final de la inspiración podría reflejar el esfuerzo por expandir las vías aéreas con el trabajo traqueal y con la activación de músculos submentonianos y los esfuerzos por abrir la boca para permitir la respiración oral. La apertura de la boca puede angostar la distancia entre lengua y pared faríngea. La hipotonía de músculos masticatorios y linguales y el peso de la mandíbula pueden conducir a la apertura de la boca y a un desplazamiento dorsal adicional de la mandíbula y la lengua, resultando por consiguiente la apnea obstructiva.

Como hemos señalado anteriormente, la región mediofacial en el S.D. es relativamente pequeña y la lengua contribuye a disminuir el área orofaríngea. Unas amígdalas más pequeñas pueden tener un efecto trascendental en la pequeña cavidad oral. La estenosis de las coanas y la estrechez subglótica o traqueal pueden contribuir también a la obstrucción de las vías respiratorias. La rinitis crónica, la hiperplasia linfóide y la obesidad son otros factores de riesgo. Neurológicamente la hipotonía generalizada, característica del S.D. es un componente predisponente a la alteración del tono de los músculos hipofaríngeos encargados de mantener una vía aérea abierta. El uso de sedantes y muy probablemente de antihistamínicos puede contribuir también a la hipotonía y al correspondiente colapso de la vía aérea, problema que se acrecienta en niños con S.D.⁴²



La obstrucción severa de las vías respiratorias altas no es frecuente en los niños con síndrome de Down, pero puede darse⁴³. Los niños tienen dificultad para inahalar aire hasta los pulmones porque las vías respiratorias situadas detrás de la nariz y de la lengua pueden ser estrechas, y pueden llegar a bloquearse u obstruirse parcialmente a causa de las amígdalas adenoides voluminosas, amígdalas linguales, estenosis de coanas, o glosotósis. Debemos recordar que las amígdalas y las vegetaciones en el S.D. pueden ser relativamente grandes en muchos niños lo que contribuye a la protuberancia de la lengua y al aspecto boquiabierto, causando dificultades tanto en la vía aérea como en el oído. Es muy frecuente sobre todo en los niños con S.D. que presenten el complejo sintomático que deriva al SAOS como los ronquidos que se presentan de manera frecuente, aunque son más sugestivos de obstrucción grave los períodos de pausas respiratorias, hipoventilación, e hipoxemia que tengan alteraciones en el oído por un drenaje defectuoso de líquido desde el oído medio hacia la trompa de eustaquio, lo que ocasiona frecuentes accesos de otitis media serosa también, y lo que es más importante, pueden sufrir hipoxia cerebral y desarrollar hipertensión arterial pulmonar, lo cual conduce a la aparición de cor pulmonale e insuficiencia cardíaca⁴⁴.

Las personas con obstrucción aérea frecuentemente duermen de manera inquieta y adoptan posturas extrañas que puede incluir el estiramiento cervical con el objeto de intentar una permeabilidad aérea. Los pacientes se despiertan con frecuencia durante la noche y suelen mostrar una gran dificultad para despertarse por la mañana lo que los conlleva a presentar somnolencia diurna. Se ha relacionado



sobre todo la enuresis con un patrón de sueño insuficiente y con despertares frecuentes; en el instante de la apnea es común que exista aspiración intermitente de las secreciones faríngeas lo que origina una tos nocturna crónica o el agravamiento de síntomas asmáticos. Durante el día se puede apreciar respiración oral, rinorrea frecuente y disminución del nivel de actividad a menudo con somnolencia.

6.3. SÍNDROME DE SOMNOLENCIA DIURNA

Las características comúnmente observadas en niños con S.D., en cuanto a su conducta, han sido descritas como: espontaneidad natural, claridez para relacionarse con otras personas, amabilidad, paciencia y tolerancia honestidad, capacidad para gozar los regalos de la vida. Estas características juntas, con una rara implicación de incapacidad física, hace que muchos pacientes Down puedan tratarse fácilmente en la práctica general. En contraste, pocos pacientes Down pueden mostrar ansiedad fuerte grado de resistencia y obstinación⁴⁵. Sin embargo, cuando existe SAOS la sintomatología durante el día puede incluir: dificultad para caminar, somnolencia, cefaleas matutinas mal humor o comportamiento. Las características indirectas importantes incluye falta de ganas para salir adelante y retraso en el desarrollo⁴⁶. Las alteraciones de la conducta, la disminución del rendimiento de actividades diarias y el retraso adicional del desarrollo pueden ser secundarios a la alteración del sueño o a la hipoxia clínica y son descritos con frecuencia. La falta de desarrollo físico y la pérdida de peso pueden estar relacionados con



los cambios diurnos mas frecuentemente en él S.D, con la dificultad para alimentarse y respirar al tener obstruída la vía respiratoria ⁴²

6.4 REPORTE DE ESTUDIOS CLINICOS.

Pocos casos de pacientes Down con SAOS se han publicado en la literatura.

6.4.1 INCIDENCIA Y SEVERIDAD DEL SAOS EN EL S.D.

Se han estudiado muchos grupos de niños con S.D. intentando caracterizar la frecuencia con que presentan SAOS.

Southall⁴⁷ estudio un grupo de 12 niños con S.D. al que encontró que el 50% tuvo SAOS.

Se estudiaron 12 caso con S.D. para indagar la incidencia de obstrucción de vías aéreas superiores en niños Down. Además, se seleccionaron 20 niños sanos que también se sometieron al mismo procedimiento de evaluación. Signos como SaO₂ arterial, latido cardíaco, Co₂ expirado, movimientos respiratorios abdominales, etc, Se registraron en una tocacita de 4 canales las cintas obtenidas pudieron originar diagramas impresos utilizando inyección de tinta. Se encontró que 6 de los 12 niños Down explorados padecían una obstrucción grave de las vías respiratorias superiores durante el sueño, que no habían sido detectada antes. En 6 casos la obstrucción tenía lugar en la farínge; en el sexto caso la obstrucción se debía a una



estenosis coanal bilateral. Cuando se compararon con controles de la misma edad, los registros de una noche entera mostraban episodios de hipoxemia arterial anormal y una elevación anómala del Co_2 final. Los episodios de obstrucción eran mas marcados durante el sueño, asociado a un esquema respiratorio irregular. A veces no había flujo de aire (obstrucción completa); otras veces el flujo continuaba normalmente o se reducía en amplitud (obstrucción parcial). Durante los episodios de obstrucción aérea parcial o completa, la onda respiratoria inspiratoria mostraba una forma característica. Estos resultados muestran que la obstrucción de las vías aéreas altas en relación con el sueño es a menudo una complicación no detectada del S.D. y que deben tomarse todas las medidas necesarias para eliminar esta obstrucción cuando llega a producir una hipoxia anormal.

Este estudio ha demostrado que la obstrucción de vías aéreas superiores es una complicación frecuentemente desapercibida en S.D. Como todavía su incidencia permanece desconocida, se sigue pasando por alto.

Sin embargo, el tipo y severidad de la respiración alterada en el sueño en un grupo más grande de niños Down no habían sido caracterizados.

En 1991 un grupo de científicos encabezados por Carole L. Marcus⁴¹ Realizaron un estudio a 53 niños Down de todas las edades, incluyendo niños obesos y no obesos y los que se presentaban con o



sin enfermedad cardíaca congénita, para poder entender la naturaleza y severidad del SAOS en la población Down.

Se inicio con un exhaustivo estudio de los niños Down separando aquellos de quienes se sospechaba padecían del SAOS, 8 niños normales y sanos se tomaron de la población general y sirvieron como control. El historial de cada niño se consideraba relacionado con SAOS si el niño, además del ronquido habitual, frecuentemente tenía dificultad para respirar durante el sueño o dejaba de respirar durante el mismo.

Se realizaron estudios polisomnograficos durante el día o la noche en cuartos tranquilos y a oscuras. Se estudiaron a los niños una o dos horas.

Se midieron los siguientes parámetros y se registraron continuamente durante los estudios nocturnos y los de corta duración de sueño: movimiento de las paredes del pecho a través del impedimento torácico, frecuencia cardíaca a través de electrocardiograma, PO_2 y PcO_2 inspirado, con muestreo en nariz o boca en una proporción de 60ml/min con espectrometría y además el flujo de aire se monitoreo en la posición opuesta; PO_2 y PcO_2 transcutáneo con un electrodo de oxígeno, así como trazos de pulso con oxímetro y electrooculogramas. Los niños fueron continuamente observados.



Los polisomnogramas se definieron como anormales si demostraban uno o más de los siguiente: Cualquier episodio de SAOS durante dos o más respiros consecutivos, ACS de mas de 15 seg. De duración asociada con desaturacion o bradicardia; AM; hipoventilación; o hipoxemia. Los sujetos con enfermedad cardíaca significativa se consideraron que tenían hipoxemia relacionada con el sueño solo si mostraban caída en la saturación de oxigeno arterial (SaO₂) de mas de 5% desde que estaban despiertos hasta que se dormían, además de una SaO₂ durante el sueño de menos del 90%.

Los resultados de los estudios se turnaron al médico de atención primaria.

De los 54 niños Down estudiados uno fue excluido por presentar neumonía durante la investigación. 17 de los niños (32%) fueron referidos para evaluar el SAOS que se sospechaba.

La edad promedio fue 7,4+/-1.2 años. 8 niños control se sometieron a polisomnografía nocturna. 23 niños (44%) presentaban enfermedad cardíaca congénita; 17 de ellos tenían lesiones menores o completamente reparadas; 6 niños tuvieron enfermedad cardíaca importante. El 40% de los niños estaban obesos con pesos mayores del 120% de su peso ideal. Dos niños tenían asma ligera, tres niños se habían sometido previamente a amigdalectomía y adenoidectomía; un niño tenía parálisis cerebral y alteraciones convulsivas además del S.D. Ningún niño control estaba enfermo o tomaba medicamentos.



Los polisomnogramas fueron anormales en 41 niños Down (77%); de todos los niños estudiados 24 (45%) tuvieron apnea obstructiva. 3 niños(6%) tuvieron apneas mixtas, 2 niños(4%) tuvieron apnea central prolongada asociada con desaturación, ambos niños también tuvieron apneas mixtas y obstructivas. La hipoventilación estuvo presente en 35 niños (66%) y fue la anomalía más comúnmente detectada, el 77% de los polisomnogramas anormales, el 63% tuvieron múltiples de anomalías. Sin embargo, 12 niños hipoventilación persistente, 2 tuvieron apnea obstructiva múltiples y uno tuvo episodios múltiples desaturación no hubo relación significativa entre la presencia desaturación, hipoventilación, SAOS o polisomnogramas anormales y sexo, obesidad o la presencia de enfermedades cardíacas congénitas.

De los 8 niños control que se sometieron a la polisomnografía nocturna solo uno de ellos tubo SAOS de 9 seg. Que no se asoció con hipoventilación o desaturación. Ningún niño control tuvo episodios de hipoventilación o desaturación.

Los estudios muestran que el SAOS es común y con frecuencia no se sospecha en niños con S.D. De los niños estudiados el 77% tuvo polisomnogramas anormales. La hipoventilación fue la anomalía mas frecuentemente demostrado. La SAOS y la desaturación arterial de oxígeno durante el sueño fueron comunes. Los resultados coinciden con los previamente reportados por Stebbens, que mostraron evidencia de obstrucción de vías aéreas superiores en el 41% de la población de niños Down.



6.4.2 RELACIÓN ENTRE LA HIPERTENSIÓN PULMONAR Y EL SAOS EN EL S.D.

Generalmente la hipertensión pulmonar se desarrolla desde la infancia en casos de enfermedad cardíaca congénita con el síndrome de Down, pero las características del lecho vascular pulmonar permanecen sin esclarecer. Yamaki ⁵⁴⁸ y colaboradores investigaron previamente el mecanismo del desarrollo temprano de enfermedad vascular pulmonar severa en la transposición completa de las grandes arterias en base a la apreciación morfométrica y de la consideración hemodinámica. Se aplicaron los mismos métodos en casos de anomalías cardíacas simples con el S.D. y los resultados fueron comparados con los obtenidos en casos de anomalías cardíacas simples sin S.D. y en caso de transposición arterial. La severidad de los cambios de la íntima y el espesor medial de las pequeñas arterias pulmonares determinados por estimaciones morfométricas, se correlacionaron con la presión arterial pulmonar pico en cada grupo. Los resultados indicaron que el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar en el S.D. fue diferente del grupo sin S.D. o transposición.

