

SÍNDROME DE DOWN
CUADERNOS DE ACTUALIDAD, 10

El sueño en las personas con síndrome de Down



Colección Cuadernos de Actualidad
Director: Jesús Flórez
Fundación Iberoamericana Down21
www.down21.org

El sueño en las personas con síndrome de Down
© Fundación Iberoamericana Down21

Edita: Fundación Iberoamericana Down21
Santander 2025

Realiza:
Consultores Initier S.L., Santander

SUMARIO

Presentación	5
Introducción	7
Capítulo 1. Conceptos básicos sobre el sueño	9
1. Qué ocurre durante el sueño	9
2. El ciclo típico sueño/vigilia	11
Capítulo 2. ¿Cómo sé si mi hijo tiene un problema de sueño?	15
Capítulo 3. ¿Cómo se evalúan los problemas de sueño de modo profesional?	17
1. Evaluación médica	17
2. Historial del sueño	18
3. El estudio de sueño	18
3.1. La polisomnografía	18
3.2. La actigrafía	20
Capítulo 4. Problemas de sueño y estrategias de intervención no médica	21
1. Dificultades para caer dormido a la hora de acostarse	21
2. Ir tarde a acostarse	21
2.1. Actividades durante el día	22
2.2. Actividades al anochecer	23
3. Ayudar al hijo a que se duerma solo	26
4. Responder a los despertares nocturnos	28
5. Despertarse temprano por la mañana	29
6. Pesadillas	29
7. Parasomnias	30
7.1. Terrores nocturnos	30
7.2. Despertares con confusión	31
7.3. Reacción a las parasomnias	31
7.4. Rechinado de dientes, bruxismo	31
8. Retraso de fase en el sueño	32
9. Trastorno de movimientos rítmicos	32
10. Síndrome de piernas inquietas / Movimientos periódicos de las extremidades en el sueño.....	33
11. La narcolepsia.....	33

Capítulo 5. La apnea obstructiva del sueño35

1. ¿Qué es la apnea obstructiva del sueño (AOS)?35

2. ¿A qué se debe?35

3. ¿Cómo se define?36

4. ¿Qué consecuencias provoca?37

5. AOS y desarrollo neurocognitivo en los niños 38

6. AOS y neurodegeneración en los adultos39

Capítulo 6. Las AOS en el síndrome de Down 41

1. En los niños 41

2. En los adultos43

3. En el envejecimiento 46

Capítulo 7. Cómo prevenir y tratar las AOS.....47

1. La corrección de factores causantes o
predisponentes47

2. La aplicación de presión positiva en las
vías respiratorias (PAP) 48

3. Estimulación automatizada del nervio hipogloso 51

Capítulo 8. La intervención farmacológica en los
trastornos del sueño53

1. Hipnóticos53

1.1. Melatonina53

1.2. Otros fármacos55

2. En la hipersomnolencia y narcolepsia56

Bibliografía59

Publicaciones de la Fundación Iberoamericana
Down 2165

PRESENTACIÓN

¿Por qué es importante evaluar los trastornos del sueño en las personas con síndrome de Down? Puede parecer ridículo empezar por el final, pero es lo que procede. Antes de cualquier consideración y análisis, podemos echar un vistazo al listado bibliográfico que aparece al final de esta publicación, y comprenderemos, por su extensión, la importancia y preocupación que están despertando en todo el mundo los trastornos del sueño en las personas con síndrome de Down de cualquier edad, desde la niñez a su envejecimiento. El listado no es exhaustivo, es una muestra de los estudios de investigación que se han realizado y se siguen realizando a escala mundial en esta población.

Son dos las razones fundamentales de este interés: 1) la alta incidencia de trastornos del sueño, claramente superior a la apreciada en el resto de la población; 2) las consecuencias que esos trastornos pueden ocasionar en el desarrollo cerebral en los niños pequeños, en el normal despliegue de la actividad cognitiva y las actividades de la vida diaria en adolescentes y adultos, y en la evolución hacia la enfermedad de Alzheimer en adultos de mayor edad.

Tales son los motivos que exigen ofrecer un compendio del estado de la cuestión relativa a los problemas del sueño en el síndrome de Down, con la esperanza de que ayude y anime a que familias, profesionales y asociaciones de España e Iberoamérica aglutinen sus esfuerzos y lleven a cabo un análisis cuidadoso e individual de tales problemas, de modo que en cada caso se adopte la intervención terapéutica más conveniente.

Con este objetivo, hemos elaborado un texto que aglutina amplios contenidos, recogidos en nuestra Downciclopedia, junto con recientes aportaciones extraídas de la bibliografía internacional.

Fundación Iberoamericana Down21

INTRODUCCIÓN

Cuando el sueño no es el adecuado y no resulta reparador, y especialmente si el problema se hace crónico, repercute en el funcionamiento de las actividades diarias de cualquier persona. Aparece un estado de irritabilidad, dificultades para controlar las emociones, pérdida de concentración, torpeza para mantener la atención, como si hubiera una pérdida de las capacidades cognitivas. Esto es lo que suele aparecer *también en las personas con síndrome de Down*. Y es experiencia generalizada, extensamente documentada en numerosos estudios, que las dificultades del sueño son más frecuentes en las personas con síndrome de Down a cualquier edad, que en el resto de la población. Las vemos ya en los niños, siguen en la adolescencia y juventud, y al alargarse ahora la esperanza de vida, reconocemos su presencia abundante en la vida adulta.

Como veremos, los trastornos del sueño son muy diversos en cualidad, en intensidad, y en las consecuencias que ocasionan. Algunos son más propios de las etapas infantiles y pueden requerir un tratamiento educativo, una higiene del sueño, similares a los que se recomiendan para cualquier población infantil; es decir, incorporar los saludables hábitos del sueño, tal como se describen para los niños en general, con las debidas modificaciones que atiendan a su menor capacidad comprensiva y su mayor resistencia al cambio. Estos problemas de sueño en la niñez son más acuciantes si existe un diagnóstico dual de síndrome de Down y trastorno del espectro autista.

Otros trastornos, en cambio, adquieren mucha mayor importancia por las consecuencias que acarrearán sobre la salud en general: tal es el caso de los trastornos respiratorios del sueño, claramente más frecuentes en el síndrome de Down. Entre ellos destaca por derecho propio la apnea obstructiva del sueño (AOS), razón por la que se le dedicará una atención especial.

Vamos a desarrollar este documento con arreglo al siguiente recorrido. En primer lugar, haremos unas sencillas consideraciones sobre la naturaleza biológica del sueño y las etapas por las que transcurre, sobre la base de la actividad cerebral. Expondremos después las principales alteraciones del sueño en las que no está

implicada la respiración, tal como se pueden observar en cualquier grupo poblacional, incluida la que muestra el síndrome de Down, y el modo de manejarlas mediante recursos de carácter conductual/educativo. Dedicaremos especial atención a las alteraciones en las que está implicada la respiración, con especial énfasis en las apneas del sueño, porque son ellas las que marcan la principal diferencia en el síndrome de Down y originan especiales complicaciones si no son convenientemente tratadas.

CAPÍTULO 1

Conceptos básicos sobre el sueño

Alguien puede pensar que, al retirarnos a dormir, adoptar una postura relajada y cerrar los ojos, el cerebro se va quedando en silencio y su actividad se apaga, queda reducida al mínimo para mantener las funciones vitales. En cierto modo esto es cierto; pero lo que realmente sucede es que la actividad cerebral cambia de acuerdo con unos patrones específicos elaborados dentro de lo que llamamos “arquitectura del sueño”. Da origen a la sucesión de etapas en las que el cerebro mantiene una particular actividad que conviene conocer y que vamos a exponer.

Conocer los mecanismos del sueño nos ayudará a comprender mejor las bases de estrategias eficaces para mejorarlo. Aunque esta comprensión no es todavía completa, la investigación nos ha hecho conocer mucho más sobre cómo caemos dormidos, qué sucede mientras dormimos, y qué podemos esperar conforme crecemos y nos desarrollamos. Los científicos han utilizado esta información para identificar los problemas del sueño y el modo de promover un sueño sano.

Nos queda todavía mucho por aprender, sin embargo. Algo sabemos sobre lo que sucede cuando no disfrutamos del sueño suficiente, pero, con todo, carecemos de una comprensión cabal de por qué en realidad dormimos. Hasta que los científicos fueron capaces de medir las corrientes eléctricas del cerebro (en la década de los 30 del pasado siglo), parecía imposible estudiar qué ocurre en el cerebro mientras dormimos. Los estudios con electroencefalogramas (EEG) han mostrado que el tiempo de sueño está dividido en dos grandes estados: **sueño no-REM y sueño REM**. Sueño REM significa sueño con movimientos rápidos de ojos (en inglés: **R**apid **E**ye **M**ovements). Sueño no REM se llama también “sueño tranquilo” o “sueño de ondas lentas”.

1. QUÉ OCURRE DURANTE EL SUEÑO

Cuando al acostarnos empezamos por primera vez a caer dormidos, experimentamos un estado llamado “sueño alfa”. Durante esta etapa estamos todavía despiertos pero relajados y tranquilos. Este estado de vigilia tranquila marca el acceso para la fase de



sueño no-REM, que consiste en cuatro etapas que conducen a un sueño progresivamente más profundo.

La **etapa 1** del sueño no-REM típicamente dura sólo unos pocos minutos y es un sueño ligero. Cae la temperatura corporal, nos sentimos más relajados, podemos ser fácilmente despertados.

Pasamos después a la **etapa 2**. En esta etapa ya estamos bien dormidos, aunque todavía se nos puede despertar fácilmente. Aproximadamente pasamos en esta etapa 2 la mitad de la noche, y se da generalmente en la transición a las otras etapas del sueño.

Las **etapas 3 y 4** son consideradas como sueño profundo o sueño de ondas lentas. Nuestra respiración se hace pausada, cae más nuestra temperatura, y cuesta mucho más despertarnos. La investigación indica que este sueño profundo es el momento en que el cuerpo se renueva y recupera. Cuando hemos estado privados de sueño, caemos típicamente con rapidez en estas etapas más profundas y pasamos más tiempo en ellas. Los investigadores lo interpretan en el sentido de que el sueño profundo de ondas lentas nos ayuda a recuperarnos y refrescarnos.

