

Cartas al Director

Síndrome de Apert y apnea de sueño

Apert Syndrome and Sleep Apnea

Sr. Director:

El síndrome de Apert es una rara variante de craneosinostosis que se caracteriza por un cierre prematuro de las suturas craneales, causando malformaciones físicas y psíquicas en los pacientes a edad temprana¹. Durante su evolución, debido a las diversas anomalías craneofaciales, pueden desarrollar síndrome de apnea de sueño (SAHS). Presentamos un caso de síndrome de Apert afecto de SAHS, que fue tratado satisfactoriamente con CPAP, no reportado previamente en la literatura española.

Niña de 6 años, diagnosticada de craneosinostosis y esclerodactilia de manos y pies, intervenida a los 3 años de paladar hendido y craneostomía, con seguimiento en pediatría y traumatología infantil. Es remitida a consultas de Neumología con un informe de su maestra, informando de que en las últimas semanas se ha quedado dormida, no solo en clase, como es habitual, sino incluso durante la comida, y que le han tenido que sacar la comida de la boca por

quedarse dormida. Les resultaba muy difícil mantenerla despierta o despertarla si se había dormido, llegando en ocasiones a hacerlo de pie. La madre refería que la niña dormía mucho y mal, era roncadora desde el nacimiento y dormía casi 20 h al día, yendo a la cama a las 19 h y despertándose muchas veces, con periodos asfícticos repetitivos.

A la exploración física destacaba baja estatura, crestas a lo largo de las suturas craneales con sutura coronal adelantada, fusionada al llegar a la órbita, ojos prominentes y abultados, subdesarrollo de la parte media de la cara con hipoplasia maxilar, dientes en piñón y paladar ojival (fig. 1A,B), Mallampati 4 sin hipertrofia amigdalal. Cicatriz secundaria a intervención realizada a los 10 meses de edad por sindactilia con membranas y falange proximal y media fusionadas en manos, junto con hallux varo y pulgar varo en los pies (fig. 1C). Durante toda la exploración mostraba gran somnolencia, llegando a quedarse dormida en la silla de la consulta. Se realizó una polisomnografía diagnóstica, que mostró: tiempo de registro 534 min, tiempo total de sueño 458,5 min, latencia de sueño 0,5 min, eficiencia del sueño del 85,9%, N1 21,2%, N2 73%, N3 5,9%, REM 0%, índice de Arousal 73,2 h⁻¹, registrando 669 eventos respiratorios, con 331 apneas de predominio obstructivo, índice de