Los pacientes con enfermedad cardíaca congénita asociada con S.D, frecuentemente desarrollan severa hipertensión pulmonar a edad temprana.



Otros estudios clínicos⁴⁹ han sugerido que el síndrome de Down también incluye un desarrollo precoz de hipertensión pulmonar, aún en ausencia de enfermedad cardíaca congénita.

El S.D. frecuentemente está acompañado por enfermedades cardíacas congénitas, especialmente, conducto atrio ventricular y defecto septal ventricular. Estas malformaciones con frecuencia producen hipertensión pulmonar sin embargo, varios estudios clínicos han sugerido⁵⁰ que los pacientes con S.D. desarrollan hipertensión más temprano y de forma más severa de los esperados en presencia de dichos defectos.

Como hemos visto en estudios previos de niños con S.D. y con enfermedad cardíaca congénita han notado con frecuencia y demostrado la hipertensión pulmonar, fuera de proporción y relación con la severidad de los defectos cardíacos. Las razones para este hallazgo son desconocidas. El siguiente reporte elaborado por Loughlin⁵¹ detalla la experiencia con 5 pacientes con S.D., referidos a evaluación de hipertrofia ventricular derecha, en quienes pareció esta relacionada la excesiva hipertensión pulmonar con la hipoxemia nocturna causada por obstrucción intermitente de vías aéreas superiores.

Los hallazgos clínicos en 4 de los 5 niños hacían sospechar de un defecto cardíaco y la cauterización cardíaca se realizó. Los 4 pacientes tenían hipertensión pulmonar que no estaba en proporción con la severidad del defecto intracardiaco o que no podía explicarse



en base a los hallazgos cardíacos. Sin embargo, durante el sueño estos 4 pacientes y el paciente adicional experimentaron episodios múltiples de AOS, documentada por la cinefluoroscopia del cuello y caracterizada por colapso inspiratorio de la hipofaringe, en 3 de los pacientes el efecto del sueño sobre la presión de la arteria pulmonar fue evaluado específicamente, en todos estaba elevada la presión durante el sueño y mejoraba cuando se despertaba o con incubación. Los análisis de gas en sangre arterial obtenidos en 2 pacientes mostraron hipoxia inducida por el sueño. Finalmente en 3 de los 5 pacientes, una etiología específica para la apnea durante el sueño no pudo ser identificada, mientras en 2 pacientes el agrandamiento de las tonsilas y adenoides puede haber sido el factor predisponente. Ante lo anterior Loughlin y su equipo propuso que la obstrucción de vías aéreas superiores inducidas por el sueño pudiera ser una causa importante de la acelerada hipertensión pulmonar en pacientes con S.D.

El siguiente reporte describe a un niño con S.D. él quien la hipertensión pulmonar y cor pulmonar por obstrucción crónica de vías aéreas superiores se desarrollaron en ausencia de enfermedad cardíaca congénita. Debido de que las características anatómicas y funcionales de las vías nasales y orales en la Trisomía 21 predisponen típicamente a la observación parcial, este caso sugiere una causa de hipertensión pulmonar precoz en niños con S.D⁵².



REPORTE DEL CASO

Un niño de 5 años con S.D., presentaba hacia 2 semanas letargo progresivo, somnolencia y disnea; durante los dos años anteriores había tenido que dormir en posición vertical debido a que sufría de una marcada disnea en posición supina. La congestión nasal recurrente era notoria durante este tiempo y él había estado respirando crónicamente por la boca, no había indicios de enfermedad cardíaca.

La examinación física reveló un niño cianótico, disneico y somnoliento que insistía en estar sentado. Las turbinas nasales estaban atrofiadas y las amígdalas en las fauces estaban agrandadas. Se observaba distensión de la vena yugular el ángulo mandibular bilateralmente cuando el paciente estaba sentado a 45 grados. Sonidos roncacos difusos se escuchaban en todo el campo pulmonar; se realizó cateterización cardíaca con ventilación controlada, siguiendo con medicación a base de diazepam. Los resultados revelaron hipertensión arterial pulmonar (principalmente de la arteria pulmonar) que no respondía a la administración de oxígeno, no se detectó enfermedad cardíaca estructural o de disfunción del miocardio. Se le retiró al paciente el respirador y todos los signos y síntomas de compromiso cardíaco se resolvieron; pocos días después el paciente presentó descarga nasal profusa y purulenta, así como recurrencia de cianosis, disnea, somnolencia y edema pulmonar. La fluoroscopia reveló agrandamiento adenoideo marcado con obstrucción completa nasofaríngea; solo una pequeña cantidad de aire era



visible en su paso entre la base de la lengua y las amígdalas en las fauces. Después de amigdalectomía y adenoidectomía los problemas obstructivos y la falla cardíaca congestiva se resolvieron. El paciente continúa asintomático y el seguimiento con cateterización cardíaca 5 meses después reveló la resolución de la hipertensión pulmonar.

Tres factores sugieren que además de la lesión obstructiva, un defecto respiratorio central puede jugar un papel etiológico importante en pacientes con S.D.: 1- hipoventilación crónica que ocurre selectivamente de entre muchos casos de compromiso de vías aéreas superiores. 2- Una alta incidencia de retraso mental que ha sido reportado entre los individuos reportados. 3- La hipoventilación que generalmente es más severa durante el sueño.

El Síndrome de Hipoventilación alveolar con obstrucción de vías aéreas superiores se ha reportado de manera ocasional. Recientemente Levine⁵³ presentó una serie de 5 casos. El propósito de este reporte es el de presentar 4 casos adicionales en donde el fallo cardíaco se desarrolló antes de los 2 años de edad. En 2 estaba la relación con enfermedad cardíaca congénita. Para el alivio se requirió de la eliminación de tejido linfoide nasofaríngeo o traqueotomía.

CASO 1. Una niña negra de 21 meses de edad con S.D. presentaba fallo cardíaco agudo de lado derecho y cianosis en asociación con una infección respiratoria superior. La presentación simuló una forma inusual de enfermedad cardíaca congénita con



cianosis retardada. El alivio por adenoidectomía fue parcial, posiblemente debido a que las grandes amígdalas contribuyeron al compromiso residual de las vías aéreas superiores.

CASO II. Una niña blanca de 23 meses de edad con S.D. presentaba un diagnóstico inicial de enfermedad cardíaca congénita, hasta que se obtuvo en el historial síntomas de obstrucción crónica de vías aéreas. La remoción de amígdalas y adenoides resultó solo en la eliminación temporal de la obstrucción y de la hipoventilación. El pronto alivio resultó de la intubación endotraqueal.

CASO III. Un niño negro con S.D. que presentaba características clínicas de hipoventilación incluyendo letargo y somnolencia. El curso clínico se complicó por un defecto septal ventricular importante hemodinámicamente con una gran desviación de izquierda a derecha. La hipercapnia persistente después de la amigdalectomía, traqueotomía y decanulación, junto con la observación del patrón respiratorio durante el sueño sugieren una combinación de obstrucción funcional de vías aéreas y un defecto central de la regulación respiratoria.

6.4.3 DESCRIPCIONES TERAPEUTICAS DEL SAOS EN EL S.D.

Hultcrantz E.⁵⁴ y su equipo de colaboradores reportan los casos de tres pacientes con S.D. y problemas obstructivos de respiración, con edades de 5 meses, 15 meses y 22 años. El más joven tenía función cardiopulmonar normal al nacer pero pronto desarrollo



hipertensión pulmonar. El que le seguía tenía un defecto atrio ventricular severo e hipertensión pulmonar, y existían pocas esperanzas de que sobreviviera a la cirugía de corazón. El mayor de todos había tenido apneas desde la niñez, que aumentaban en severidad, pero se consideraba que tenía función cardíaca normal. Los tres fueron operados para aliviar su obstrucción respiratoria.

REPORTE DE CASOS

CASO I. Una niña de 15 meses de edad con un defecto atrioventricular severo con una comunicación arterial patente, no tenía problemas respiratorios cuando estaba despierta pero la apnea se manifestaba al dormir. Cuando se le administraba Diazepam en combinación con cateterización cardíaca, tubo unas apneas más duraderas y su presión pulmonar era mayor de lo esperado. Sus amígdalas y adenoides eran más grandes que lo normal, se curó de sus problemas respiratorios a través de tonsilectomía y adenoidectomía y pudo sobrevivir a la cirugía de corazón un mes después.

CASO II. Un niño de 5 meses de edad, se había considerado sano al nacer sin embargo empezó a tener dificultades respiratorias y casi desde entonces tenía congestión nasal. Era alimentado por biberón y tendía a vomitar varias veces en cada comida. Desde los cuatro meses no subía de peso. Se le diagnosticó hipertensión pulmonar y los valores de medición transcutánea de Sao demostraron estar del 70 y 85% cuando estaba despierto y debajo de 50% cuando



dormía. Las amígdalas eran de tamaño normal con adenoides y adenoides pequeñas. Sin embargo, el paladar blando estaba alargado con una úvula colgando hacia la laringe en donde había una epiglotis muy suave y caída. El niño mostraba una condición constante de hipoapnea el número y longitud en duración de las apneas no era significativo se le practicó una tonsilectomía y uvulopalatofaringoplastía (UPPP) para reducir la resistencia respiratoria y se le tuvo que practicar una traqueotomía 10 días después, además de realizar una broncoscopia y fue posible ver que los principales bronquios izquierdos estaban parcialmente comprimidos. Después de la traqueotomía el niño mejoro notoriamente, ya estaba alerta, podía comer con biberón y fue ganando peso. La hipertensión pulmonar gradualmente desapareció en algunas semanas, la traqueotomía se retiro cuando cumplió un año de edad, resolviéndose sus problemas respiratorios.

CASO III. El chico de 22 años que presentaba retraso mental severo, no podía tampoco hablar el siempre roncaba pero durante los últimos 5 años mostraba un incremento en el numero de apneas de mas de 1 min. Cuando dormía, las apneas parecían ser obstructivas pero aún despierto, frecuentemente detenía la respiración y necesitaba estimulación en la piel para comenzar otra vez. No se le pudo elaborar estudio polisomnográfico por indisposición del paciente sin embargo, fue posible tomar un cefalograma lateral que mostró que la base de la lengua era grande y que tenía muy alargado y grueso el paladar blando y la úvula, se le efectúo una tonsilectomía y la UPPP; después de la cirugía su condición se



deterioro con retención de fluidos y congestión pulmonar tuvo un episodio de hemorragia que amenazo su vida y desarrollo un síndrome de coagulación intravascular diseminada, sepsis efusión de fluidos dentro del pericardio; después de su recuperación su apnea durante el sueño había mejorado. Estos casos manifiestan la importancia del reconocimiento temprano de la apnea durante el sueño en niños con S.D. y la importancia también de una investigación preoperatoria cuidadosa en colaboración con el cardiólogo

La terapéutica de cada niño Down que se presume presente SAOS debe efectuarse en forma individual en muchas ocasiones los procedimientos quirúrgicos antes mencionados como la adenoidectomía y tonsilectomía son suficientes. Durante la operación la relativa importancia de la úvula y de los pilares posteriores generalmente se esclarecen y pueden tomarse la decisión de hacer una UPPP, rara vez es considerar la traqueotomía por obstrucción orofaríngea en niños Down pero todavía es él último recurso si otros no ayudan.

Otras alternativas como incisiones laterales en la base de la lengua pueden considerarse teóricamente. El trabajar con niños Down y problemas obstructivos de la respiración significa un reto con una cirugía exitosa uno puede mejorar enormemente la calidad de vida del niño y su expectativa. Durante el período de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, encontraremos que ya no podemos ver más a estos pacientes como simples ejemplos de pacientes Down.



6.4.4. REPORTES DE TÉCNICAS QUIRÚRGICAS FARINGOPALATINA MODIFICADA

Técnicas innovadoras en cuanto al tratamiento quirúrgico de la SAOS, han establecido que exceptuando instancias específicas la tonsilectomía y adenoidectomía convencionales no modifican los patrones respiratorios en los niños Down. Una técnica quirúrgica faringopalatino modificada ha sido de exitosa para aliviar la obstrucción de vías aéreas superiores durante el sueño en el S.D.⁵⁵

El estudio encabezado por Marshall S. describe una técnica quirúrgica modificada faríngea y palatina y de tonsilectomía, que conduce a un sueño normal. El estudio se efectuó en 5 niños con S.D. que sufrían apneas obstructivas.