Normalmente pasamos por uno o dos ciclos de sueño no-REM antes de llegar a la fase de sueño REM. Mientras que el sueño no-REM se describe como “tranquilo” y se acompaña de un enlentecimiento de las funciones corporales, el sueño REM es “activo”. El movimiento rápido de los ojos es un rasgo característico que define el sueño REM, y este es el momento en que soñamos. Nuestra respiración y frecuencia cardíaca aumentan y se parecen a las frecuencias que experimentamos cuando estamos despiertos. Sorprendentemente, la parte de nuestro cuerpo responsable de la respuesta

“escapa o lucha” es dos veces más activa durante el sueño REM que cuando estamos despiertos. Aunque la mente se encuentra muy activa, el cuerpo en cambio apenas se mueve; de hecho, los músculos que no se necesitan para respirar, mover los ojos o escuchar se encuentran básicamente paralizados, sin tono. Algunos datos indican que el sueño REM puede mejorar la memoria y el aprendizaje. Entramos en sueño REM tres o cuatro veces cada noche, aproximadamente cada noventa minutos. Las personas a las que se les ha despertado repetidamente de su sueño REM, no funcionan igual de bien durante el día para aprender una tarea, si se las compara con las personas a las que se les ha despertado repetidamente del sueño no-REM. Estos datos sugieren que el sueño REM promueve nuestro bienestar cognitivo y emocional, mientras que el sueño no-REM promueve nuestro bienestar físico.

A lo largo de la noche pasamos por las diferentes etapas del sueño. Conforme crecemos y nos desarrollamos, surgen algunos cambios en la longitud de un ciclo completo de sueño y en la cantidad de tiempo que pasamos en cada etapa. La mayoría de nuestro sueño profundo transcurre en la primera mitad de la noche, con períodos más largos de sueño REM en la segunda mitad. Al pasar de una etapa a otra, experimentamos cambios en nuestros patrones de las ondas eléctricas del cerebro. No es infrecuente que nos movamos y cambiemos de postura en la cama durante estas transiciones; podemos también despertarnos brevemente y comprobar que “todo va bien”. Estos despertares se dan más frecuentemente cuando entramos o salimos del sueño REM. Tales cambios en los despertares ocurren en todos los niños y adultos, y no se los considera como interrupciones del sueño a menos que después no podamos volver a dormirnos. Para muchas personas, este es el momento en que pueden surgir los trastornos del sueño, y darse cuenta de este proceso puede marcar el modo eficaz de mejorar la calidad del sueño.

2. EL CICLO TÍPICO SUEÑO/VIGILIA

Además de comprender qué sucede mientras dormimos, resulta útil observar lo que nos ayuda realmente a caer dormidos por la noche y despertarnos y mantenernos alertas durante el día. Hay dos mecanismos fisiológicos o biológicos que controlan nuestro ciclo sueño/vigilia: los ritmos circadianos y la homeostasis.

a) *Ritmos circadianos*. Circadiano viene de la frase latina “alrededor de un día”. Todos tenemos ciclos biológicos que se repiten aproximadamente cada veinticuatro horas. Además de nuestro ciclo sueño/vigilia, un amplio número de otras funciones biológicas muestran un ritmo diario; por ejemplo, la temperatura corporal, la liberación de hormonas, la digestión, la defecación. Estos procesos funcionan en coordinación para llevarnos a través del ciclo sueño y vigilia. Por ejemplo, típicamente nos dormimos cuando nuestra temperatura corporal baja y nos despertamos cuando empieza a subir. La producción de diversas hormonas, como la melatonina y el cortisol, está igualmente asociada a nuestro ciclo de sueño/vigilia.

Nuestros ritmos circadianos duran algo más de veinticuatro horas, están más próximos a las veinticinco horas. Esta tendencia explica por qué es más fácil mantenerse una hora más despierto que dormirse una hora antes de lo que es nuestro horario habitual. Pero hay algunas señales que promueven que el ciclo sea de veinticuatro horas. Los investigadores las llaman “*zeitgebers*”, que significa “donadoras de sueño” en alemán. Entre ellas, la luz, las demandas sociales y la temperatura ambiente. La exposición a la luz por la mañana y la oscuridad por la noche nos ayudan a mantener nuestro ciclo de veinticuatro horas. Por este motivo, los individuos que son ciegos tienen trastornos del ritmo circadiano y problemas de sueño. El descenso de la temperatura es otra señal de que es la hora de irse a dormir. Las señales sociales nos mantienen también en el horario de veinticuatro horas. Respondemos a las señales emitidas por otros en relación con el ciclo sueño/vigilia. Cuando estamos con gente que está durmiendo o a punto de irse a la cama, sentimos la necesidad de hacer lo mismo.

b) *Homeostasis*. Además de los ritmos circadianos, tenemos también impulsos homeostáticos. Estos impulsos nos ayudan a mantener un equilibrio fisiológico y explican por qué comemos cuando tenemos hambre o bebemos cuando tenemos sed. Todos tenemos un impulso homeostático a dormir, y nos sentimos más somnolientos tras un período prolongado en estado de vigilia. Cuanto más tiempo estamos despiertos, mayor es el impulso que nos induce a dormir. También experimentamos ese impulso cuando hemos acumulado un débito de sueño.

De modo ideal, nuestro impulso homeostático y los ritmos circadianos operan de manera concertada para mantenernos des-

piertos y alertas durante el día y dormidos durante la noche. Conocer nuestros impulsos homeostáticos para dormir y nuestros ritmos circadianos nos ofrece una base para comprender por qué podríamos tener problemas para caer dormidos en ciertos momentos. Por ejemplo, la hora anterior a nuestra hora regular de ir a dormir es llamada a menudo la “hora prohibida” porque es extraordinariamente difícil caer dormido durante ese tiempo. Aun cuando nuestras ganas de dormir sean intensas, nuestros ritmos circadianos hacen difícil iniciar el sueño. Por la misma razón, es difícil caer dormido por la mañana después de una noche de poco o ningún sueño.

CAPÍTULO 2

¿Cómo sé si mi hijo tiene un problema de sueño?

Determinar si un niño tiene un problema de sueño no siempre es tan claro como puede parecer. Personas diferentes necesitan cantidades diferentes de sueño. Algunos de nosotros somos realmente “poco dormilones” que necesitamos menos sueño del que normalmente se recomienda; y otros somos “muy dormilones” que necesitamos más. Por otra parte, nuestro sueño necesita cambiar conforme crecemos y nos desarrollamos. Un niño pequeño, por ejemplo, necesita más horas de sueño que un adolescente. Un modo de averiguar si alguien está durmiendo lo suficiente es examinar su conducta durante el día. ¿Están somnolientos o cansados durante el día? ¿Caen dormidos en momentos inusuales o inconvenientes? ¿Les resulta difícil despertarse por la mañana? ¿Muestran dificultades de conducta (como, por ejemplo, hiperactividad o irritabilidad) que podrían explicarse por una falta de sueño? Responder a estas preguntas nos ayuda a determinar si un niño tiene o no problemas de sueño.

Hemos de considerar también las preferencias de un individuo para su tiempo de cama y su tiempo de estar despierto. Hay personas que de modo natural tienden a despertarse temprano (alondras, madrugadoras), mientras que otras recobran su energía más tardíamente (lechuzas, trasnochadoras). Existen también diferencias en relación con el desarrollo; por ejemplo, los adolescentes prefieren acostarse más tarde.

Ciertos hábitos de sueño pueden plantear más dificultades a los padres que a los hijos. Un niño pequeño puede no estar en absoluto preocupado por la necesidad de irse a dormir con uno de sus padres, aunque a ellos les dará problemas. Lo mismo puede suceder con la duración del tiempo que le cuesta caer dormido o la hora a la que se despierta por la mañana.

Alguna de las primeras preguntas que padres y profesionales deben preguntarse cuando evalúan el sueño del niño son las siguientes:

- ¿Mantiene el niño un horario regular de sueño (días escolares y no escolares)?
- ¿Cuánto tiempo duerme por la noche, como media?
- ¿Muestra problemas para irse a la cama?
- ¿Muestra problemas para caer dormido?

- ¿Le cuesta más de 20 o 30 minutos para caer dormido por la noche?
- ¿Ronca o tiene problemas de respiración durante la noche?
- ¿Tiene crisis convulsivas que no están bien controladas?
- ¿Muestra durante la noche algunas conductas inusuales/repetitivas?
- ¿Necesita ayuda para despertarse por la mañana?
- ¿Parece el niño cansado o somnoliento durante el día?
- ¿Hay una historia de problemas de sueño en la familia?

Si las respuestas a estas preguntas son causa de preocupación, hemos de seguir a la sección siguiente para evaluar las dificultades de sueño del niño.

CAPÍTULO 3

¿Cómo se evalúan los problemas de sueño de modo profesional?

Hay diversos modos de evaluar los problemas de sueño. El primer paso ha de ser siempre obtener una historia médica completa y un examen físico proporcionados por el médico de cabecera o el principal cuidador del niño, para determinar si existe alguna causa médica de sus problemas de sueño.

1. EVALUACIÓN MÉDICA

Existen muchos problemas médicos que pueden afectar al sueño, incluidos los que suponen dolor o molestias. Por ejemplo, el reflujo gastroesofágico, el estreñimiento, el dolor abdominal y otros trastornos gastrointestinales, el hambre, la tos, las convulsiones, el eczema y picor de la piel, las cefaleas, el dolor dental, el dolor articular. Debe considerarse también la medicación que está tomando, porque algunas medicinas pueden dificultar al niño iniciar el sueño. Es necesario determinar si el asma, rinitis, congestión nasal o alergias están afectando al sueño, o si el niño ronca, o tiene disneas durante la noche. Esto puede indicar que el niño está sufriendo una pobre expansión de aire/oxigenación mientras duerme; lo cual provoca fragmentación del sueño con sus correspondientes implicaciones físicas y conductuales.