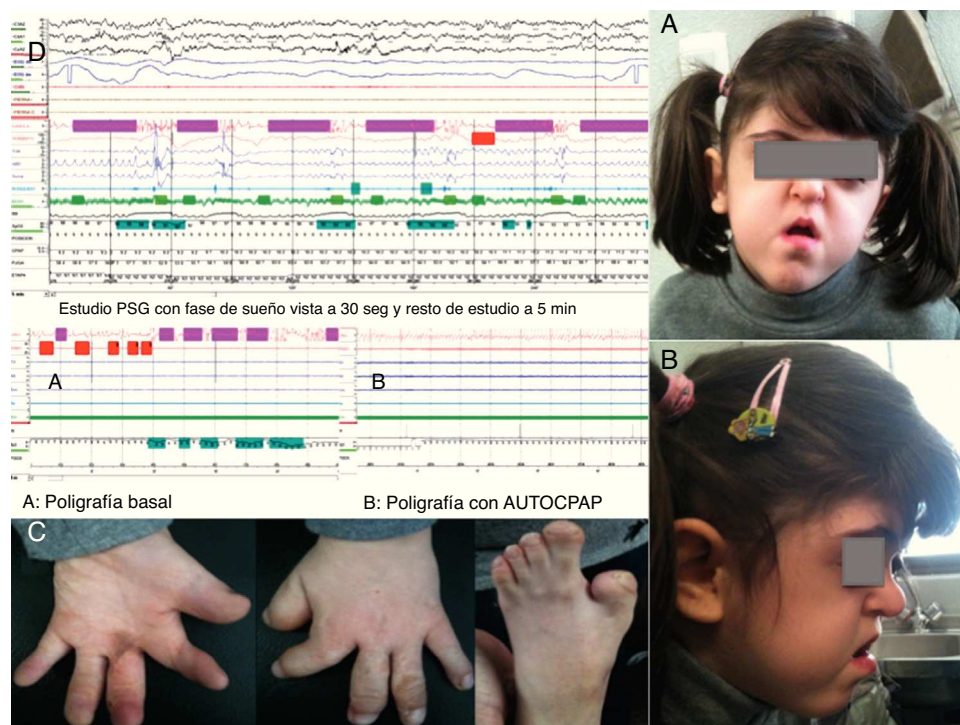


Figura 1. A y B) Facies característica del síndrome de Apert con hipoplasia facial. C) Sindactilia y esclerodactilia. D) El estudio polisomnográfico basal de la paciente muestra predominio de apneas obstructivas y corrección en el registro con autoCPAP conectado a los canales de flujo del polígrafo.

apneas e hipopneas de $87,5 \text{ h}^{-1}$, 500 ronquidos (10,4%), SaO_2 media 86%, SaO_2 mínima 64%, e índice de desaturaciones de $96,1 \text{ h}^{-1}$. Al día siguiente se inició CPAP a $5 \text{ cmH}_2\text{O}$ con máscara oronasal y se citó una semana más tarde para adaptación y titulación con auto-CPAP hospitalaria (REMstar Auto Intl Respironics®), con conexión a los canales de flujo del polígrafo, obteniendo un índice de apneas e hipopneas de 5 h^{-1} con presiones entre $10\text{-}15 \text{ cmH}_2\text{O}$, con desaparición total del ronquido, con un percentil 90% de $14 \text{ cmH}_2\text{O}$ (fig. 1D).

Se inició tratamiento con auto-CPAP, con máscara oronasal, debido a las altas presiones necesarias, con muy buena adaptación y cumplimiento. A los 3 meses mostró gran mejoría clínica, no presentaba somnolencia diurna, encontrándose activa, capaz de hablar y de asistir a la escuela con práctica normalidad, cambiando la interfase a mascarilla nasal.

Las craneosinostosis (CS) pueden clasificarse como aisladas o sindrómicas. Dentro de las sindrómicas, las más frecuentes y conocidas son el síndrome de Crouzon, el síndrome de Saethre-Chotzen, el síndrome de Pfeiffer, el síndrome de Muenkey y el síndrome de Crouzon con acantosis nigricans¹. Se producen por una mutación en los factores de crecimiento de los fibroblastos durante el proceso de formación de los gametos y alteraciones de los genes FGFR1 y FGFR2 en pacientes con síndrome de Crouzon, síndrome de Apert y síndrome de Pfeiffer, del gen TWIST en el síndrome de Saethre-Chotzen y del gen FGFR3 en el síndrome de Muenke¹. La transmisión es de tipo autosómico dominante, pero existen mutaciones esporádicas en padres no afectados¹. La incidencia es de 1,2 por cada 100.000 nacidos vivos. El síndrome de Apert se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales de forma puntiaguda, deformando la arquitectura facial y desarrollando posteriormente alteraciones funcionales que presentan gran variabilidad clínica^{1,2}. Aunque poco estudiados, aproximadamente en el 40% de los casos desarrollan SAHS, y la causa principal se debe a la hipoplasia del tercio medio facial^{3,4}, pero pueden asociar alteraciones en hipofaringe, laringe, traqueobroncomalacia y otras que contribuyen al SAHS⁵. La falta de tratamiento puede dar lugar a fragmentación del sueño, infecciones recurrentes, retraso en el crecimiento y desarrollo, alteración de las funciones cognitivas, cor-

pulmonale o muerte súbita⁴, por lo que hay que realizar estudio con polisomnografía² y endoscopia de la vía aérea, dado que se ha observado obstrucción a distintos niveles³⁻⁶. El tratamiento del SAHS en grado moderado y severo en pacientes con craneosinostosis es complicado y difícil, porque además del tratamiento con CPAP a presiones muy elevadas, como en nuestro caso, debe iniciarse en edad temprana y probablemente será de por vida. Además, puede precisar adenoamigdalectomía y combinarse con ortodoncia y tratamiento quirúrgico maxilar^{1,3,4,6}, todo ello adaptado según el crecimiento.