El primer niño tenía períodos de apnea en casa asociados con cianosis y síntomas de aspiración; el segundo se sentaba verticalmente durante la obstrucción con el sueño, luego se acostaba y despertaba. Ambos casos de tonsilectomía se manejaron sin adenoidectomía en los pacientes 4 y 5 y tenían evidencia de arritmia cardíaca preoperatoria en asociación de apnea severa.

Con una historia de obstrucción, una examinación completa de las vías aéreas de la orofaringe es importante. Las dimensiones anteriores-posteriores alteradas, la compresión faríngea lateral, tonsilar, la configuración del paladar blando y el volumen de la lengua, son específicamente observados. La retrusión mandibular



también es observada. La rinorrea se nota según el grado y consistencia. Cuando se presenta la rinorrea infecciosa es tratada primera empíricamente con amoxicilina hasta que tenga un color claro, y después en dosis profilácticas hasta la cirugía. La rinorrea que se controla sola no altera la obstrucción durante el sueño en el grupo del síndrome de Down.

Con la tonsilectomía convencional en el S.D. la deglución con frecuencia es retrazada y la hospitalización se prolonga. Con el uso de esteroides la deglución puede recuperarse en 24 o 36 horas. Las anomalías de vías aéreas inferiores no son raras en S.D. por lo que la broncoscopia antecede a la cirugía faríngea⁵⁵.

La eficacia de la tonsilectomía con un pequeño volumen tonsilar se cuestionó en relación a los síntomas obstructivos, según el presente artículo. Para ello, se hicieron modificaciones finales para incrementar las dimensiones faríngeas en base a un trabajo con 40 adultos. Las tonsilas son eliminadas, la úvula y los rebordes musculares submucosos se cortaron desde el paladar lateral y los pilares posteriores. Las fosas tonsilares son revestidas y cerradas usando suturas, el margen de la úvula se cierra después de que un reborde invertido submucoso se ha eliminado. Si es que hubiera fracaso en el futuro, cortes hechos a láser de la base lingual lateral podrían beneficiar.

Se requieren de líquidos durante 10 días para ayudar a mantener el cierre de tejidos en el período postoperatorio.



En esta pequeña serie, ha habido un éxito uniforme para aliviar la obstrucción durante el sueño con la cirugía detallada. La mejoría en el sueño generalmente se nota en 48 horas. No ha habido datos de complicaciones hasta la fecha.

Las broncoscopías realizadas fueron anormales. Se identificaron de manera uniforme, cadenas cortas y amplias, con mucosa traqueal posterior engrosada. Otras anomalías incluyeron una malformación tricoidea, cartílagos traquéales alterados y engrosamiento de la mucosa sobre los cartílagos aritenoides. Un niño presentó una arteria subclavia aberrante con 60% de angostamiento o estreches de la traquea en el sitio de la compresión. La cirugía faríngea realizada alivio los síntomas obstructivos en todos los niños. De esta forma las vías aéreas inferiores y sus variantes descritas no contribuyeron significativamente al sueño alterado.

Reportes recientes de cuatro infantes con cor pulmonar, alteración cardíaca y obstrucción crónica de vías aéreas superiores. La adenoidectomía proporcionó cierto alivio a uno de los niños mientras que la tonsilectomía y la adenoidectomía no fueron exitosas para aliviar los síntomas en otros dos. Tres pacientes se beneficiaron con traqueotomía.

En un estudio anterior⁵⁵ se detalló a 16 niños con S.D. quienes se habían sometido a tonsilectomía, adenoidectomía o ambas; excepto en la situación específica de oclusión faríngea con la masa tonsilar, la operación convencional fue un fracaso para aliviar los síntomas



obstructivos. Sólo dos de los 16 se beneficiaron con el procedimiento. Fue obvio que otras consideraciones anatómicas en la región debían analizarse si deseaba mejorarse la apnea durante el sueño en niños con S.D. con la cirugía orofaríngea.

En los niños con S.D. la anchura palatina se ve reducida y la longitud palatina se nota algo corta, pero la bóveda palatina probablemente no sea más alta de lo normal. La alteración de la faringe lateral y del paladar es la llave para eliminar la obstrucción durante el sueño en estos niños.

El conocimiento del volumen lingual y de la hipotonía, así como también de las consideraciones anatómicas delineadas, hacen que una correcta cirugía orofaríngea y palatina como la descrita puede disminuir significativamente el componente obstructivo de la apnea durante el sueño en niños con S.D. Cuando las tonsilas obstruyen la orofaringe, la tonsilectomía sola podría proporcionar alivio. La cobertura y el tensionar la faringe lateral suturando los pilares tonsilares, sería el procedimiento recomendado actualmente. Con tonsilas más pequeñas la obstrucción puede todavía aliviarse, pero además de la tonsilectomía, se debe poner atención a la úvula y a los pilares posteriores con la eliminación de tejido y la subsecuente cobertura. Teóricamente, en el segundo procedimiento, los rebordes de la base lateral de la lengua pueden probar ser necesarios en algunos niños. La traqueotomía deberá ser considerada raras veces para la obstrucción orofaríngea en el grupo pediátrico de S.D. para aliviar la apnea obstructiva durante el sueño.



Strome⁵⁵ en su estudio indica “si se diagnostica una obstrucción de las vías aéreas altas, a menudo se puede realizar un tratamiento satisfactorio mediante amigdaloadenoidectomía, acceso quirúrgico modificado faringopalatino o, aveces traqueotomía.

6.4.5 CONCLUSIONES TERAPEUTICAS

Southall⁴⁷ y colaboradores proponen que el manejo de alteración obstructiva durante el sueño en niños con S.D. es incierto. En su estudio, la tonsilectomía y la adenoidectomía fueron efectivas en solo un niño y el beneficio fue regular en dos. La dilatación coanal (para estenosis coanal) y la traqueotomía (después de fracasar en la tonsilectomía y adenoidectomía) fueron efectivas en otros dos. Otros posibles tratamientos que han sido exitosos en AOS incluye en el tratamiento con protriptilina o aminofilina, continúa presión positiva en vías aéreas por la noche y cirugía reconstructiva de la orofaringe.

Existen tres aspectos importantes en el reporte Southall. Primero, ayuda a estar conscientes de la importancia de la alteración obstructiva durante el sueño. Segundo, demuestra que el monitoreo diagnóstico no tiene que ser complejo: el monitoreo de oxígeno nocturno, preferiblemente en niños en su casa, puede ser adecuado para la mayoría de los niños donde se sospecha de alteración obstructiva del sueño. Tercero, demuestra que la actitud positiva más reciente hacia niños con S.D. existe. No deberíamos ya aceptar el retraso en el desarrollo ni la hipertensión pulmonar como consecuencias inevitables del S.D.; ambos pueden ser secundarios a



la AOS y el tratamiento puede mejorar la calidad de vida para niños con S.D.



CONCLUSIONES

**ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA**

En base al trabajo de investigación bibliográfica concluimos:

1. Los niños con S.D. con frecuencia tienen múltiples discapacidades y necesitan diferentes tipos de apoyo para mantener una óptima condición, factor que se logra con un eficaz diagnóstico y rehabilitación tanto estomatológica como médica.
2. Como hemos revisado ya, existen diferentes estudios que han concluido que los niños con S.D. tienen una marcada susceptibilidad de presentar signos y síntomas que determinen el SAOS, en comparación a la demás población.
3. Debido a las diferentes anomalías estructurales de las vías respiratorias superiores y de la hipotonía, las personas con S.D. son propensas a presentar falta de permeabilidad de las vías aéreas y en consecuencia el SAOS.
4. La no identificación del complejo sintomático del que deriva la apnea durante el sueño puede agravar el complejo fisiológico con diferentes manifestaciones como hipoxia cerebral desarrollando hipertensión arterial pulmonar que



conduce a cor pulmonar e insuficiencia cardíaca que puede desembocar en la muerte.

5. El trabajo con niños Down y problemas obstructivos de la respiración significa un reto primero para el diagnóstico (no efectuado) y después para un probable tratamiento lo que mejorara enormemente la calidad y expectativa de vida.
6. El papel que desarrolla el área odontológica en el niño Down es igualmente importante tanto en su tratamiento estomatológico como de diagnóstico evaluando junto con el médico el tratamiento a seguir con un SAOS, ya sea que se requiera algún tratamiento Odontológico.
7. El SAOS en niños con S.D. es de carácter multifactorial y consiste en un conjunto de alteraciones anatómicas, funcionales y neurológicas.
8. Los principales síntomas del SAOS en niños con S.D. son: Los ronquidos, las pausas respiratorias durante el sueño, tos crónica, somnolencia diurna y la respiración bucal.
9. El método más aceptado para valorar, comprobar, y cuantificar el SAOS es el estudio polisomnográfico.
10. Los niños S.D. no se benefician de la tonsilectomía y adenoidectomía tanto como los niños no Down,



11. probablemente debido a las complicaciones que representan el tamaño de la vía aérea y la hipotonía.
12. Es importante realizar un diagnóstico diferencial cuando se observe la respiración bucal y la hipotonía muscular aunada a otro síntoma propio de la SAOS para determinar su correcto tratamiento.



BIBLIOGRAFIA

- (1) Pueschel, S. Síndrome de Down. Hacia un futuro mejor edit Masson Barcelona; España 1991:31-36
- (2) Cliff, C; El Síndrome de Down, una introducción para padres. Paidós, Fundación catalana S.D, México, 1990: 72
- (3) Frostad W.A., Cleall, J.F., Melosky L.C. Craniofacial complex in the trisomy 21 syndrome (Down's syndrome) Archs oral Biol.(16); 1971:707
- (4) García E.S., El niño con Síndrome de Down. Diana, 6ª edición, México, 1988:21-25.
- (5) Robbins SI, Cotran Rs, Kumar V. Patología estructural y funcional. Interamericana, 3ª edición, 1988:124-7,305
- (6) Uribe Em, Medicina interna tomo II. Medica panamericana, México, 1998:1997-8
- (7) JASSO L., El Niño Down: Mitos y realidades. Manual Moderno, México, 1991:29,31,94,114
- (8) Singer M., Berg P., Genes y Genomas: Una perspectiva cambiante. Ediciones Omega, Barcelona, España, 1993.
- (9) Puertas M.J., Genética: Fundamentos y Perspectivas. Interamericana-McGraw-Hill, México, 1992.
- (10) Dobzhansky T. La Evolución. La Genética y El Hombre. Eudeba Biología, Buenos Aires Argentina, 1976.
- (11) Ville C.A., Biología. McGraw-Hill Interamericana, 4ª edición, México, 1992:610-612
- (12) Crew F.A.E, Fundamentos de genética. Alhambra, S.A., México 1989:98-101.



- (13)** Fawcett D. W., Tratado de Histología. Interamericana-McGraw-Hill, 11ª edición, México 1989:35-41.
- (14)** Moore K.L., Embriología Clínica. Interamericana, 4ª edición, México, 1989
- (15)** Murray R.K, Mayes P.A, Granner D.K, Rodwell V.W; Bioquímica de Harper, Manual moderno, 12ª edición, México 1992:677
- (16)** Langman J., Embriología Médica. ed Medica Panamericana, 7ª edición, México, 1998.
- (17)** Erosa, L. L.A., Anatomía Elemental del Sistema Nervioso Central. Alhambra, 7ª edición, México, 1968:11.
- (18)** Benda, C. E., Mongolism en Pathology of The nervous sistem, Vol. II. McGraw-Hill, 1971.
- (19)** Haberland C., Alzheimer disease in Down Syndrome. Acta neurológica et psiquiátrica, Bélgica 69:369,1969.
- (20)** "Fases del Sueño", enciclopedia Microsoft® Encarta ® 99. © 1993-1998. Microsoft corporation.
- (21)** "Actividad Cerebral durante el sueño", Enciclopedia Microsoft® Encarta ® 99. © 1993.1998 Microsoft Corporation.
- (22)** "Control del sueño", Enciclopedia Microsoft® Encarta® 99. © 1993-1998 Microsoft Corporation.
- (23)** "Apnea", Enciclopedia Microsoft ® Encarta® 99. © 1993-1998 Microsoft corporation.
- (24)** Harrison, Principios de Medicina Interna. McGraw-Hill, Interamericana, Barcelona, España 1994: 1985-90.
- (25)** Rose F. L., Kaje D., Medicina interna en Odontología. Salvat, 2ª edición, Barcelona, España, 1992:841-42.