Los ronquidos y los problemas respiratorios son especialmente importantes a la hora de evaluar, a causa de la prevalencia de estos trastornos durante el sueño en los niños con síndrome de Down. Son cada vez más numerosos los datos que indican que los trastornos de la respiración durante el sueño ejercen un impacto negativo sobre la conducta y la atención durante el día (V. la sección sobre Trastornos respiratorios durante el sueño más adelante). En una historia médica completa se incluirán las cuestiones sobre nutrición; hay ciertos datos que sugieren que el síndrome de piernas inquietas o el trastorno de movimientos periódicos de las extremidades pueden estar relacionados con depósitos bajos de hierro. Por último, habrán de descartarse los problemas psiquiátricos como la ansiedad y la depresión, ya que ellos también contribuyen a dificultar el sueño.

2. HISTORIAL DEL SUEÑO

Completada la evaluación médica, el paso siguiente es obtener un buen relato del historial del sueño del niño. Esto incluye conocer el desarrollo de sus hábitos de sueño. ¿Ha tenido siempre dificultades para dormir o es ésta la primera vez? ¿Cuándo empezaron? ¿Coincidieron con cambios en el entorno del niño, situación familiar, escuela, rutinas diarias, la edad? Ayuda el conocer las rutinas diarias, la cantidad de ejercicio, la exposición a la luz del exterior, los hábitos de la dieta, las horas de las comidas, el programa del anochecer. Ha de considerarse también si, cuándo y por cuánto tiempo da alguna “cabezadita” durante el día, así como si se duerme mientras va en el coche, está en la escuela o durante alguna otra actividad. Es esencial tener información específica y revisar cuidadosamente sobre las rutinas al acostarse, aspectos del entorno de su cuarto, qué hace desde que sus padres le dan “las buenas noches”. Frecuentemente se pide a los padres que dispongan de un diario de sueño en el que se anote cuándo se lleva al niño a dormir, cuándo cae dormido, con qué frecuencia y durante cuánto tiempo permanece despierto durante la noche, y cuándo se despierta por la mañana. En ese diario se anotan también frecuentemente las actividades diarias, las siestas y la medicación.

3. EL ESTUDIO DE SUEÑO

Para muchos niños, esta es toda la información que se necesita para valorar las dificultades del sueño y proponer un plan eficaz de tratamiento. Para otros niños se necesita ampliar la evaluación. Si se teme que los problemas médicos afecten al sueño, será preciso completar la evaluación en un laboratorio de sueño. Idealmente, esto se hará en una consulta médica especializada en evaluar a niños.

3.1. La polisomnografía

El estudio de sueño o **polisomnografía** (PSG) proporciona información sobre cuánto tarda el niño en caer dormido, cuánto duerme durante la noche, cómo progresa a lo largo de las etapas de sueño antes explicadas, si hay apneas de sueño y su gravedad en caso de haberlas, si aparecen movimientos de las extremidades

mientras el niño duerme, y si hay algunas anomalías del EEG que puedan indicar la presencia de crisis epilépticas.

La preparación para el estudio del sueño supone la colocación de electrodos y sensores en la cabeza, la cara y el cuerpo de la persona, con el fin de registrar sus movimientos y funciones fisiológicas. Mediante el registro de las ondas eléctricas del cerebro, de los movimientos respiratorios, los movimientos de los ojos, el tono muscular y los niveles de oxígeno en sangre y anhídrido carbónico en aire espirado, se dispone de un cuadro completo sobre las etapas del sueño y las incidencias, que permite ajustar el diagnóstico en sus propios límites. Este estudio se realiza en un laboratorio especialmente diseñado para facilitar los registros; pero, evidentemente, el ambiente es artificioso: la cama y su entorno no son los habituales, los cables y tubos aplicados al sujeto le restan confort y hacen al sueño menos “natural”.

Muchos niños con síndrome de Down son capaces de completar con éxito este estudio, con poca dificultad; otros necesitan tiempo y una preparación cuidadosa antes de entrar en el laboratorio de sueño. Es conveniente familiarizarse con lo que ha de ocurrir durante el estudio del niño antes de llegar a la cita. Si es posible, se puede visitar el laboratorio para enterarse de cada paso. Se pueden elaborar con imágenes el programa para que el niño sepa lo que se le va a hacer, y anticipar, entonces, posibles dificultades y negociarlas con el equipo del laboratorio de sueño para que elaboren un plan que tenga éxito en la ayuda al niño. Por ejemplo, determinar si es preferible que los padres estén presentes para que el niño se duerma o cuando ya esté dormido, y qué actividades son aceptables. Si bien no recomendamos estrategias en casa, como puede ser el acostarse con el niño para ayudarlo a coger el sueño, deseamos hacer cuanto sea necesario para que el estudio de esa noche en el laboratorio tenga éxito. Algunos niños necesitarán una práctica extra (para desensibilizarse) sobre aspectos específicos del estudio del sueño.

Es necesario ser pacientes y saber que, con el tiempo, el niño será capaz de tolerar esta técnica. Durante el periodo de desensibilización o durante la prueba misma, algunos niños responden bien si pueden ver que sus padres se someten a algunos de los mismos procedimientos. A otros les gusta practicar colocando los electros a sus muñecas o animales. Se ha de mantener una actitud tranquila y positiva mientras se estén practicando los pasos del

estudio, así como durante el estudio mismo. Es bueno asegurarse que el niño ha realizado abundante ejercicio y actividades durante el día previo al estudio nocturno; haber dormido menos y estar más cansado hará que caiga dormido con más facilidad y se mantenga dormido durante toda la noche.

Recientemente se ha diseñado un instrumento polisomnográfico portátil, más sencillo que el de los laboratorios especializados: el llamado polisomnógrafo casero que no requiere una continua vigilancia (*unattended home polysomnography*, HPSG). Recoge menos información que el instrumento del laboratorio, pero ha mostrado ser útil y manejable en el diagnóstico de la apnea obstructiva del sueño en la población pediátrica ordinaria. Permite evaluar en el propio domicilio del niño y en su cama las circunstancias de su sueño, a lo largo de la noche, lo que facilita enormemente la detección de episodios de apnea y la instauración del tratamiento. El grupo de la Dra. Macarena Lizama en Santiago de Chile ha demostrado su aplicabilidad en niños con síndrome de Down. (V. <http://www.down21.org/revista-virtual/revista-virtual-2016/1716-revista-mayo-2016-numero-180/2936-resumen-mayo-2016-numero-180.html>).

3.2. La actigrafía

Mediante registro continuo en muñeca, la actigrafía sirve para calcular la actividad y evaluar los ciclos sueño/vigilia a lo largo de las 24 horas del día. Su valor suele ser superior al que se puede deducir de las respuestas a cuestionarios dirigidos a las personas con síndrome de Down o a sus cuidadores.

CAPÍTULO 4.

Problemas de sueño y estrategias de intervención no médica

Los padres relatan que sus hijos muestran todo un abanico de problemas relacionados con el sueño, como son la dificultad para caer dormido, el irse a la cama tarde, dormir durante poco tiempo, despertarse frecuentemente durante la noche, y levantarse temprano. También hay otras alteraciones frecuentes como son las irregularidades de respiración durante el sueño, el bruxismo de los dientes, las parasomnias, el sueño intranquilo y la somnolencia durante el día. Para el diagnóstico y codificación del problema se usa la Clasificación Internacional de Trastornos del Sueño, que incluye más de 80 trastornos. Limitaremos nuestro análisis a las dificultades que son más frecuentemente descritas por los padres de niños con síndrome de Down.

Es preciso también tener en cuenta que hay comorbilidades en el síndrome de Down que con mayor frecuencia pueden tener problemas de sueño: el autismo, los problemas respiratorios (por ejemplo, asma), y la hipertrofia de amígdalas.

1. DIFICULTADES PARA CAER DORMIDO A LA HORA DE ACOSTARSE

La dificultad para caer dormido al acostarse es un problema corriente experimentado por muchos niños. La hora de dormirse se caracteriza a menudo por resistencia o negación, con frecuentes llamadas de interrupción (“¿puedo tomar otro vaso de agua... por favooooor?”), y prolongadas mañan. Para muchas familias, estas dificultades resultan penosas y crónicas.

2. IR TARDE A ACOSTARSE

Irse tarde a dormir ocurre frecuentemente cuando el niño tiene dificultades para caer dormido. Los padres comentan con frecuencia que sus hijos no parecen tener sueño, y caen dormidos mucho más tarde de lo que ellos (sus padres) quisieran. Son varias las técnicas que pueden ser eficaces para conseguir que los niños se duerman con menos dificultad. Algunas de ellas servirán también para otros problemas que se analizarán más adelante. Suelen denominarse como “higiene del sueño” porque promueven un sueño sano. Muchas de las que vamos a comentar fueron

desarrolladas por Beth Ann Malow, MD, MS, Neuróloga y Directora del Programa de Trastornos del Sueño y Profesora en *Cognitive Childhood Development* en Vanderbilt University, Tennessee (USA), y sus colegas.

2.1. Actividades durante el día

El primer paso que hay que dar para mejorar el sueño es examinar los hábitos diarios y realizar los cambios que promuevan el sueño al final del día. Las áreas principales a examinar incluyen el ejercicio, la luz, la alimentación, el sueño durante el día y el uso que se hace del cuarto-dormitorio.

Ejercicio: Los padres han de animar a sus hijos a hacer intenso ejercicio al comienzo del día. Entre sus muchos beneficios, el ejercicio promueve un sueño sano. Pero no debería hacerse demasiado cercano a la hora de irse a dormir, ya que la actividad física es a menudo estimulante y en realidad hace más difícil caer dormido. Es mejor recurrir a actividades tranquilas y relajantes al menos una hora antes de acostarse.

Luz: Durante el día, los niños deben estar expuestos a la mayor luz posible. La exposición a la luz del día (especialmente la luz natural) suprime nuestros niveles de melatonina y nos prepara para responder bien a la disminución de luz del anochecer.

