

Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño (SAOS)

- La mayor prevalencia y gravedad del SAOS en personas con trisomía 21 que en la población general.
- En los niños, la prevalencia es inversamente proporcional a la edad y el 50 % de los casos se diagnostican antes de los 5 años.
- Los signos clínicos del SAOS no son evidentes ni específicos y no pueden por sí solos confirmar o descartar el diagnóstico.
- Los cuestionarios probados en los niños con trisomía 21 son menos eficaces que en la población general; los mejores resultados obtenidos en los adultos con trisomía 21 están por confirmar.
- La PSG nocturna tipo 1 es el método de referencia para el diagnóstico de SAOS en personas con trisomía 21.
- Las consecuencias del SAOS en las personas con trisomía 21 son múltiples y los principales sistemas afectados son el sistema cardiovascular, el sistema nervioso central y las funciones metabólicas.
- Para evitar estas consecuencias, es necesario hacer un cribado sistemático del SAOS mediante polisomnografía nocturna antes de los 4 años. En ausencia de PSG, es preferible utilizar pruebas de cribado alternativas para el SAOS en lugar de no realizar ninguna prueba objetiva en absoluto.

- Dada la discapacidad intelectual preexistente y las consecuencias del SAOS en el lenguaje, debería hacerse una detección mediante PSG lo antes posible, a veces incluso a los 6 meses de edad. Es importante tener en cuenta las consecuencias del SAOS en los trastornos del estado de ánimo y el desarrollo de una demencia temprana en los adultos T21.
- Una vez realizado el diagnóstico, deben identificarse las causas que podrían tratarse e incluirse en un algoritmo de tratamiento, especialmente en los casos de SAOS persistente tras el tratamiento de primera línea.
- En cada etapa, será necesario comprobar la eficacia del tratamiento mediante PSG.
- En los niños con trisomía 21, el tratamiento de primera línea es la adenoamigdalectomía, que está indicada en los casos de SAOS moderado o grave ($\text{IAH} \geq 5/\text{h}$) confirmados mediante PSG y en caso de una hipertrofia adenoidea y amigdalar "significativa". Es efectiva en el 20-50 % de los casos.
- En las formas leves de SAOS ($\text{IAH} \geq 2$ y $< 5/\text{h}$), pueden probarse de forma controlada tratamientos farmacológicos de primera línea, que en caso de fracasar, darán lugar al tratamiento quirúrgico.
- En caso de fracaso del tratamiento quirúrgico o médico de primera línea (persistencia del $\text{IAH} \geq 5/\text{h}$), se prescribirá la CPAP como tratamiento de segunda línea.



- En los adultos con trisomía 21, la CPAP será el tratamiento de primera línea en los casos moderados o graves de SAOS ($AHI \geq 15/h$). Es eficaz y presenta una buena viabilidad, baja tasa de complicaciones, baja tasa de fracasos y buena adherencia. En caso de fracaso, todavía no se han evaluado adecuadamente otras opciones terapéuticas (ortodónticas, quirúrgicas o médicas) en personas con trisomía 21, sino es la estimulación del nervio hipogloso, que parece ser una técnica eficaz a medio plazo.