- (26)** Kelly W.N., Medicina Interna Volumen II, Editorial Medica Panamericana, 2ª edición, a Buenos Aires Argentina, 1993:1422-25.
- (27)** Guyton; Tratado de Fisiologia Medica, Interamericana McGraw-Hill, 7ª edicion, Mexico 1989:512-13,515-16
- (28)** URL.www.informed.es/uvd/ortodoncia/bertoni/bl.html
- (29)** Schroeder S.A, Krupp A.M, Tierney L.M, Mc. Phee S.J; Diagnostico clinico y tratamiento, Manual moderno, 28ª edicion, Mexico 1993:250-52
- (30)** Weyman J., Odontología para niños impedidos. Editorial Mundi, Buenos Aires-Argentina.
- (31)** Stark A.Dentistry: Down Syndrome Advances in biomedicine and behavioral sciences. In: Pueschel, Rynders. Editors. Cambridge,MA:1982. P.198-203
- (32)** Desai, S.S. "Down Syndrome: A review of the literature". Oral surg Oral Med. Oral Pathol Oral radio endod, 1997;84:279-285
- (33)** Jaspers M. Taurodontism in the Down Syndrome. Oral surg Oral Med, Oral Pathol. Jun.1981;51:632-6
- (34)** Orner G. Dental caries experience among children with Down Syndrome and their sibs. Arch Oral Bio. 1975;20:627-34
- (35)** Sterling E.S. Oral and Dental considerations in Down Syndrome. In. Lott I,McCoy E, editors. Down Syndrome a advances in medical care. New york: Wiley-Liss; 1992:P.135-45
- (36)** Borea G, Magi M, Mingarelli R, Zamboni C. The Oral cavity in Down Syndrome. J off perodontics 1990;14:139-40.
- (37)** Sassouni V, Forrest E. Dentofacial pathology related to malocclusion. Orthodontics in dental practice. St. Louis:CV.Mosby; 1971.p.169-97.



- (38) Limbrock G, Fischer-Brandis-H, Avalle C.Castillo-Morales´Orofacial theray : treatment of 67 children with Downs Syndrome. *Dew Med Child Neurol*.1991;33:296-303.
- (39) Langlais RP,Miller CS. Conditions peculiar to the tongue.*Color Atlas of Common Oral Diseases*. Malvern,PA: Lea&Febiger; 1992.p.42-4.
- (40) Marcus, C .L; Keens, T.G; Bautista, D.B; Von Pechmann ,W.S; Davidson, S.L. "Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome". *Pediatrics* Vol.88, N°1;Julio 1991: 132-139.
- (41) Yoshida,K. "Masticatory and tongue muscle activity during sleep in patients with sleep apnea syndrome". *Brain and Oral Functions*,1995.p.569-573.
- (42) Siegfried M. Pueschel, Jeanette K. Pueschel. *Sindrome de Down problemática biomedica* ed. Masson-Salvat Medicina Barcelona-España; 1994 :121-26.
- (43) Cliff Cunningham. *El síndrome de Down. Una introduccion para padres* editorial Paidos Mexicana, Mexico, 1990:104-5.
- (44) Juan P. *Sindrome de Down. Aspectos especificos*. Ed. Mason, Barcelona-España; 1995:70-72.
- (45) Davila JM. Restraints and sedation of the dental patient with develop mental disabilities. *Especial care dentistry*. Nov-Dec. 1990;Conference paper : 210-2.
- (46) Silverman,M. "Airway Obstruction and sleep disruption in Down´s Syndrome". *Brit Med. J*;Vol.296; Jun. 1988:1618-19.
- (47) Southall DP., Stebbens VA, Mirza R, Lang MH, Croft CB, Shinebourne EA. Upper Airway obstruction with hypoxaemia and sleep Disruption In Down Syndrome. *Dev med child neurol* 1987;29:734-42



- (48)** Yamaki, S; Horiuchi, T; Sekino, Y. Cuantitative analysis of pulmonary vascular disease in simple cardiac anomalies whit the Down syndrome. The American jurnal of cardiology. Vol 5; Mayo 1983: 1502-1506
- (49)** Wilson, S. K., Hutchins; G.M., Neill, C.A. hipertensive pulmonary vascular disease in Down Syndrome the Journal of pediatrics. Vol.95; No. 5. 1979:722-726
- (50)** ChiTPL, and Krovetz LJ: the pulmonary vascular ved in children whit Down syndrome. J pediater 86:533.1975
- (51)** Loughlin, GM; Wynne, JW; Victorica, BE. Sleep apnea as a possible cause of pulmonary hypertension in Doen syndrome. The Journal of pediatrics, vol.98, No.3; 1981:435-437
- (52)** Rowland, T. W; Nordstrom, L.G; Ban,M.S; Burkhardt, H. Chronic upper arway obstruction and pulmonary hypertension in Down`s syndrome, Am J dis child. Vol.135; nov, 1981:1050-1052
- (53)** Levine, O.R; Simpser, M. Alveolar hypoventilation and cor pulmonare associated whit chronic arway obstruction in infants whit Down syndrome, clinical pediatrics, vol.2, No.1; enero 1982. 25-29
- (54)** Hultcrantz, E; Svanholm, H. "Down syndrome and sleep apnea: A therapeutic challenge". Int.J.Pediatr Otorhinolaring, 21 1991:263-268
- (55)** Strome, M. "Obstructive Sleep Apnea In Down Syndrome children: A surgical Approach". Laryngoscope. Vol.96; dic.1986:1340-1342