Alimentación: La cafeína actúa como estimulante que favorece el estado de alerta e interfiere el sueño. Hemos de tomar nuestro tiempo para comprobar que las bebidas y alimentos que nuestro hijo toma durante el día no tienen cafeína, especialmente en las últimas horas del día. Si bien la mayoría de nosotros sabemos que el café y otras bebidas gaseosas oscuras llevan cafeína, otros pueden que no sepan que también está presente en el chocolate y algunas bebidas claras. Disponer de un listado de alimentos y bebidas que llevan cafeína será, por tanto, informativo.

La cafeína permanece activa en nuestro organismo durante largos períodos de tiempo, ya que su semivida en el adulto es de unas seis horas. Esto significa que si alguien bebe una bebida que contiene 100 miligramos de cafeína, aún retendrá 50 miligramos de cafeína en su organismo 6 horas después. No se conoce con exactitud la semivida de la cafeína en los niños, pero hay quienes piensan que puede ser aún más larga que la de los adultos. En conjunto, es mejor evitar toda cafeína en los niños, pero habrá

de ser evitada de manera tajante a poder ser después del medio-día. Si resulta duro suprimir la cafeína en la dieta de vuestro hijo, puede probarse el diluir la bebida cafeinada con agua o con otra bebida que no contenga cafeína.

Sueño durante el día: Al analizar los hábitos diarios, se tendrá en cuenta la duración de sus siestas si todavía las toma. Por lo general, deberían terminar antes de las 4 de la tarde para evitar el retraso en irse a la cama.

Uso del cuarto/dormitorio: Es conveniente echar un vistazo a cómo está siendo utilizado el dormitorio del niño durante el día. Para promover fuertes asociaciones con el sueño, recomendamos que sólo se utilice para dormir. Su utilización como medio de castigo (“time-out”, “rincón”, “cuarto oscuro”) creará asociaciones negativas y de ansiedad, mientras que su utilización como zona de juego se asociará con la excitación y el juego. Cuando el cuarto se utiliza sólo para dormir, es más fácil que coja el sueño. Si no es posible mantener el dormitorio sólo para dormir, se debe asegurar que la cama quede reservada para dormir, marcando físicamente un área del cuarto que esté reservada para el juego.

2.2. Actividades al anochecer

Estas actividades juegan también un papel en la regulación del sueño del niño. Es conveniente ir pasando a actividades tranquilas, relajantes y relativamente sencillas una hora antes de acostarse. Evitar las peleas y el juego físico intenso antes de acostarse. De hecho, evitar cualquier actividad que sea excitante o estimulante. Por ejemplo, una conducta favorita, como puede ser ver una parte de la película de modo repetido, puede resultar demasiado estimulante e interferir con la hora del sueño. Será necesario redistribuir los horarios de modo que estas actividades divertidas se realicen en otras horas del día.

Rutinas: Establecer rutinas al anochecer favorece también el buen sueño. Debe intentarse el mantener las luces en intensidad baja y evitar la exposición a la luz, porque la luz favorece la bajada de los niveles de melatonina. La melatonina es una hormona que favorece el sueño y es producida y liberada por la glándula pineal que está en el cerebro. La luz inhibe su liberación. Y al considerar la luz a la hora de irse a dormir, recordar que la televisión, los vi-

deojuegos, y los monitores del ordenador emiten luz brillante que puede interferir el sueño.

Ambiente durante el sueño: Hemos de considerar también el ambiente durante el sueño del niño. ¿Son confortables su cama y su dormitorio? Tener en cuenta, en este sentido, los siguientes factores que pueden favorecer o perjudicar el sueño.

Las luces han de estar apagadas, si es posible, aunque algunos niños necesitan una luz de noche. Algunos niños han desarrollado rutinas consistentes en que se han acostumbrado a tener encendida una luz encima o una pantalla mientras intentan caer dormidos. Las familias pueden comprobar que el uso de bombillas que se van apagando progresivamente, reduce la dependencia de los niños a la luz durante la noche. Tener también presentes las luces de los pasillos o de los relojes digitales.

Los ruidos han de mantenerse al mínimo. Comprobar dónde está ubicado el dormitorio del niño en relación con el resto de la casa. ¿Puede oír el niño ruidos que le distraigan o sean potencialmente estimulantes? Si es así, puede resultar beneficioso trasladar el dormitorio a otro lugar más tranquilo, menos central. Algunos niños responden bien al uso de una máquina que produce un suave “ruido de fondo”, que produce sonidos naturales suaves capaces de tapar los ruidos de la casa que provocan distracción. Si se usa esta máquina, ha de cuidarse que permanezca encendida para que no se modifique el ambiente en que el niño duerme a lo largo de la noche.

Han de considerarse también las sensaciones táctiles. Enterarse de las preferencias del niño por una cierta textura en las sábanas y en el pijama. También responde a las presiones sobre su cuerpo: algunos prefieren tener poco peso sobre su cuerpo y otros en cambio prefieren sentirlo más. Muchos niños responden bien a un edredón o un saco de dormir. Si usan edredones, asegurarse de que el niño inquieto no pueda sacar el material que hay en su interior.

Constancia, regularidad: La regularidad es la base del buen sueño. Se debe tratar que las rutinas del día, del anochecer y de la hora de sueño sean las mismas siempre que sea posible. Aunque las familias actuales, tan ocupadas, no pueden mantener siempre un horario regular, ayuda, por ejemplo, mantener el mismo horario de la cena cada día. En lo posible, mantener los mismos horarios de acostarse y levantarse, incluidos los fines de semana.

Evitar que, si hay alguna variación, dure más de una hora. Cuanto más regular y constante sea el horario diario, mejor condicionados estarán nuestros cuerpos y mentes a esperar a que el sueño comience a una cierta hora, y responderán en consecuencia.

Las familias habrán de considerar cuidadosamente a qué hora llevarán a sus hijos a la cama. Si es posible, recordar cuándo el niño tiende realmente a caer dormido (que no es lo mismo que puesto en la cama) y cuánto tiempo duerme cada noche. Algunos niños no necesitan dormir tanto como otros de su edad, y llevarlos a la cama demasiado pronto puede ser contraproducente. Incluso pueden tener relojes biológicos que tienden hacia un tiempo de sueño más tardío. Por último, evitar ponerle en la cama en el tiempo que ha sido llamado “zona prohibida”, que es la hora en que todos nos encontramos más alertas y tenemos mayor dificultad para caer dormidos. Un niño que ha estado esforzándose por dormir puede caer dormido más fácilmente si retrasamos la hora de acostarse un cierto tiempo más tarde, al evitar así esa hora de estado de alerta. Una vez bien establecidas las rutinas de la hora de acostarse y las conductas del sueño, a menudo resulta posible cambiar gradualmente la hora de acostarse a una hora más temprana.

Una vez que los niños están en la cama, necesitan dormirse independientemente. Asegurarse de que cuanto el niño necesite para dormirse al comienzo de la noche, podrá disponer de ello a lo largo de ella. Recordar que, anteriormente, hemos analizado el hecho de que todos pasamos por periodos de despertares durante la noche. Si nada cambia después de quedarnos dormidos al comienzo de la noche, no deberíamos tener dificultad para mantenernos dormidos durante la noche. Pero si hay cambios, es mucho más posible que nos quedemos alertas durante esos breves períodos de vigilia. Por tanto, además de quedarse dormidos por sí mismos, los niños habrán de mantenerse dormidos en el mismo sitio en el que dormirán a lo largo de la noche. Los niños a los que se les permite caer dormidos en un sitio (como el sofá o la cama de los padres) y después son trasladados a su propia cama, se despertarán a menudo durante la noche.

Actividades tranquilas: Las rutinas regulares en el momento de acostarse son la piedra angular de un buen sueño. Una rutina eficaz en ese momento hace que el niño sepa que, en efecto, es la hora de dormir. Esta rutina deberá consistir en un número peque-

ño de actividades tranquilas y sencillas que preparan al niño para el sueño. Hemos de fijarnos cuidadosamente en las actividades que normalmente desarrollamos antes de dormir, y determinar si deberían formar parte realmente de una rutina para la hora del sueño. Por ejemplo, el baño suele tranquilizar frecuentemente a los niños, pero algunos reaccionan negativamente ante él. Pensar en modos de hacer la hora del baño menos antipática, o cambiar la hora a otra más temprana. Hay también diversas estrategias sensoriales que pueden hacer menos problemáticas las tareas próximas a la hora de dormir (cepillarse los dientes, el baño).

Horarios visuales: La idea es pasar gradualmente más y más cerca al dormitorio y centrarlo en actividades progresivamente relajantes y facilitadoras del sueño. Un horario visual aumenta la regularidad y predictibilidad de las rutinas propias de la hora de acostarse, con lo que se reduce la ansiedad del niño. Promueve también la independencia y el dominio.

Técnicas de relajación: Muchos niños se resisten a caer dormidos si están solos. Pueden mostrarse ansiosos, temerosos de la oscuridad, o sufren de ansiedad por la separación. Además de todas las sugerencias sobre la higiene del sueño que ya hemos descrito, un niño ansioso puede beneficiarse de las técnicas de relajación para el sueño. Estas técnicas sencillas consisten en realizar respiraciones profundas o en contraer y relajar de forma alterna los músculos. Algunos niños lo pueden aprender mediante la práctica de ser, alternadamente, un “soldado juguete” y después una “muñeca de trapo”. Se pueden imaginar otras formas que muestren la idea de contraer y después relajar los músculos. Otros niños se benefician del masaje o técnicas sensoriales como es la compresión de las articulaciones. Común a todas las técnicas que hemos descrito, es necesario recurrir al “error y ensayo” hasta dar con la rutina que mejor calme a nuestro hijo.

3. AYUDAR AL HIJO A QUE SE DUERMA SOLO

Los niños que hayan creado dependencia para dormir con otra persona pueden mostrarse particularmente resistentes a dormir solos. Hay varias estrategias eficaces. Algunos padres probarán el sistema de cortar radicalmente y dejar que sus hijos lloren hasta que se cansen. Los padres que utilizan este método deciden dar las buenas noches y dejarle en su cuarto con la esperanza de que

se dormirá solo. Deciden que no volverán al dormitorio “pase lo que pase”. Si bien este método a veces es eficaz y eficiente, resulta emocionalmente difícil para muchos padres y sus hijos. Afortunadamente, no es el único modo de enseñar a los hijos a que duerman independientes. Para muchas familias funcionan métodos más graduales.