Bibliografía

1. Jong T, Bannink N, Bredero-Boelhouwer H, van Veelen M, Bartels N, Hoeve L, et al. Long-term functional outcome in 167 patients with syndromic craniosynostosis; defining a syndrome-specific risk profile. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2010;63:1635-41.
2. Hein A, Schweitzer T, Strabburg HM, Wurm M. Diagnosis and therapy of obstructive sleep apnea syndrome in children with premature craniosynostosis syndromes. *Klin Padiatr*. 2011;223:424-9.
3. Hans L, Pijpers M, Joosten K. OSAS in craniofacial syndromes: an unsolved problem. *Int J Ped Otorrhinolatyngol*. 2003;6751:S111-3.
4. Bannink N, Nout E, Wolvius E, Hoeve L, Joosten K, Mathijssen I. Obstructive sleep apnea in children with syndromic craniosynostosis: long-term respiratory outcome of midface advancement. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2010;39:115-21.
5. Lyons M, Vlastarakos PV, Nikolopoulos TP. Congenital and acquired developmental problems of the upper airway in newborns and infants. *Early Hum Dev*. 2012;88:951-5.
6. Randhawa PS, Ahmed J, Nouraei SR, Wyatt ME. Impact of long-term nasopharyngeal airway on health-related quality of life of children with obstructive sleep apnea caused by syndromic craniosynostosis. *J Craniofac Surg*. 2011;22:125-8.

Pedro Landete, Patricia Pérez-Ferrer y Eusebi Chiner*

Sección de Neumología, Hospital Universitario San Juan de Alicante, San Juan de Alicante, Alicante, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Chiner_eus@gva.es (E. Chiner).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2013.01.002>

Acerca de los mecanismos asistenciales para evitar el reingreso de los pacientes con enfermedad pulmonar obstructiva crónica

Care Mechanisms to Avoid Readmission of Patients With Chronic Obstructive Pulmonary Disease

Sr. Director:

He leído con atención el artículo de Jurado Gámez et al.¹ en el que sugieren que el control domiciliario precoz no disminuye la tasa de reingresos durante el primer mes en los pacientes dados de alta por una agudización de su EPOC. Estos resultados pueden resultar descorazonadores, pues nos hallamos ante una patología altamente prevalente y consumidora de recursos hospitalarios.

Sin embargo, me gustaría destacar que el pequeño tamaño de la muestra analizada por los autores no permite excluir un error de tipo beta: afirmar que no hay diferencias entre los grupos cuando en realidad sí existen. Así, usando los datos proporcionados por los autores, la diferencia entre un 16% de reingresos en el grupo intervención y el 20% en el grupo control arroja una OR de ingreso en los pacientes con intervención de 0,74, si bien su intervalo de confianza del 95% (de 0,21 a 2,62) es demasiado amplio para ser estadísticamente significativo. Además, ni siquiera es posible con-

siderar consistente el modelo multivariante desarrollado por los autores para determinar el perfil del paciente con mayor riesgo de reingresar, pues 12 eventos (hospitalizaciones) son claramente insuficientes para realizar una aproximación con dicho modelo. En cualquier caso, teniendo en cuenta estas apreciaciones y la gravedad de los pacientes incluidos (más del 50% con grados GOLD 3 y 4; con pO_2 media al alta de 51 mmHg), esta es una vía que no debe considerarse cerrada con los resultados de este estudio.

En este mismo sentido, creo que sería muy interesante explorar no solo la forma de evitar ingresos en estos pacientes, sino también consultas en urgencias. Este es un aspecto que el trabajo de Jurado Gámez et al. no explora. Los servicios de urgencias en España sufren frecuentemente sobresaturación² y los pacientes que a ellos acuden esperas excesivas, tanto para ser atendidos como para posteriormente obtener una cama de hospitalización si ésta es precisa. Todo esto lleva implícito problemas incuestionables de seguridad clínica^{3,4}. En esta situación, las decisiones en urgencias, especialmente si estas son dar de alta a los pacientes, no siempre son acertadas y entrañan riesgos que debieran evitarse. Sin duda sería muy conveniente comprobar si programas de control postalta de urgencias, similares a los que los autores han testado postalta hospitalaria, pueden añadir valor a la atención en urgencias a la vez que minimizar el riesgo de reconsulta a urgencias y/o el ingreso hospi-