ANEXOS



ANEXO 1

FIGURAS



CROMOSOMAS
METACENTRICOS

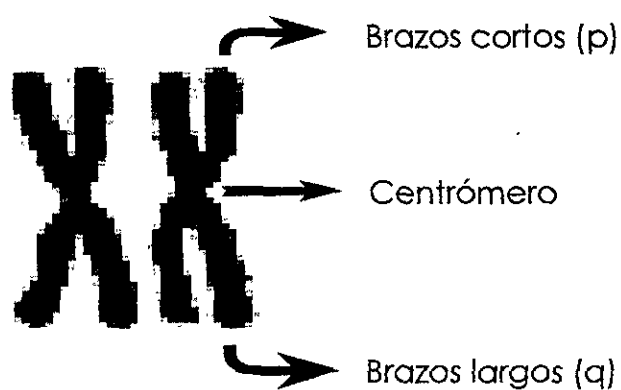


FIGURA 1



CARIOTIPO HUMANO

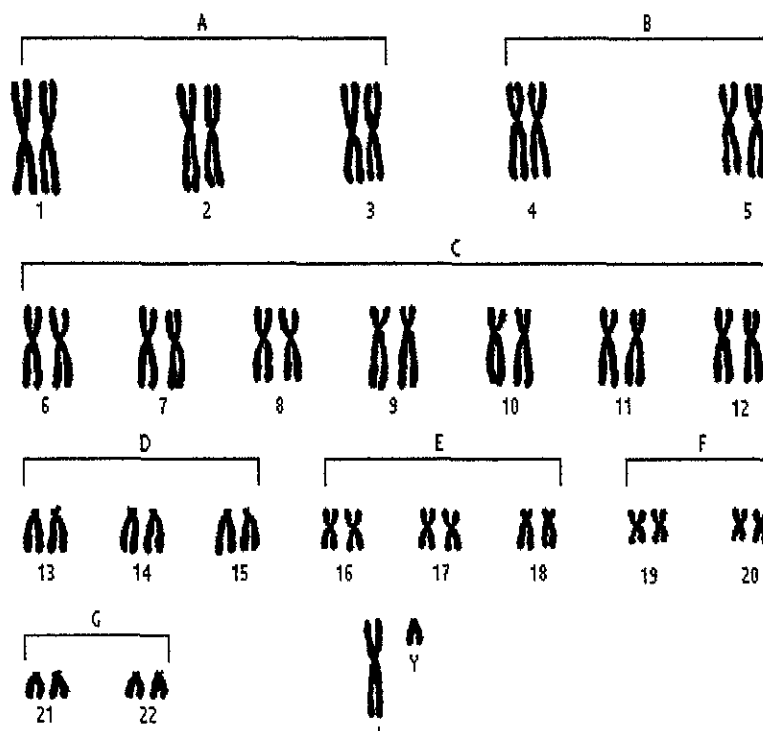


FIGURA 2



MITÓSIS

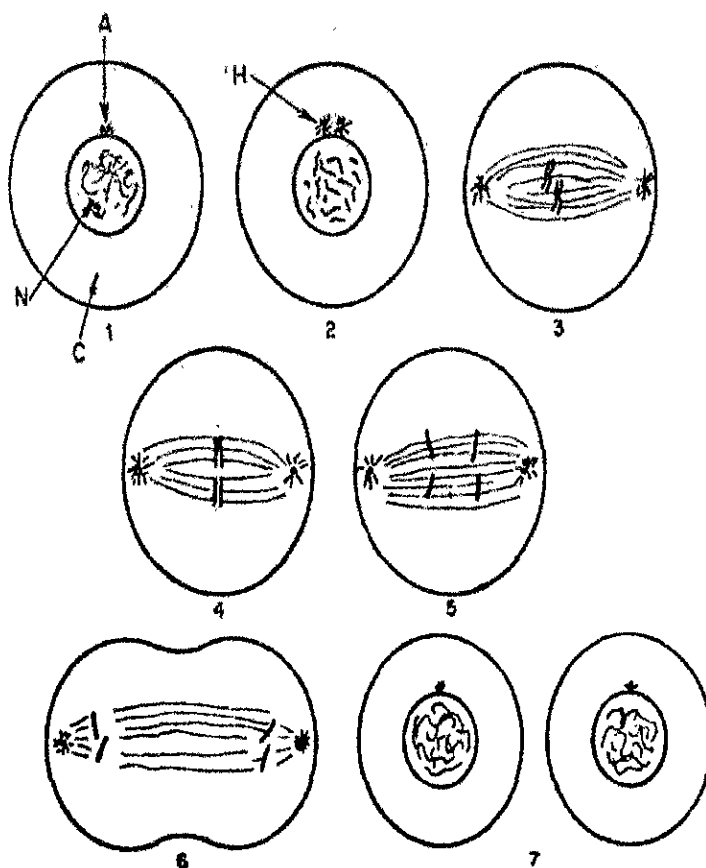


FIGURA 3

(1) INTERFASE (3,4) METAFASE (7) TELOFASE.
(2) PROFASE (5,6) ANAFASE



MEIOSIS

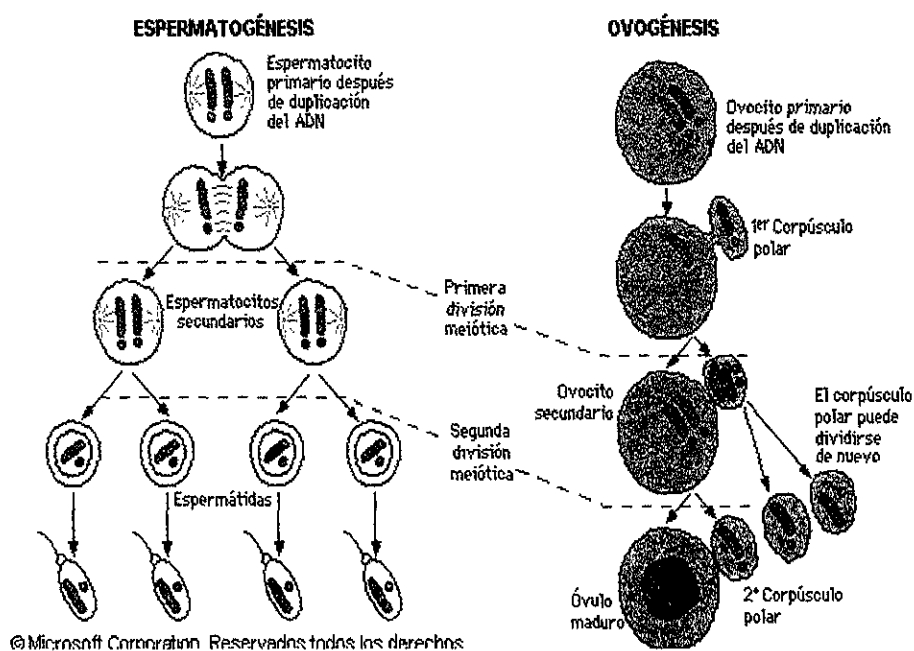


FIGURA 4



CARIOTIPO CON TRISOMIA 21

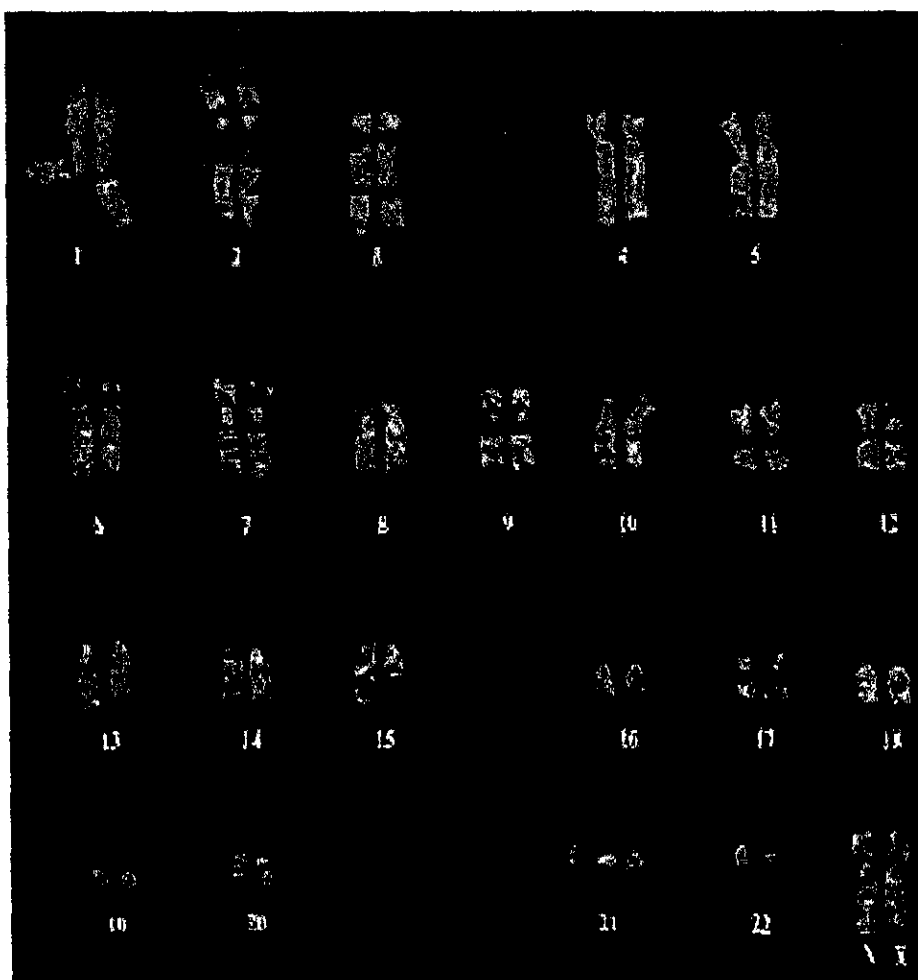


FIGURA 5



ELECTROENCEFALOGRAMA DE LA ACTIVIDAD CEREBRAL DURANTE EL SUEÑO

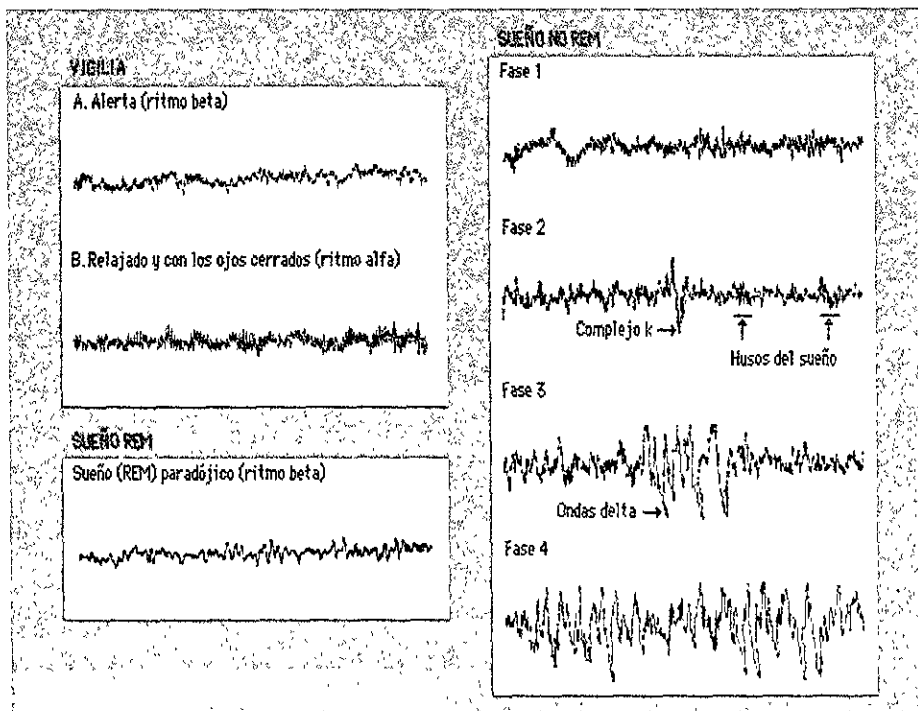


FIGURA 6



CONTROL DEL SUEÑO

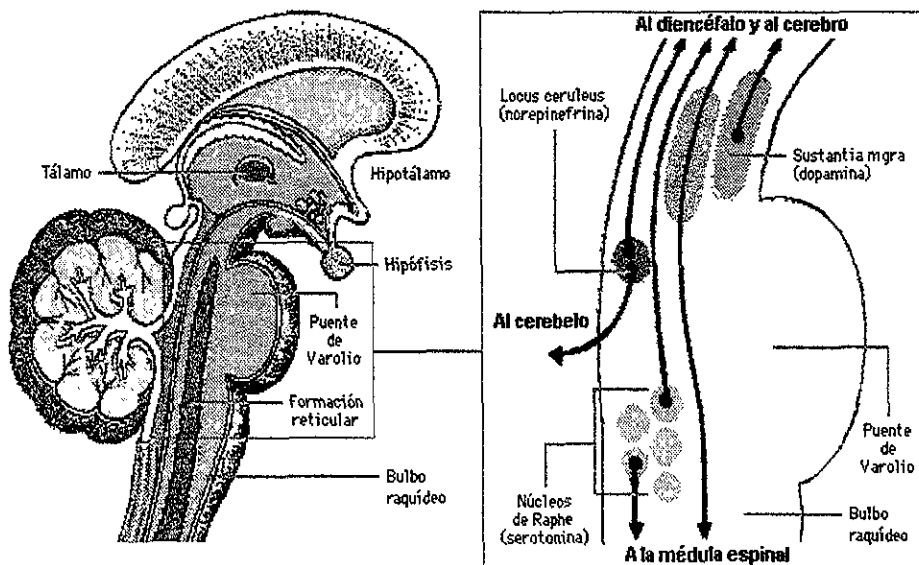


FIGURA 7



VIA AEREA SUPERIOR

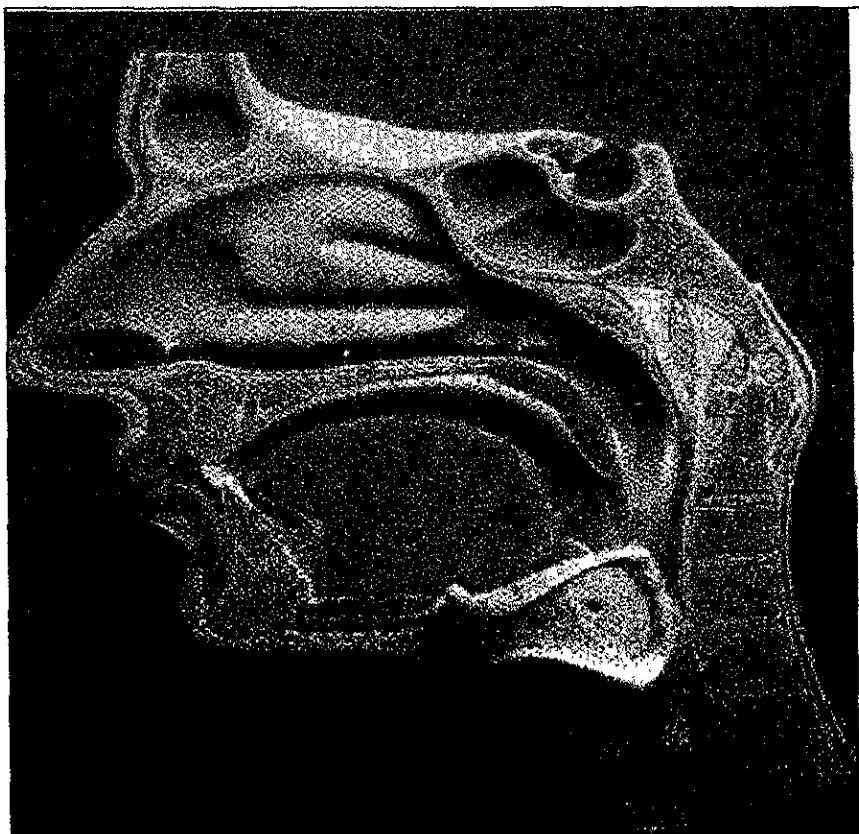