Básicamente, estos métodos consisten en decir buenas noches y salir del cuarto, pero permite a los padres comprobar de vez en cuando si los niños se encuentran angustiados. El objetivo es incrementar el tiempo entre estas visitas y mantener todas las interacciones cortas y a bajo nivel.

Los niños pueden también aprender a dormirse de manera independiente sin que los padres salgan del cuarto, sentados cerca del niño, pero sin que haya contacto físico, hasta que el niño se duerma. El plan es que los padres se vayan alejando gradualmente de la cama, cada pocos días, hasta que salgan de la habitación. Todos estos métodos funcionarán, y a menudo resulta beneficioso asociar el progreso en el aprendizaje de dormir solo con darle un premio por la mañana, como puede ser permitirle una actividad especial que le guste, o ganar una pegatina, o un pequeño regalo.

Que los padres y los hijos duerman juntos es una decisión familiar, y respetamos a quienes la han tomado. Muchas familias, sin embargo, han recurrido a este sistema como medio para ayudar a su hijo a que pueda dormir algo, pero preferirían realmente que sus hijos durmieran en su propia cama. Enseñar a los hijos a dormir solos en su propia cama y en un dormitorio separado implica el mismo sistema gradual que hemos analizado anteriormente. Habrán de ir separando al niño de ellos poco a poco en la propia cama familiar, y después hacer que se duerma en una cama cerca de ellos. Por último, gradualmente la cama será trasladada a otro cuarto.

Con frecuencia resulta más fácil para padres e hijos iniciar este proceso trasladándose todos juntos al dormitorio del niño, y que sean los padres quienes después poco a poco se vayan separando del hijo. Son pocos los niños que se niegan a este cambio inicial (en tanto sigan todavía durmiendo con sus padres). Seguir este plan exige más transiciones para los padres, pero menos para el hijo. Para las familias que no estén seguras de seguir durmiendo todos juntos, es bueno recordarles que todos tendemos a dormir mejor, y con menos interrupciones, si dormimos solos y no con otra persona.

4. RESPONDER A LOS DESPERTARES NOCTURNOS

El enseñar a los niños a dormirse solos y en un sitio constante minimiza también los despertares nocturnos. Este es un problema corriente en los niños que, además, tienen trastorno del espectro autista. Además de ayudar al hijo a dormirse de forma independiente, es preciso desarrollar un plan para que se disponga de un modo fijo y constante de responder si el hijo se despierta durante la noche. Si es posible, hablar con él sobre lo que se espera que ocurra con el sueño durante la noche. Pueden ser útiles los apoyos visuales (como una señal de Stop a la puerta del cuarto); o leerle historietas.

Es necesario responder a la preocupación del hijo (en especial si se muestra ansioso), y es conveniente hacerlo antes de que se intranquilice más. Sin embargo, no se deben ignorar los inconvenientes que se derivan de cambiar y trajinar durante la noche. Está bien consolar al niño que necesita sentirse seguro, pero, como pasa con todas las interacciones que ocurren desde que decimos “buenas noches”, han de quedar reducidas al mínimo posible.

El pase nocturno es otra técnica que sirve para los despertares nocturnos y dificultades para dormirse de manera independiente, desarrollada por Patrick Friman. Consiste en una pequeña tarjeta que lleva una imagen atractiva por un lado y las palabras “pase nocturno” por el otro. Cuando se les da esta tarjeta a los niños al acostarse, se les dice que se les dará un premio si todavía la guardan a la mañana siguiente. Los niños que necesitan hablar o ver a los padres durante la noche tendrán que devolver la tarjeta (y quedarse sin premio) por esa noche. La utilización de una imagen o dibujo llamativo puede resultar muy atractivo; algunos niños se sienten apegados a la tarjeta misma a causa del intenso valor positivo que para ellos significa el dibujo. Algunos niños se benefician de utilizar más de una tarjeta cuando inician por primera vez el programa.

Los cambios en la respuesta de los padres a los despertares nocturnos del niño o su resistencia al sueño pueden ocasionar que el niño al principio vaya peor antes de que después mejore. Esto sucede también cuando se hacen cambios en el sistema para que el niño inicie el sueño (sobre todo si se deja de dormir con él). Es bueno saber también que, después de que pase un tiempo de prueba hasta que el niño se percate de que nada le va a valer

para cambiar la situación (“quizá..., si simplemente sigo llorando...”), la situación mejorará. Si el niño se levanta por la noche, tener en cuenta el tema de seguridad. Todas las puertas y dependencias deben estar cerradas, cualquier material peligroso ha de estar lejos de su alcance. Puede incluso ser necesario colocar una campana en la puerta del cuarto del niño para alertarnos de que está saliendo.

5. DESPERTARSE TEMPRANO POR LA MAÑANA

El despertarse pronto por la mañana es distinto de hacerlo a media noche y volverse después a dormir en algún momento. Algunos niños se despiertan antes de lo que sus padres querrían, porque necesitan dormir menos. Si ese es el caso, dejar que se acuesten más tarde puede significar despertarse más tarde. Eliminar siestas durante el día, si están todavía en esa fase, puede retrasar también el despertar de algunos niños.

Algunos niños simplemente necesitan menos sueño y están listos para funcionar mucho antes que sus padres. Esos niños habrán de aprender a entretenerse solos de una manera que sea segura y tranquila. Sus padres y ellos habrán de trabajar juntos para desarrollar un programa matinal y una cesta de juguetes y actividades para las mañanas. Algunos niños también responden bien a señales visuales que les indiquen a qué hora pueden ir a saludar a sus padres u otros familiares. Una luz enchufada a un temporizador puede servir para indicar al niño que, cuando se encienda, puede ya salir de la habitación. También sirven los premios por jugar en silencio y permanecer en la habitación. Como siempre, se tendrán en cuenta los temas de seguridad. No se olvide que el despertar temprano puede ser también una señal de depresión, por lo que se deberá evaluar el estado de humor del niño, por si significa un cambio en su conducta habitual.

6. PESADILLAS

Las pesadillas son corrientes y aparecen ordinariamente durante el sueño REM y en la parte final de la noche. Cuando los niños se despiertan de una pesadilla, lo normal es que recuerden al menos una parte de lo que han soñado. El estrés y la ansiedad suelen ir asociadas a un incremento en pesadillas, por lo que enseñar a

los niños a relajarse y estar menos ansiosos mediante sencillas técnicas de relajación consigue que tengan menos pesadillas. Es oportuno proporcionar un cierto consuelo a los niños cuando se despiertan de un mal sueño, al tiempo que se les ayuda a volver a dormirse en su propia cama. Procurad no pasar demasiado tiempo hablando con el niño sobre la pesadilla y mantened una actitud de calma y simple aceptación de un hecho consumado.

Los padres tratarán de mantener las rutinas del sueño que han quedado establecidas. Procurar mantener la calma y no insistir demasiado por haberse despertado en mitad de la noche. No siempre será necesario referirse a la pesadilla el día siguiente, y es mejor no hacer demasiado énfasis en ella. Pero si necesitan hablar de ello con el hijo, procurar que la conversación sea breve y concreta. Para niños con dificultades para expresarse verbalmente, el dibujo de imágenes puede ser una técnica oportuna. Si las pesadillas del niño persisten, pensar en qué podrá estar preocupándole y abordar el tema bastante antes de la hora de dormir.

7. PARASOMNIAS

Las parasomnias son corrientes en la infancia y suelen tener carácter familiar. Algunos niños gritan durante la noche, pero realmente no están despiertos. Pueden estar sufriendo terrores nocturnos, llamados también parasomnias no-REM. Otras parasomnias incluyen sonambulismo, soñar en alta voz y despertares con confusión. Los terrores nocturnos se confunden a veces con las pesadillas, pero en realidad son muy diferentes y responden mejor a estrategias distintas.

7.1. Terrores nocturnos

Se caracterizan por los gritos sonoros y agudos. Los niños no están realmente despiertos. Ocurren por lo general en el primer tercio de la noche y es más frecuente que coincidan con las fases profundas del sueño no-REM. En esos momentos los niños no responden al intento de tranquilizarle. De hecho, parecen agitarse más si los demás interactúan con ellos en el momento del terror nocturno. Recordar que están realmente dormidos aun cuando parezca que están despiertos, y por lo general no recuerdan mucho, si es que recuerdan algo, sobre el incidente. Si recuerdan,

suele ser una única imagen, no una secuencia del sueño. Algunas de estas imágenes pueden asustar enormemente al niño, tomando formas de monstruos o de gente peligrosa. El hecho de que los niños se muevan durante estos episodios nos indica que no están en la fase de sueño REM (fase en la que está suprimido casi todo movimiento), y de que en realidad no están soñando. Algunos datos sugieren que los terrores nocturnos se dan más en los niños pequeños; frecuentemente desaparecen al llegar a la adolescencia.

7.2. Despertares con confusión

Son otro tipo de parasomnias. Frecuentemente los niños se sientan durante estos episodios y parecen mantenerse en un estado confuso. A veces, al forzarles en ese despertar confuso, muestran agresividad. Aparecen generalmente por debajo de los cinco años y se parecen a los terrores nocturnos en que no los recuerdan. El sonambulismo es bastante corriente en los niños en edad escolar, siendo más frecuente en los niños que en las niñas.

7.3. Reacción a las parasomnias

Algunos datos sugieren que la fragmentación del sueño o la privación del sueño incrementan los terrores nocturnos. Pueden ser también desencadenantes los ruidos o el movimiento en el entorno. Por eso, promover las rutinas en el sueño del niño puede reducir su frecuencia. Mientras el niño está padeciendo una parasomnia, se debe reforzar la seguridad, pero no se le debe despertar o tratar de poner fin al suceso. Incluso si anda como sonámbulo, todo lo que necesita es ayudarlo o facilitarle que vuelva sobre sus pasos a la cama, diciéndole frases que le tranquilicen. Aunque las parasomnias pueden mejorar con la edad y una mejor higiene de sueño, han de asegurarse de informar al médico sobre estos problemas. En algunos casos, pueden indicar la presencia de algún problema médico, incluidas las crisis nocturnas, por lo que es preciso analizar los terrores nocturnos con el médico.

7.4. Rechinado de dientes, bruxismo

Algunos investigadores consideran que el rechinado de dientes, o bruxismo relacionado con el sueño, es un tipo de parasom-

nia. No está clara la causa del rechinado de dientes. El estrés y la ansiedad pueden ser factores contribuyentes, por lo que las técnicas de relajación lo pueden mejorar. Hay alguna indicación de que los problemas dentales y la forma de la mandíbula pueden igualmente influir sobre el problema, por lo que será oportuno consultar con el dentista. Las fundas dentales (si se toleran) reducen el rechinado y disminuyen el impacto físico de esta conducta.

8. RETRASO DE FASE EN EL SUEÑO

Al pasar los niños a la adolescencia, frecuentemente empiezan a desarrollar un retraso en el horario para acostarse, y consiguientemente sufren un retraso en sus ritmos circadianos. Las buenas prácticas en la higiene del sueño ayudan a estos adolescentes a mantener los horarios normales de sueño. En los casos más extremos, una persona puede desarrollar el trastorno llamado *retraso en la fase del sueño* (RFS). Si se les permite seguir sus preferencias, los niños con RFS caerán dormidos muy tarde en la noche y dormirán hasta bien entrada la mañana. No parecen tener problemas para caer dormidos y mantenerse así, en tanto se les permita seguir su propio horario. Por ello, a menos que existan razones de peso para cambiar el horario de la persona con RFS, no será necesario el tratamiento. Pero la mayoría de los niños han de seguir el horario tradicional de la escuela y el trabajo.

El tratamiento para este trastorno implica cambiar gradual y sistemáticamente el horario del niño para irse a la cama. Una terapia de luz y alguna medicación pueden servir también para cambiar el horario. Si están considerando estas estrategias, es esencial que consulten con un profesional sanitario experto en tratar el RFS. El uso de horario incorrecto en la aplicación de terapia de luz puede, por ejemplo, empeorar el horario del sueño del niño.

9. TRASTORNO DE MOVIMIENTOS RÍTMICOS

Se caracteriza por la repetición de movimientos de la cabeza, tronco o extremidades, incluido el golpeo y giros de la cabeza. Por lo general aparece en la etapa de transición entre vigilia y sueño. Se observan especialmente durante la infancia hasta los 2-3 años, pero en los niños con autismo y otros trastornos del desarrollo

pueden persistir hasta edades mayores. No está indicado tratamiento alguno, pero será bueno prever el almohadillado del entorno que rodea al niño mientras duerme.

10. Síndrome de piernas inquietas / Movimientos periódicos de las extremidades en el sueño

El síndrome de piernas inquietas (SPI) es un trastorno sensoriomotor que consiste en una urgencia por mover las piernas, ocurre típicamente durante el sueño, y se asocia con una sensación de malestar, poco confortable. Puede ir asociado a dificultades para caer dormido. Los movimientos periódicos de las extremidades en el sueño (MPES) se definen por mostrarse como movimientos estereotípicos durante el sueño. El trastorno de movimientos periódicos de las extremidades (TMPE) muestran MPES y van también asociados al insomnio o la somnolencia durante el día.

El SPI se ha descrito en alrededor del 2 por ciento de los niños y resulta complicado diagnosticarlo en quienes tienen dificultades de comunicación. Se precisa realizar polisomnografía para diferenciar el diagnóstico de MPES y TMPE. Se ha observado en algunos niños y adultos una asociación entre el déficit de hierro y el SPI y TMPE. Significaría la necesidad de analizar el estado de hierro en los niños con problemas de sueño, aunque es un tema que exige mayor investigación.

11. La narcolepsia

Es un trastorno del sueño poco corriente que consiste en sufrir un exceso de somnolencia durante el día. Aun cuando muchos piensan que es un trastorno que sólo ocurre en los adultos, se ha diagnosticado también en niños, incluso de cinco años de edad. Las personas con narcolepsia sentirán intensas y repentinas ganas de dormir. Pueden caer dormidas de repente a cualquier hora del día, incluso cuando están comiendo, o hablando, o metidos en interacciones positivas. Un signo “de libro” es la **cataplexia**. Implica la pérdida de control muscular durante el día y surge con frecuencia en momentos de intensas emociones, incluidas las positivas. Los niños con narcolepsia pueden también mostrar parálisis temporal cuando caen dormidos o cuando se están despertando.

El diagnóstico de narcolepsia exige un estudio de sueño nocturno y diurno. En el momento actual la narcolepsia no tiene curación. Se trata con medicación y buena higiene de sueño.

CAPÍTULO 5

La apnea obstructiva del sueño

En los últimos años ha aumentado considerablemente el número de artículos de investigación y de divulgación sobre la apnea obstructiva del sueño. Proporcionalmente, el interés y la preocupación han sido mayores al analizar esta anomalía en la población con síndrome de Down, en la que aparece en una proporción mucho mayor que en la población general. Además, durante muchos años el problema parecía quedar restringido a la edad infantil; actualmente sabemos que se extiende a todas las edades, con una especial repercusión en la etapa del envejecimiento. El presente artículo ofrece el estado de la cuestión: una visión que trata de explicar su realidad y las consecuencias de su presencia en las personas con síndrome de Down de cualquier edad.

1. ¿QUÉ ES LA APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO (AOS)?

Es un trastorno de la respiración que ocurre durante el sueño, y se define por la presencia de episodios de obstrucción completa o parcial de las vías respiratorias superiores, identificada mediante la polisomnografía, que impiden el flujo del aire hacia y desde los pulmones. La interrupción ocurre de manera repetida a lo largo de la noche. Esta interrupción del flujo del aire puede deberse a una obstrucción mecánica en las vías respiratorias, y entonces se llama **apnea obstructiva del sueño** (AOS). Pero si la interrupción de la respiración se debe a que no llegan los estímulos nerviosos que dirigen los movimientos respiratorios, y por tanto la respiración se para, se llama **apnea central del sueño** (ACS). En la AOS, el sujeto hace esfuerzos musculares del tórax y abdomen para poder respirar y vencer el obstáculo; mientras que en la ACS no hay movimiento muscular: como si el motor se hubiera parado. Entre ambos tipos de apneas, la AOS es la más frecuente: más del 85% de los trastornos respiratorios del sueño. La AOS es también más frecuente en varones que en mujeres.

2. ¿A QUÉ SE DEBE?

El elemento crítico es el colapso y consiguiente cierre de las vías respiratorias superiores que obstruyen el flujo del aire. Los

factores que a ello contribuyen pueden ser diversos en cada individuo, y variar en función de la edad, desde la niñez a la vejez. Pueden ser anatómicos, fisiológicos o inflamatorios.

En los factores anatómicos, son múltiples las posibilidades de obstrucción, desde la nariz hasta los pulmones: Obstrucción nasal, un corto frenillo lingual que obstaculiza la correcta posición de la lengua, la hipertrofia adenoamigdalar en la faringe que puede recidivar tras la adenoamigdalectomía, la obesidad que rodea a la orofaringe, las anomalías craneofaciales (macroglosia, retrognacia, hipoplasia centrofacial), colapso supraglótico por causa de laringomalacia. En los factores fisiológicos, se encuentran la hipotonía de los músculos que conforman las vías respiratorias superiores. En los factores inflamatorios, puede existir una inflamación crónica, crisis alérgicas, el reflujo gastrointestinal que provoca inflamación. Se ha confirmado en muchos casos de AOS un incremento de las citocinas inflamatorias (IL-17, IL-23, IL-10, proteína C-reactiva, TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL-10).

Muchos de estos factores que, en mayor o menor grado, contribuyen a la aparición de AOS en la infancia, aparecen de manera singular en los niños con síndrome de Down y, si no se corrigen, se mantienen en la adolescencia y la vida adulta. Esta es la causa de que el riesgo de incidencia de AOS en el síndrome de Down sea muy alto.

3. ¿CÓMO SE DEFINE?

En general la **apnea** se define como la reducción del flujo de aire respiratorio en más de un 90% durante 10 segundos o más; pero el cese de flujo no tiene por qué ser completo. Junto a la apnea se encuentra la llamada **hipopnea**, que se define como la reducción del flujo nasal de aire del 50% o más, acompañada de desaturación de oxígeno en cantidad igual o superior al 4%. De hecho, apneas e hipopneas conforman una situación común que es identificada por el llamado **índice apnea-hipopnea** (AHI), que cuantifica el número de estos accidentes por hora. Para incluir los accidentes nocturnos de apneas e hipopneas como trastornos respiratorios del sueño es preciso que se sucedan intermitentemente a lo largo de la noche: el AHI ha de ser igual o superior a 5 por hora con síntomas, o igual o superior a 15 por hora sin síntomas.

En la población general, la frecuencia de AOS aumenta con la edad. Entre los 30 y 70 años, se ha calculado que el 30% de los varones y el 12% de las mujeres están afectados por la AOS. Entre los 30 y 49 años, se detectaron trastornos respiratorios del sueño moderados a graves en el 10% de los varones y 3% de mujeres; entre los 50 y 70 años, en el 17% de los varones y 9% de las mujeres. En un estudio polisomnográfico realizado en 2.911 sujetos con una media de edad de 76,38 años, la prevalencia de estos trastornos fue del 21,4%.

Los signos más frecuentes son una larga historia de ronquidos combinados con un sueño intranquilo, seguido durante el día de somnolencia, cefaleas matinales (que quizá la persona con síndrome de Down no las identifique bien), dificultad para concentrarse, irritabilidad, signos depresivos e incluso cambios en la personalidad. Puede ocurrir que, debido al esfuerzo por respirar, se introduzcan secreciones en las vías respiratorias que provoquen tos y, a la larga, una neumopatía crónica; no es infrecuente que favorezca la presencia de reflujo gastroesofágico.