FIGURA 8



HIPERTROFIA AMIGDALAR

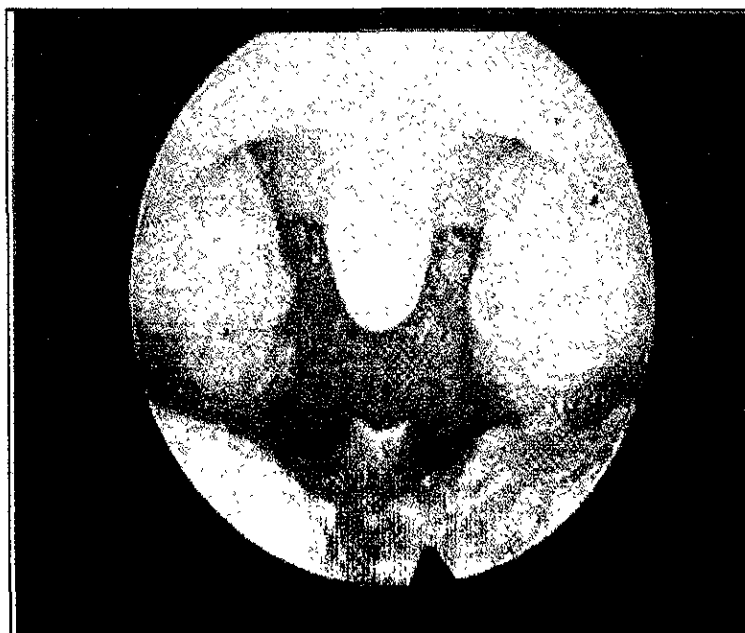


FIGURA 9



HIPERTROFIA DEL PALADAR BLANDO

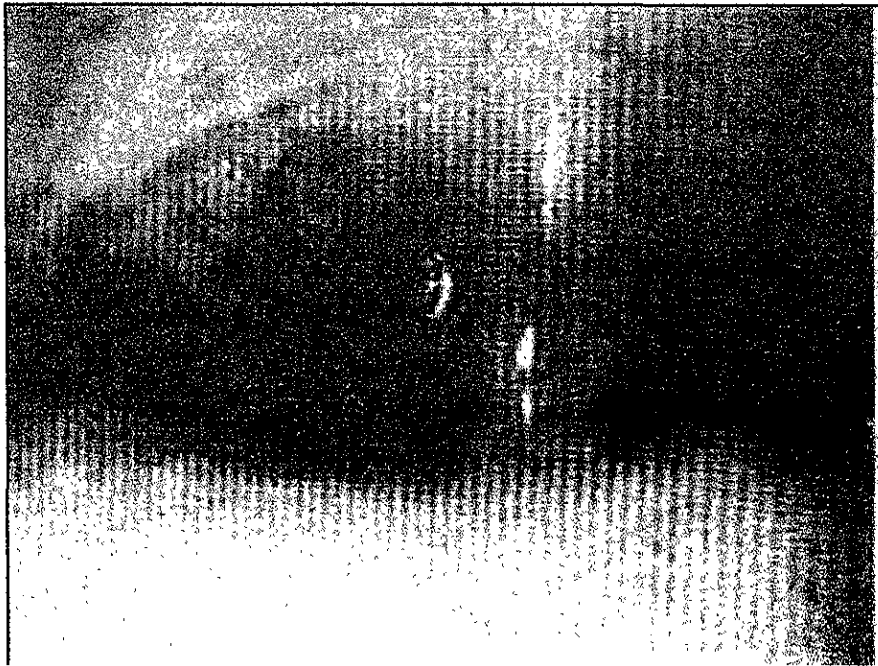


FIGURA 10



METODOS DIAGNOSTICOS



FIGURA 11



AMIGDALECTOMIA

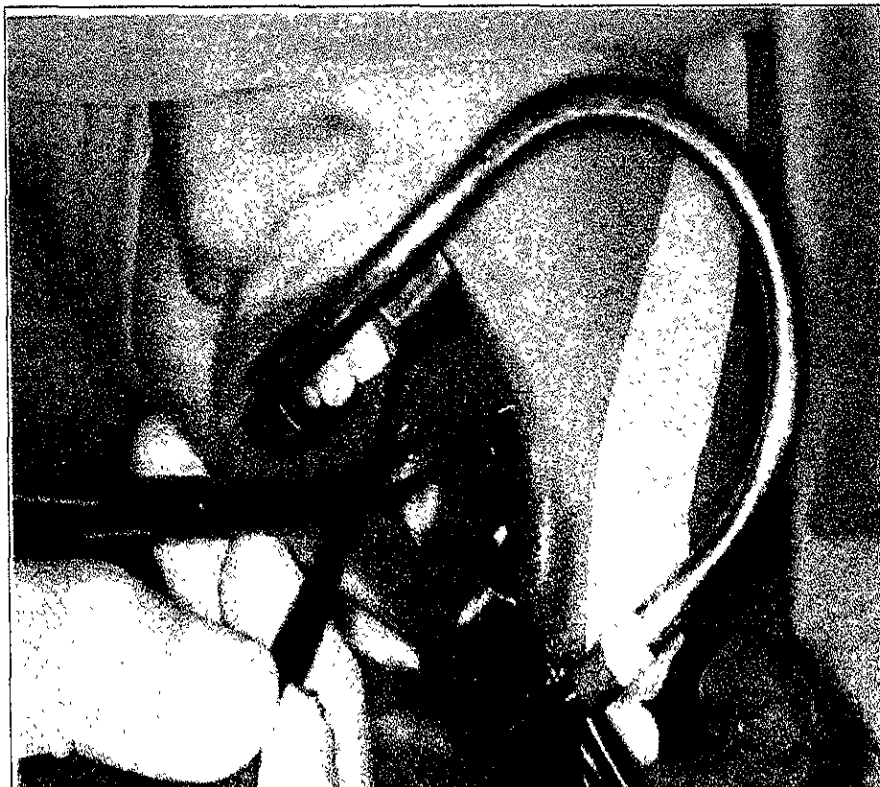


FIGURA 12



UVULOPALATOFARINGOPLASTIA POSTOPERATORIO

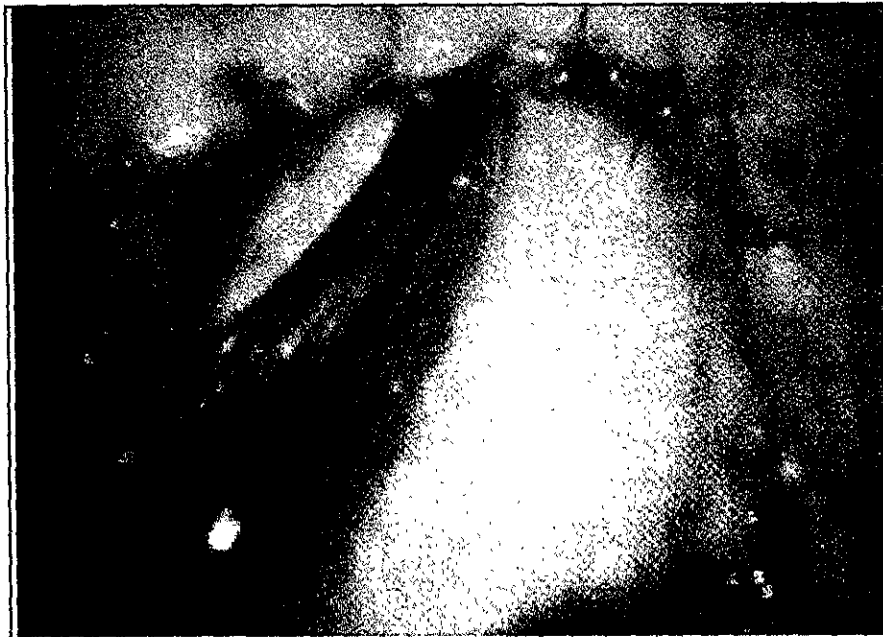


FIGURA 13

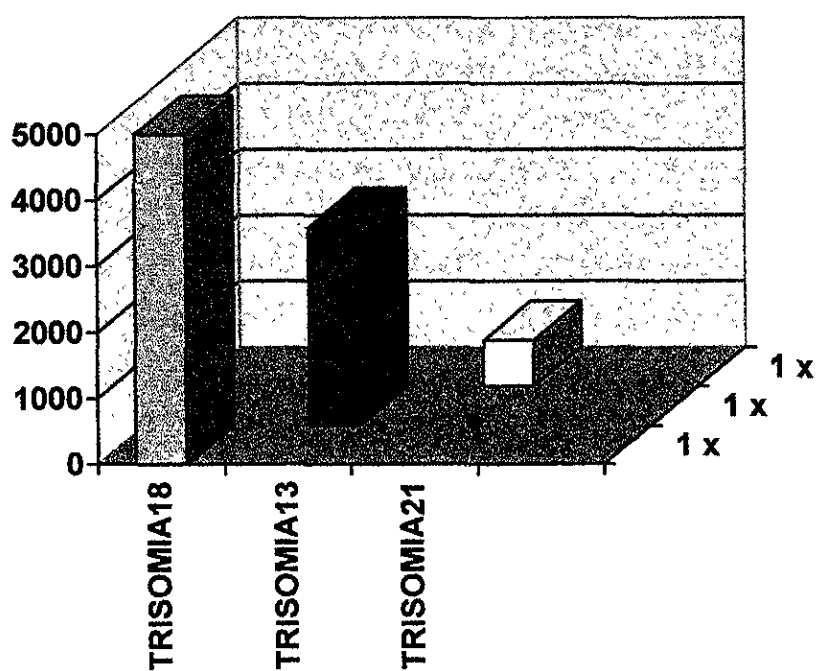


ANEXO 2

GRAFICAS



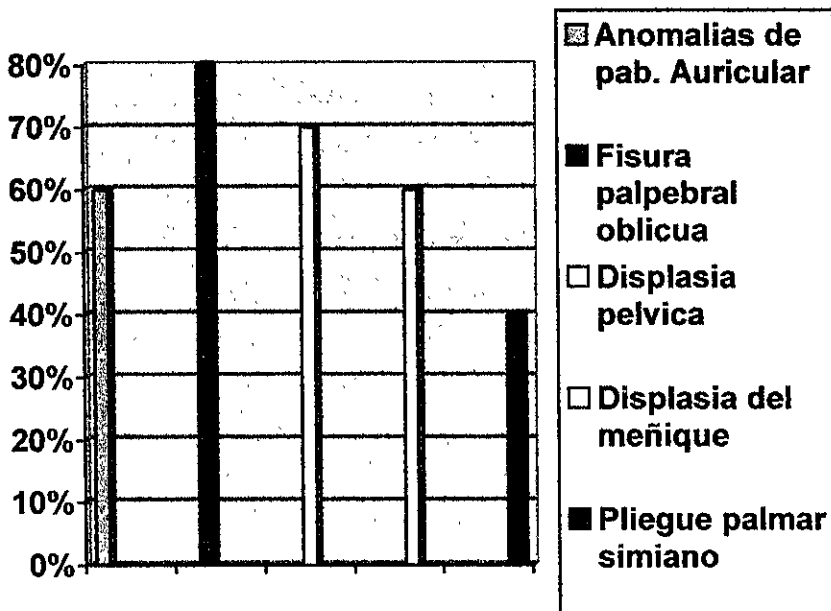
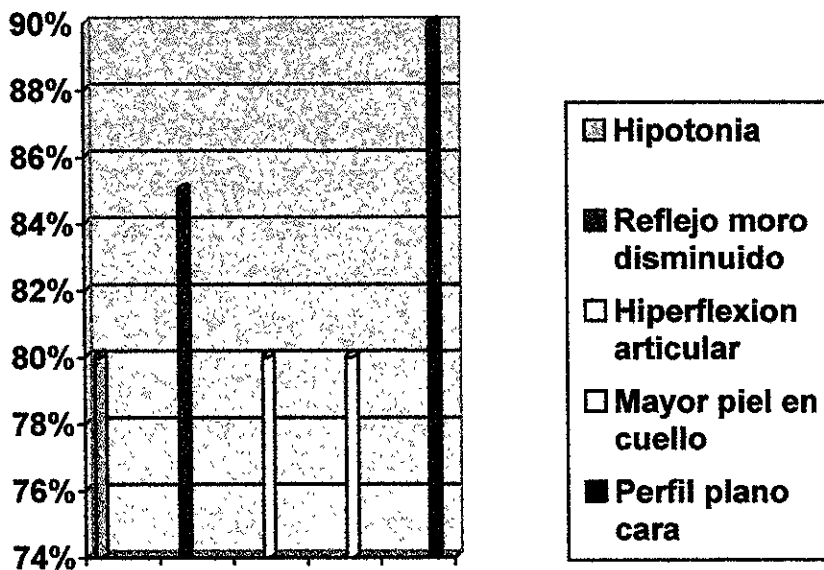
INCIDENCIA DE NACIMIENTOS



GRÁFICA 1



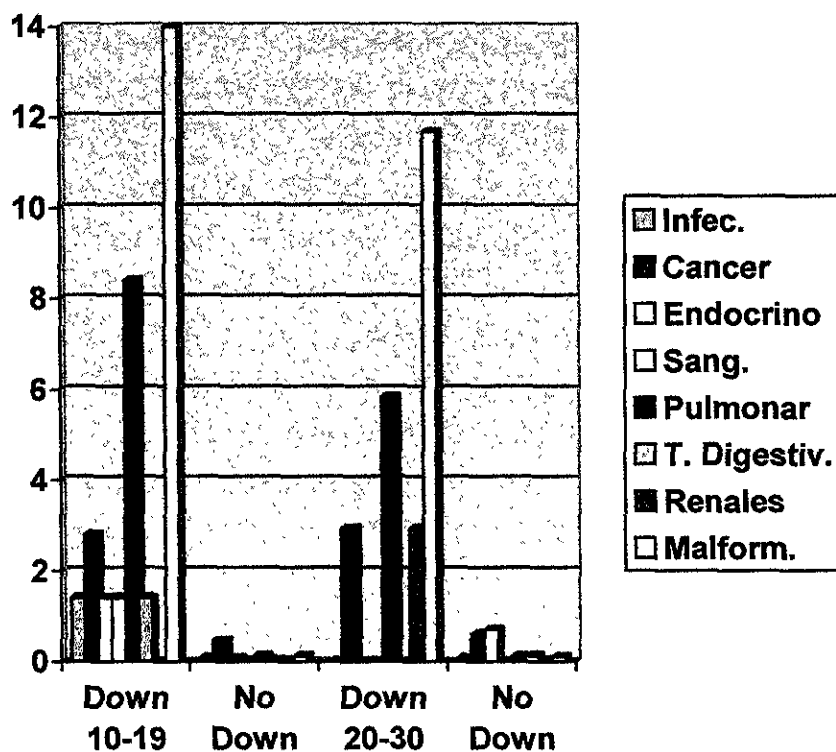
RASGOS FÍSICOS DEL NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN



GRÁFICA 2



Causas de fallecimiento

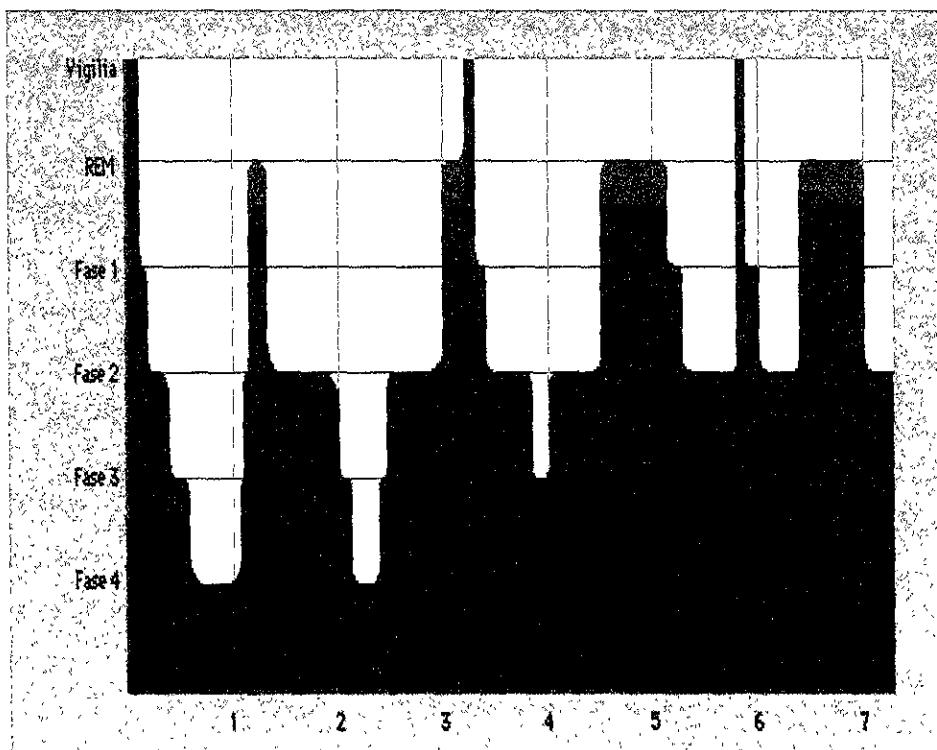


GRÁFICA 3

TABLA COMPARATIVA DE CAUSAS DE FALLECIMIENTO
ENTRE NIÑOS DOWN Y NIÑOS NO DOWN.



FASES DEL SUEÑO



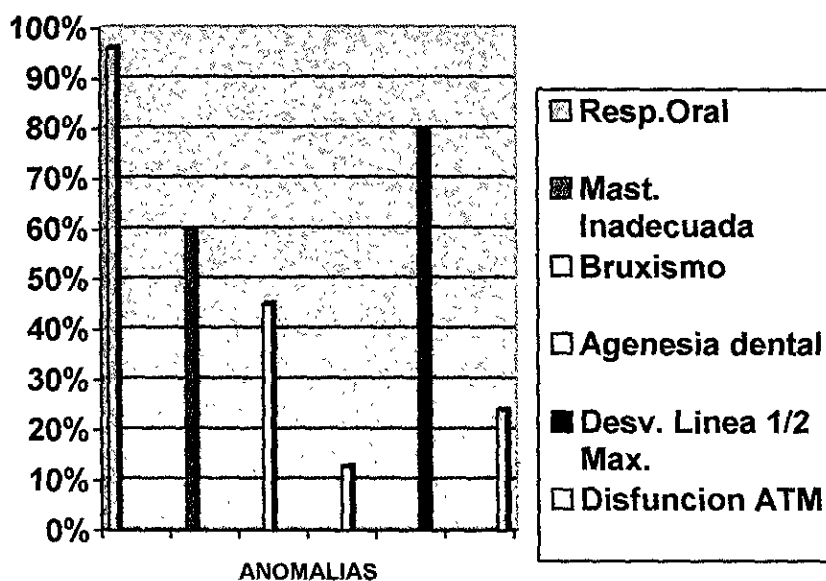
HORAS

S. REM
S. NO REM

GRÁFICA 4



ANOMALIAS DEL S.D. Y SU RELACION CON SAOS



GRÁFICA 5



ANEXO 3

CUADROS



PLACA GERMINATIVA	ORIGEN
ECTODERMO	- EPIDERMIS
	- SISTEMA NERVIOSO
MESODERMO	- TUNICAS DEL MUSCULO LISO.
	- TEJIDO CONECTIVO.
	- VASOS DE IRRIGACION LOS ANTERIORES.
	- CELULAS SANGUINEAS.
	- MEDULA OSEA.
	- ESQUELETO.
	- MUSCULO ESTRIADO.
	- ORGANOS REPRODUCTO- -RES Y EXCRETORES.
ENDODERMO	- RECUBRIMIENTOS EPITELIALES DE LAS VIAS RESPIRATORIAS Y DEL APARATO DIGESTIVO INCLUYENDO LAS CELULAS- DE LOS ORGANOS RELACIONADOS COMO EL HIGADO Y EL PANCREAS

CUADRO 1



ESQUEMA DEL DESARROLLO EMBRIOLOGICO DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL (S.N.C).

FORMACION EMBRIOLOGICA PRIMITIVA	VESICULA SECUNDARIA	DERIVADOS
Residuo del Tubo neural		-Médula Espinal
Rombencefalo	Mielencefalo	-Bulbo Raquídeo
	Metencefalo	-Puente -Cerebelo
Mesencefalo		-Pedúnculos Cerebrales -Lámina Cuadrigemina
Procencefalo	Diencefalo	-Subtalamo -Hipotálamo -Talamos ópticos -Epitalamo
Procencefalo	Telencefalo	-Corteza cerebral -Cuerpo Estriado -Sustancia blanca

CUADRO 2



GLOSARIO

Albinismo: Ausencia congénita, parcial o total, de pigmentación en piel, pelo y ojos, debida a la falta de conversión de la tirosina de melanina

Acidificación: Formación de ácidos en una masa o adición de ácidos a una sustancia con objeto de comunicarle propiedades ácidas.

Adenoide: Que se parece a una glándula o ganglio. Hipertrofia del tejido ganglionar que existe normalmente en la nasofaringe de los niños.

Alveolar: Nombre de las cavidades de los maxilares para la implantación de las raíces dentales, Acino de la glándula.// Fondo del saco terminal de las ramificaciones bronquiales

Alzheimer: (Célula, enfermedad, esclerosis, lesión fibrilar de)

Amiloideo: Adj., Semejante al almidón; caracterizado por una formación análoga al almidón.

Anatomía patológica: (morbosa) Estudio de las alteraciones macro y microscópicas de los órganos, resultado de acciones y reacciones morbosas.

Angiopatia: Termino general para las afecciones de los vasos.

Anticuerpo: Glucoproteína producida en el organismo por los linfocitos B y células plasmáticas en respuesta indirecta a la introducción de un antígeno.

Antígeno: Cualquier sustancia que induce en los animales superiores algún tipo de respuesta inmune, como la formación de anticuerpos y/o de reacciones de hipersensibilidad inmunológica activa.



Apnea: Suspensión transitoria del acto respiratorio, que sigue a una respiración forzada.

Arritmias: Alteración de un ritmo, especialmente de los latidos cardíacos.

Asfixia: Literalmente, falta de pulso; pero hoy solamente se emplea en el sentido de supresión de la función respiratoria, por cualquier causa que se oponga al cambio gaseoso en los pulmones entre la sangre y el aire del ambiente.

Asistólica: Sístole incompleta o imperfecta; insuficiencia cardíaca para realizar una sístole completa. amiocardia

Ataxia: Trastorno del movimiento voluntario que aparece incordinado, estando conservada la fuerza muscular, se dificulta la normal ejecución de los movimientos.

Atresia: Oclusión de una abertura natural.

Aromicria: Atrofia o pequeñez de las extremidades.

Autosoma: Cromosoma no Sexual (1 a 22).

Bradicardia: Lentitud anormal del latido cardíaco. Frecuencia cardíaca inferior a 60 latidos por min.

Braquicefalea: (de braquio, el gr. Kephale, cabeza) Adj. Relativo o perteneciente al brazo y la cabeza. Forma del cráneo (humano) es ancha y desproporcionadamente corta, truncada o aplanada en la parte posterior.

Bulbo: Es aquella porción de la medula que se prolonga desde el puente hasta el agujero occipital, medula oblongada.

Carbono: Elemento no metálico tetravalente que se encuentra en estado puro en el diamante y menos puro en el carbón, grafito y antracita. Presente en todos los compuestos de tipo orgánico.



Cariotipo: Imagen cromosómica completa de un individuo. Presenta los cromosomas en pares de mayor a menor tamaño y de acuerdo con la posición del centrómero. Se obtiene por microfotografía de una célula somática en estado de mitosis.

Canto: Nombre dado a los ángulos que forman los párpados, interno o nasal y externo o temporal.

Células: Elemento fundamental de los tejidos organizados o elemento más simple libre, dotado de vida propia, compuesto de una masa protoplasmática circunscrita que contiene un núcleo.

Célula blanca: Leucocito. (véase leucocito)

Células de Purkinje: Células nerviosas del cuerpo grueso piriforme, con prolongaciones protoplasmáticas dirigidas hacia la periferie y el clindoeje hacia la profundidad, situadas entre los estratos molecular y granuloso del cerebro.

Centrómero: Parte no tangible del cromosoma por la que se separan las dos cromátidas. La posición del centrómero es constante para cada cromosoma determinado, pero nunca se halla en un extremo, sino más bien hacia el centro.

Cerebelo: Porción del encéfalo que ocupa la parte posterior o inferior del cráneo, situada en el cerebro por arriba y el puente y el bulbo por abajo. Consta de un lóbulo craneal, un lóbulo caudal y un lóbulo floculonodular, que están unidas con las demás partes del encefalo por tres paredes de pedúnculos, por los superiores por el cerebro, por los medios en el puente y por los inferiores con la médula. El cerebelo tiene por función la coordinación de los movimientos.

Cisuras: Hendidura, canal o surco, especialmente cualquiera de los surcos cerebrales



Climatèrio: Conjunto de fenómenos que acompañan la cesación de la fecundación reproductora de la mujer o la actividad testicular del hombre

Colapso: Estado de postración extrema y depresión repentina, con debilidad de las funciones cardiocirculatorias, que se manifiesta en forma de hipotensión y disfunción orgánica por isquemia.

Conducto arterioso: Conducto en el feto desde la arteria pulmonar a la aorta.

Congénito: Nacido con el individuo; innato, que existe desde el nacimiento o antes del mismo; no adquirido

Contráctil: Capacidad de contraerse.

Convergencia: Movimiento coordinado de los ojos por el cual los ejes ópticos se reúnen en un objeto próximo y se obtiene la información de una imagen.

Corteza cerebral: Capa exterior del cerebro, compuesta principalmente de sustancia gris.

Cortisol: Hormona adrenocortical, 17hidroxicorticosterona o hidrocortisona, Glucocorticoide fisiológico producido por la corteza suprarrenal.

Craneofacial: Relativo al cráneo y a la cara.

Cromátide: Cualquiera de los dos cuerpos resultantes de la división longitudinal de un cromosoma durante la mitosis.

Cromatina: Porción mas colorable del núcleo celular, que forma una red de fibrillas.

Cromosoma: Es determinante del sexo. Se conocen dos tipos de cromosomas: X e Y. La combinación XX es la propia del femenino y la XY del masculino.



Densidad: Relación entre el peso de una sustancia y el volumen que ocupa a una determinada temperatura. Calidad de denso o compacto./Cantidad de materia en un volumen específico.

Densidad ósea: Densidad de un hueso (véase densidad)

Desoxirribonucleico (Acido DNA): Es una molécula compleja que sirve para almacenar información determinada por la secuencia de los nucleótidos en la cadena polinucleotídica.

Dilatación: Aumento normal o patológico, medio de tratamiento de las estenosis del esófago por la introducción de sondas de calibre creciente.

Diploide: Dícese del cromosoma apareció normal después del desdoblamiento de los cromosomas primitivos de las células germinativas en la fecundación.

Displasia: Anomalía del desarrollo.

Disrafia: Anomalía en la oclusión o coalescencia del tubo neural primitivo u otros rafeles laterales, de la que son consecuencia la espina bífida, siringomielia, labio hendido, hernias, etc.

Disyunción: División, separación, desplazamiento de partes ordinariamente contiguas.