4. ¿QUÉ CONSECUENCIAS PROVOCA?

Las consecuencias más inmediatas son el descenso de la oxigenación de la sangre con aumento del anhídrido carbónico. La sensación asfixiante obliga al individuo a realizar un gran esfuerzo respiratorio que le hace despertar. Lógicamente, cuanto más prolongados y frecuentes sean estos accidentes durante el sueño mayores serán las fases de hipoxemia y más bajos los niveles de oxígeno alcanzados. Y, por otra parte, los frecuentes despertares hacen perder al sueño su propiedad reparadora y restauradora. Todo ello tiene unas repercusiones que deben ser consideradas.

Unas son inmediatas: el dormir inquieto e interrumpido con despertares influye sobre el rendimiento del día siguiente, tanto en la conducta general como en el trabajo. Distracciones, somnolencia en momentos inoportunos, intranquilidad, poca tolerancia al esfuerzo, pérdida de atención, suelen ser las manifestaciones más corrientes. Tanto más cuanto durante más noches el individuo padezca la sucesión de AOS.

Otras son más diferidas y guardan relación con la hipoxemia: el descenso en la saturación de oxígeno en sangre, tanto mayor

cuanto más grave sea el cuadro de AOS, reduce el aporte de oxígeno a los tejidos. Si esta reducción se mantiene noche tras noche, va restando vitalidad en los tejidos más sensibles; el más sensible es el cerebro. Diversos estudios han relacionado los episodios de AOS con problemas de carácter inflamatorio y cardiometabólico, y déficits neurocognitivos que pueden ser específicos de la edad en que las AOS se muestran de manera pertinaz.

Destacan en la actualidad los análisis sobre las consecuencias de las AOS en el cerebro y sus funciones en dos etapas particulares de la vida: la infancia y la niñez, y el envejecimiento. Las causas de AOS en ambas etapas pueden ser distintas; y también las consecuencias teniendo en cuenta las peculiaridades del cerebro en cada etapa. En la infancia el cerebro se encuentra en pleno desarrollo y algunas de sus áreas pueden ser particularmente sensible a los episodios de hipoxemia; en la vejez el cerebro muestra signos degenerativos que también pueden ser agravados por dichos episodios.

5. AOS Y DESARROLLO NEUROCOGNITIVO EN LOS NIÑOS

Los trastornos neurológicos más frecuentemente descritos en los niños con AOS incluyen, por una parte, fallos en la regulación de la conducta en forma de agresividad, impulsividad e hiperactividad; y por otra, trastornos de carácter neurocognitivo como son la atención, la función ejecutiva, la función motora, el aprendizaje y la memoria. Su aparición es muy variable, tanto en la frecuencia de aparición, como en el tipo de trastorno que puede aparecer, o en su intensidad. La conducta problemática general del niño y su menor rendimiento en la escuela han sido manifestaciones especialmente relacionadas con la AOS. Como mecanismo fundamental se propone la hipoxia intermitente y recurrente que va lesionando la integridad neuronal en regiones relacionadas con la memoria y el aprendizaje.

Las técnicas de neuroimagen por resonancia magnética (MRI) son cada vez más incisivas y precisas, y permiten analizar no sólo la macroestructura (MRI estructural) sino la microestructura (MRI de difusión) de una región cerebral determinada. Basándose en estas posibilidades, y dada la sensibilidad de la región hipocámpica a la hipoxia y su implicación en la actividad cognitiva, se analizó si podría haber alguna asociación o relación en los niños entre la AOS y la estructura del hipocampo, en particular la

del giro dentado, dado su papel particular sobre la función cognitiva. Para ello estudiaron en adolescentes (entre 13 y 18 años) la posible relación entre la gravedad de las AOS (calculada a partir del índice de apneas/hipopneas, saturación de oxígeno en sangre e índice de despertares), el nivel de la función neurocognitiva (medida por test neurocognitivos de memoria y aprendizaje) y la integridad macro y microestructural del giro dentado (medidas por MRI estructural y MRI por difusión, respectivamente). Observaron asociaciones significativas entre las OAS y la reducción de la microestructura del giro dentado, pero no con su volumen macroestructural. La reducción de la difusividad media del giro dentado medió los efectos de las AOS sobre la capacidad de la memoria verbal y mostró correlación con la disminución del volumen de la sustancia gris circundante en el hipocampo y el giro parahipocámpico. El estudio sugiere, pues, que la alteración en la microestructura del giro dentado, posiblemente originada por la hipoxia, puede explicar algunos de los efectos de las AOS sobre el desarrollo neurocognitivo.

6. AOS Y NEURODEGENERACIÓN EN LOS ADULTOS

En los adultos, la hipoxia intermitente debida a las AOS mantenidas durante años puede también influir sobre la estructura y función de su cerebro, perturbando su proceso natural de envejecimiento. La hipoxia sostenida puede influir sobre un conjunto de factores que, de manera variable, contribuyen a promover cambios neurodegenerativos. Entre estos factores se han propuesto: el desarrollo de hipertensión arterial, episodios neuroinflamatorios, cambios en la perfusión sanguínea cerebral, modificaciones en los endotelios de los vasos sanguíneos del cerebro, disfunción mitocondrial con aumento del estrés oxidativo, alteración en la regulación de la glucosa. También los estudios de MRI por difusión muestran un mayor grado de neurodegeneración en los adultos con AOS.

Muchos de los factores mencionados contribuyen a crear el fondo sobre el que se llega a establecer la patología cerebral característica de la enfermedad de Alzheimer. Por ello no es de extrañar que se haya estudiado la relación entre la presencia de las AOS en los adultos y la aparición de dicha enfermedad. Los estudios demuestran dos hechos: la presencia de AOS es un factor

CAPÍTULO 6

Las AOS en el síndrome de Down

La temática de las apneas obstructivas del sueño (AOS) en el síndrome de Down se ha visto ampliamente incrementada en los últimos años por dos factores:

1) las repetidas interrupciones del sueño y de los descensos en la presión de oxígeno en la sangre deterioran las funciones mentales y cardiovasculares del individuo; y

2) la evidencia observada al incrementarse la media de vida en las personas con SD: las AOS se mantienen durante la vida adulta y sus consecuencias se prolongan consecuentemente; varios estudios sugieren que incluso pueden facilitar la aparición de la enfermedad de Alzheimer.

1. EN LOS NIÑOS

La AOS afecta a los niños con síndrome de Down de todas las edades, con una prevalencia que oscila entre el 30 y el 70%, si se compara con el 2% de la población pediátrica general. La inmensa mayoría de los niños con síndrome de Down que roncan (97%) muestran AOS confirmada por polisomnografía, aunque el 91% mostraba un índice de masa corporal normal; pero el ronquido no tiene por qué acompañar a los episodios de AOS. Puesto que los niños con síndrome de Down se ven frecuentemente afectados por factores visuales, auditivos y de otra naturaleza que ejercen su impacto sobre el desarrollo conductual y neurocognitivo, resulta particularmente importante identificar si hay una AOS coexistente que pueda contribuir negativamente sobre el desarrollo. La gravedad de la AOS es variable, pero en las series publicadas, muchos de los niños cumplen los criterios propios de la AOS moderada a grave (índice de apnea-hipopnea > 5).

Es importante recordar, como hemos expuesto anteriormente, que las AOS no son las únicas alteraciones del sueño que con frecuencia se observan en los niños con síndrome de Down.

El examen por fibra óptica y las exploraciones de imagen por resonancia magnética (MRI) de las vías respiratorias superiores han perfilado un conjunto de características estructurales y dinámicas que predisponen a los niños con síndrome de Down a

desarrollar la AOS. Éstas son: el tamaño pequeño de la parte media e inferior del esqueleto facial, el estrechamiento de las vías aéreas nasales, la micrognatia, el aumento de la colapsabilidad de las vías orofaríngea e hipofaríngea, y el agrandamiento relativo de la lengua. Es conflictiva la información que existe sobre el tamaño y las consecuencias fisiológicas de las adenoides y las amígdalas en los niños con síndrome de Down. Los estudios no han demostrado de forma convincente que los niños con síndrome de Down tengan mayor riesgo de presentar hipertrofia adenoamigdalar, pero se ha descrito que el desplazamiento de las amígdalas hacia la línea media contribuye a la AOS. Aunque la adenoamigdalectomía mejora las alteraciones respiratorias durante el sueño, es frecuente que quede una AOS residual, debido a la permanencia de problemas estructurales o funcionales de las vías respiratorias. Por consiguiente, se recomienda reevaluar la AOS tras la adenoamigdalectomía mediante un polisomnograma.

Debido a la frecuencia extremadamente alta de AOS en los niños con síndrome de Down, la Academia Americana de Pediatría recomienda que, ya en el primer año, los responsables “analicen los síntomas relacionados con la apnea obstructiva del sueño como son los ronquidos, el sueño intranquilo y las posturas durante el sueño” y “consulten con un especialista si se juzga apropiado”. Es más problemático el cribado basado en las observaciones de los padres, porque los padres de los niños con síndrome de Down subestiman de forma importante la presencia y la gravedad de los trastornos del sueño de sus hijos. En un estudio prospectivo, el 69% de los padres de niños con síndrome de Down no identificó problema alguno, a pesar de que el 54% de esos niños mostraron resultados polisomnográficos anormales.

Como ya se ha mencionado, la hipoxia intermitente crónica y la acidosis respiratoria secundaria al exceso de CO_2 , debidas a la AOS provocan con más facilidad hipertensión pulmonar y *cor pulmonale* en pacientes con síndrome de Down.

A la vista de las consideraciones expuestas anteriormente sobre las consecuencias de la hipoxia en la estructura hipocámpica, la conducta y el desarrollo neurocognitivo en la infancia, es más de destacar la importancia que las AOS pueden alcanzar sobre el buen desarrollo del niño con síndrome de Down. Sus expresiones conductuales en algunas de las etapas infantiles resultan alteradas; por eso, y antes de tomar otras medidas, será preciso com-

probar el estado del sueño, su capacidad reparadora, y el nivel de saturación de oxígeno. Téngase presente que, en el síndrome de Down, la vulnerabilidad a la hipoxia y la presencia del estrés oxidativo son mayores.