Dopamina: Catecolamina fisiológica que se forma a partir de la tirosina y DOPA, y que a su vez es precursora en la síntesis de la noradrenalina y adrenalina. Tiene por sí misma importantes propiedades como transmisora nerviosa en diversas áreas del cerebro, en particular en los núcleos del sistema extrapiramidal, en el hipotálamo y en el sistema límbico.

DNA: Sigla de Desoxinucleotic Acid o ácido desoxinucleico.



Edema: Acumulación excesiva de líquido subcutáneo y espacio intersticial, en el tejido celular, debida a diversas causas: disminución de la presión osmótica del plasma por reducción de las proteínas; aumento de la presión hidrostática en los capilares; mayor permeabilidad de las paredes capilares o obstrucción de las vías linfáticas. La hinchazón producida se caracteriza por conservar la huella de la presión del dedo.

Electroencefalograma: Registro gráfico obtenido en la encefalografía por la aplicación directa al cráneo de electrodos adecuados, empleados en el diagnóstico de epilepsia, traumatismos, tumores y degeneraciones cerebrales.

Enzimas: Sustancia capaz de acelerar o provocar ciertos procesos químicos sin sufrir ninguna modificación. Son complejos orgánicos y están compuestos por un grupo prostético o coenzima, que tiene especificidad funcional, y un grupo proteico o apoenzima, con especificidad de sustrato.

Ependimo: Membrana que tapiza los ventrículos del cerebro (*ependimo ventricular*) y el conducto central de la médula espinal (*ependimo espinal*).

Epicanto: Anomalía congénita en la que un pliegue de la piel cubre el ángulo interno y caruncula del ojo.

Epitalamo: Parte del talamoencéfalo que comprende la comisura posterior y el cuerpo o glándula pineal con su pedículo.

Equilibrio: Estado de un cuerpo en el que fuerzas opuestas se contrarrestan exactamente, ponderación de los elementos que componen la vida orgánica.

Escoliosis: Desviación lateral del raquis.



Esfínter: Músculo en forma de anillo que cierra un orificio natural.

Espasmo: Contracción involuntaria persistente de un músculo o grupos musculares.

Estenosis pilórica: Estrechez del piloro que puede ser congénita, con la estenosis hipertrofica del piloro o adquirida, consecuencia de una ulcera duodenal o de neoplasia gástrica

Estímulo: Agente, acto o influencia que produce una reacción trófica o funcional en un tejido irritable.

Excitabilidad: Irritabilidad, facultad de responder a un estímulo.

Fístula: Trayecto patológico congénito o adquirido que pone en comunicación anormal dos órganos entre sí.

Genes: Unidad de material hereditario, que ocupa un locus en un cromosoma.

Glios: Gliomatosis: proliferación patológica de la neuroglia; recibe distintos calificativos según el lugar donde se asienta: basilar, cerebelosa, difusa, espinal, hemisférica, perivascular, etc.

Gonias: Término genético para las células sexuales inmaduras.

Haploide: Que tiene en los gametos el número de cromosomas reducido, en distinción del número diploide o completo de cromosomas en las células somáticas normales. En el hombre el número haploide es de 23 cromosomas.

Hipercapnia: Cantidad excesiva de CO₂ en la sangre.

Hiperpnea: Exageración en la amplitud y profundidad de los movimientos de la respiración.

Hipertelorismo: Separación excesiva entre dos partes u órganos.



Hipertrofia: Desarrollo exagerado de los elementos anatómicos de una parte u órgano sin alteración de su estructura, que da por resultado el aumento de peso y volumen del órgano.

Hipotálamo: Porción del diencefalo que forma el suelo y parte de la pared lateral del tercer ventrículo, comprende el quiasma óptico, los cuerpos mamilares entre otras estructuras, controla las actividades viscerales, temperatura corporal, etc.

Hipofonia: Tensión o tonicidad disminuida, especialmente de los músculos; tensión intraocular menor.

Hipoxemia: Oxigenación deficiente de la sangre // escasez de ácido en la sangre.

Hipoxia: Anoxia moderada.

Huso acromático: Figura fusiforme de fibras de acromatina en el núcleo celular en la cariosinesis

Homologo: Dícese de cada uno de los órganos pares idénticos entre sí, en su forma y estructura o de ambas mitades de un órgano impar.

Ictus: Término latino que significa golpe, ataque súbito.

Inducción: Efecto estimulante y directivo de ciertos tejidos o partes próximas, al principio del desarrollo del embrión.// proceso mental por el que de hecho particulares se establecen reglas generales.

Iris: Membrana celular, pigmentada, contractil, situada detrás de la cornea, y delante del cristalino.

Interventricular: Pared divisoria entre los ventrículos del corazón.

Incontinente: Emisión involuntaria de material cuya excreción se haya sometido normalmente a la voluntad.

Leucocitos: Glóbulos blancos de la sangre formados en las porciones linfoidea, mielopoyética y reticular.



Linfocitos: Célula sanguínea mononucleada que tiene un papel fundamental en la respuesta inmunológica del organismo, se encuentra habitualmente en los ganglios linfáticos, bazo, timo.

Locus: En genética, punto en el cromosoma ocupado por un gen.

Macrofago: Célula fagocitaria perteneciente al sistema retículo endotelial.

Macroglosia: Hipertrofia o aumento de volumen de la lengua por tumor o inflamación parenquimatosa difusa.

Mecencéfalo: Subdivisión cerebral derivado de la vesícula cerebral media del cerebro embrionario, de la que se desarrollan los colículos o tubérculos cuadrigeminos y los pedúnculos cerebrales.

Médula espinal: Porción intrarraquídea del S.N. desde el agujero occipital hasta la vértebra L2. Es cilíndrica con dos engrosamientos, cervical y lumbar y esta envuelta por las meninges.

Melanina: Pigmento negro o pardorrojizo normal de la coroides, cabello, capa de Malpighi, o patológico. La melanina se produce por oxidación enzimática de la tirosina.

Metabólico: De metabolismo conjunto de transformación físicas, químicas y biológicas que en los organismos vivos experimentan las sustancias introducidas o las que en ellos se forman.

Metabolismo: Conjunto de transformaciones físicas, químicas y biológicas que en los organismos vivos experimentan las sustancias introducidas o las que en ellos se forman.

Metencéfalo: Porción del encéfalo embrionario del que se desarrollan el puente y el cerebelo; es la parte anterior del rombencefalo.

Microcefalea: Pequeñez anormal de la cabeza, generalmente asociada con retardo mental.



Mielencefalo: Porción inferior del tronco del encéfalo, situada entre el puente y la medula espinal.

Mitral: Relativo a la válvula mitral.

Mosaicismo: Coexistencia de un individuo de dos o más líneas celulares con distinta constitución cromosómica.

Músculo abductor: El que separa una parte del eje del cuerpo.

Nistagmus: Espasmo clónico de los músculos motores del globo ocular, que produce movimiento involuntarios de este en varios sentidos: horizontal, vertical, oscilatorio, rotatorio o mixto.

Noradrenalina: Compuesto, del grupo de las catecolaminas, que actúan como neurotransmisor central y en las terminaciones adrenergicas del sistema nervioso vegetativo; secretada también por la medula suprarrenal.

Núcleo de Clarke: Situado en la base del asta posterior medular, origen de fibras espinocerebelosas.

Núcleos de Raphe: Cada uno de los núcleos situados en el seno del núcleo encefálico, ricos en serotonina, que cumplen una función hipnotónica en las primeras fases del sueño.

Órganos: Parte del cuerpo dotada de una o varias funciones.

Óseo: Relativo al hueso o compuesto a él.

Pedúnculos cerebrales: Cada uno de los dos cordones blancos situados delante del puente que conectan el bulbo con los hemisferios cerebrales.

Permeabilidad: Cualidad de permeable.

Policitemia: Aumento en el número de glóbulos rojos de la sangre; hiper o poliglobulina



Proteínas: Miembro de un grupo de compuestos nitrogenados, estructurados según un patrón común, que forman o constituyen característicos de los tejidos y líquidos orgánicos. Todas las proteínas constan de carbono, oxígeno, hidrógeno, nitrógeno, y a veces azufre, fósforo o yodo; son coagulables por el calor y los ácidos minerales, insolubles en éter y en alcohol. Las proteínas son macromoléculas constituidas por la polimerización de aminoácidos y derivados, que se unen entre sí por medio de enlaces de carácter peptídico.

Puente: Órgano que conecta el cerebro, cerebelo y bulbo raquídeo, situado en la parte inferior del encéfalo, detrás de los pedúnculos cerebrales, delante del bulbo y encima del canal basilar.

Respiración de Cheyne-Stokes: Tipo de respiración caracterizado por las variaciones rítmicas en la intensidad, observado especialmente en los estados comatosos de origen cerebral, que consiste en aumento gradual de los movimientos respiratorios hasta un máximo, seguido de un descanso, también gradual, que llega a la cesación completa por espacio de 10 a 40 seg.

Retrognatia: Posición de la mandíbula por detrás del plano de la frente.

Ribonucleico (Ácido): Ácido nucleico formado por una cadena de nucleótidos constituidos por una azúcar(ribosa), una base nitrogenada y ácido fosfórico. Se encuentra en todas las células (núcleo y citoplasma) y en algunos virus.

Rombencéfalo: La más caudal de las tres vesículas cerebrales primarias del embrión; mielencefalo, metencefalo juntamente; bulbo y cerebelo.



Saturación: Estado de un cuerpo, en el que ya no puede ya disolverse mas cantidad de otro cuerpo disuelto en él// Estado de un compuesto orgánico en que todas las valencia de carbono están satisfechas sin que haya doble o triple unión entre dos átomos de dicho elemento.

Serotonina: Sustancia que se produce en el organismo en el curso del metabolismo del triptofano, por oxidación y descarboxilacion. Se forma en las células argentafines y enterocromafines del tubo intestinal, y transportada dentro de las plaquetas, circula por la sangre. Vasocronstricotor y favorecedora del peristaltismo intestinal.

Seniles: Relativo a la vejez o producido por ella.

Sinapsis: Region de comunicación y transformación de impulsos entre el axon de una neurona y las dendritas o cuerpo celular de otra neurona. Esta relación es del tipo de contigüidad y no de continuidad de protoplasma// Unión de cromosomas homólogos de los pronucleos; sindesis.

Síntesis: Producción artificial de un compuesto químico por la reunión de sus elementos, especialmente de un compuesto orgánico por medio de elementos inorgánicos./ Combinación o reunión de partes para formar un todo./ Compendio o suma de una cosa o material./ reunión de partes separadas.

Sistemas: Conjunto de partes u órganos semejantes, compuestos de un mismo tejido y dotados de funciones del mismo orden.

Subluxación: Luxación parcial o incompleta.

Subtalamo: hipotálamo.

Somnolencia: Deseos irresistibles de dormir, o pesadez o torpeza motivada por aquellos.



Sustancia Blanca: Sustancia medular del cerebro y cortical de la medula, formada por tubos de fibras nerviosas conductoras.

Tabique Interauricular: pared divisoria entre las aurículas del corazón.

Taquiarritmia: Arritmia con gran frecuencia del pulso.

Taquicardia: Aceleración de los latidos cardiacos.

Telencéfalo: Porción del encéfalo mas alejada de la medula; porción de vesícula cerebral anterior de la que se desarrollan los talamos ópticos, cuerpos estriados, hemisferios, etc.

Tetralogía de Fallo: Grupo de cuatro defectos cardiacos congénitos: estenosis pulmonar, tabique intraventricular defectuoso, dextroposicion de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho, causa frecuente de sianosis.

Tejido: Agrupación de células, fibras y productos celulares, varios que forman un conjunto estructural.

Timo: Organo glandular endocrino transitorio, propio de la infancia del que solo quedan vestigos adiposos a los 10 o 12 años de edad, situado en la parte inferior del cuello y superior del medastino anterior.

Tirosina: La mayoría de las proteínas contienen entre 1 y 6% de tirosina; la insulina y la papaína. La tirosina no es un aminoácido esencial para el hombre.

Tono Muscular: Estado de tensión de los músculos en reposo de regularización reflejo involuntario. En los músculos esqueléticos interviene en el mantenimiento de la postura.

Traqueoesofágico: Relativo a la traquea y al esófago.

Trisomía: Existencia de un cromosoma supernumerario.

Tubo neural: Estructura embriología formadora de la medula espinal.



Válvulas tricuspídea: Dícese de una de las válvulas del corazón que tiene 3 puntas o cúspides.

Vigilia: Estado de despierto, insomnio.