Por eso cobra todo su sentido el hallazgo de que anomalías mentales observadas en algunos **adolescentes y jóvenes adultos** con síndrome de Down que presentan ansiedad, episodios depresivos mayores, conductas de retraimiento, regresión, etc., cursen frecuentemente con AOS de grado medio/grave. Sin llegar a esos extremos, se comprueba que las alteraciones del sueño ocasionan pérdidas en la capacidad de manejar las actividades de la vida diaria. Cabe preguntarse dónde está la causa y dónde efecto en esta relación. De cualquier modo, en caso de sospecha es necesario realizar un buen diagnóstico mediante polisomnografía y aplicar el tratamiento si la AOS se confirma.

2. EN LOS ADULTOS

Durante años se ha pensado que las AOS en el síndrome de Down eran un problema eminentemente pediátrico. Actualmente todos los autores consideran que es también un problema de los adultos, tanto mayor cuanto más se acercan o penetran en la etapa del envejecimiento, agravándose más si la evolución camina hacia la enfermedad de Alzheimer.

En el 3º Congreso Internacional de la Trisomy 21 Research Society, celebrado en Barcelona en 2019, se expuso lo siguiente:

- *En los adultos con síndrome de Down la prevalencia de AOS es mucho mayor que en la población general, y muchos presentan AOS grave. En una muestra de la Fundación Lejeune de 31 adultos que presentaban síntomas y a los que se les practicó polisomnografía, la tasa fue del 77,4% (el 48,8% tenía AOS grave). Resultados similares han sido aportados recientemente por otros autores en un rastreo sistemático de 47 pacientes no sintomáticos: 72,3% (31,9% grave) en España y en USA.*
- *Causas: hipotonía vías respiratorias superiores, hipoplasia medio facial y mandibular, puente nasal plano, paladar óseo corto, macroglosia, glosoptosis*

(hipotonía), amígdalas y adenoides, cuello corto; obesidad; hipotiroidismo.

- *Es esencial el rastreo y el análisis sistemático, porque con frecuencia la AOS se subestima a pesar de que puede ser tratada.*
- *Síntomas: ronquidos, suspiros, nocturia, despertares frecuentes durante el sueño, sueño poco reparador, cefaleas matutinas, fatiga, somnolencia durante el día, trastorno cognitivo, cambios de humor.*
- *Se recomienda que las personas con síndrome de Down sean estudiadas de manera regular a lo largo de su vida. Recomendamos que cualquier adulto con síndrome de Down que presente deterioro cognitivo, fatiga, reducción de su actividad psicomotora y/o trastornos de ánimo se haga un estudio.*

El Down Syndrome Medical Interest Group de Estados Unidos trabaja actualmente en la elaboración de un Programa de salud para adultos con síndrome de Down que resulte tan útil como el establecido hace años para niños y jóvenes. En una primera aproximación y en relación con las AOS del adulto, la comisión opinó lo siguiente en 2018:

- *Se acepta su alta prevalencia en la población adulta con síndrome de Down, superior a la de la población general. Se admite la utilización de monitores portátiles para la detección, especialmente útiles para personas con síndrome de Down que no toleren pasar la noche en el gabinete de polisomnografía. Recientemente se ha iniciado la identificación de personas con síndrome de Down con mayor riesgo de AOS en función de los síntomas detectados (pausas respiratorias, fatiga durante el día), factores de riesgo (anatomía de las vías superiores, obesidad), impacto de otras comorbilidades (situación cardíaca, salud mental).*
- *El diagnóstico y el tratamiento adecuado para cada persona con síndrome de Down ni es sencillo ni se alcanza con facilidad. En el artículo de un grupo de trabajo AOS de la American Academy of Sleep Medicine se ofrecen*

enfoques estándar y alternativos de tratamiento, en función de un algoritmo de toma de decisiones. Se analiza de forma crítica el conjunto de datos existentes, se hacen recomendaciones y comentarios.

- *La fisiopatología de la AOS es compleja, y es posible que los factores de riesgo de su aparición en los adultos con síndrome de Down sean distintas de la de los niños. Quizá en los adultos no cuenten los antecedentes de AOS en la niñez y adolescencia, ni el papel de las intervenciones quirúrgicas hechas previamente (adenotonsilectomía, glossectomía parcial). Se han de considerar los nuevos avances terapéuticos dirigidos a reducir la glosoptosis, como es la estimulación pautada del nervio hipogloso durante el sueño, cuando fallan otras medidas. Debe ser tenido también muy en cuenta el reciente informe de la United States Preventive Service Task-Force para la población general, en donde se abordan importantes cuestiones sobre la AOS como son: beneficios y peligros del cribado, precisión diagnóstica, fiabilidad de los monitores portátiles, posibles beneficios de los diversos tratamientos (presión positiva continua de aire, cirugía de vías aéreas, pérdida de peso, tracción anterior de la mandíbula), y el impacto de la AOS sobre la salud (mortalidad cardiovascular, ictus, declive cognitivo, demencia).*
- *Estos mismos aspectos merecen ser explorados en los adultos con síndrome de Down. ¿Debe ser analizada toda la población adulta con síndrome de Down o sólo los que presentan signos de riesgo? ¿Cuál es la eficacia real de los diversos tratamientos? ¿Cómo impacta una AOS no tratada sobre la salud mental, la calidad de vida, la mortalidad? Y a la hora de formular los tratamientos, se deberá tener especial consideración cuando se trate de adultos con síndrome de Down con un grado moderado a grave de demencia.*

3. EN EL ENVEJECIMIENTO

Es preciso recordar la peculiaridad del envejecimiento en el síndrome de Down: la precocidad de su aparición y la marcada tendencia a derivar hacia la enfermedad de Alzheimer. Pues bien, se ha comprobado que la AOS es una comorbilidad frecuente en el síndrome de Down que cursa con patología Alzheimer. Esto da pie a las siguientes consideraciones que nos obligan a diagnosticar la presencia de AOS:

1. La AOS es un factor de riesgo de deterioro cognitivo; pero es modificable porque es tratable. Por tanto, una vez identificada la AOS, su eficaz tratamiento puede reducir el declive cognitivo y conductual hacia la demencia.

2. Las AOS pueden estar presentes antes de que se inicie la demencia. Es importante conocerlo y diagnosticarlo, porque la sintomatología neurológica y conductual propia de la AOS puede confundirse con un inicio de demencia y llevarnos a un falso diagnóstico. Por consiguiente, si hay AOS es preciso descartar que la sintomatología se deba a la AOS y no al Alzheimer; para ello será preciso tratarla y ver si mejora o no la sintomatología, evitando así hacer un diagnóstico de irreversible evolución.

3. Las AOS agravan la progresión hacia la enfermedad de Alzheimer. El tratamiento de las AOS, por tanto, contribuirá a evitar o, al menos, retrasar la aparición de la demencia.

CAPÍTULO 7

Cómo prevenir y tratar las AOS

1. LA CORRECCIÓN DE FACTORES CAUSANTES O PREDISPONENTES

En primer lugar, se han de eliminar aquellos factores que pueden facilitar la aparición y persistencia de las AOS.

En los niños, una medida sistemáticamente recomendada ha sido la extirpación de amígdalas y limpieza del tejido adenoide (adenotonsilectomía). Sin duda es una buena medida cuando las dificultades para el paso del aire se centran en el tamaño o desplazamiento durante el sueño de las amígdalas; pero son cada vez más frecuentes los resultados negativos. Esto se debe a que en las oclusiones de las vías respiratorias en el síndrome de Down intervienen, como ya se ha explicado, otros elementos comórbidos como son la arquitectura de la boca, la pobre regulación y la hipotonía de los músculos laringo-faríngeos y de la propia lengua que cae hacia atrás, la traqueomalacia, etc. Por este motivo, hay que recurrir a otras medidas quirúrgicas correctoras en las vías respiratorias, incluida en ocasiones la traqueotomía, que aseguren la entrada de aire a los pulmones.

Explorar en la infancia las características y estado de las vías respiratorias puede resultar difícil. Se ha propuesto recurrir a la llamada *endoscopia en sueño inducido por fármacos*: utilización de un endoscopio fino y flexible en una situación de sueño ligero. Los fármacos empleados suelen ser el propofol y la dextodimidina. Así se identifica el nivel en que se encuentra la obstrucción persistente o el colapso, para decidir el tipo de medidas a adoptar.

Dado que, con cierta frecuencia, las personas que presentan AOS muestran un elevado índice de masa corporal, se hace preciso someterse a dieta para reducir el peso. Se ha de atender lo más posible a la posición de la cabeza y cuerpo durante el sueño: levantar la cabecera de la cama para que la cabeza se encuentre más elevada con respecto al cuerpo, dormir de lado.

En donde existan factores de carácter alérgico, inflamatorio, irritativo (p. ej., reflujo), habrán de ser identificados y tratados convenientemente.

En relación con la contribución de la arquitectura de la boca (ojiva maxilar, desplazamiento mandibular hacia adelante, colo-

cación de los dientes), es conveniente que el experto odontólogo calibre la situación para tomar las medidas más oportunas que, en cada situación y según las circunstancias, ayuden a mejorar el paso del aire. En este sentido, es preciso recordar la importancia que tiene evitar en los niños pequeños la respiración bucal y asegurar que sea nasal.

2. LA APLICACIÓN DE PRESIÓN POSITIVA EN LAS VÍAS RESPIRATORIAS (PAP)

Por todo ello, adquiere vital importancia asegurar la debida aplicación de un tratamiento que requiere ser mantenido durante años. El de primera línea actualmente es la aplicación terapéutica de la llamada presión positiva en las vías respiratorias (PAP por sus siglas en inglés: *positive airway pressure*). La PAP exige la aplicación permanente durante el sueño de una mascarilla en la cara, por la que entra un flujo de aire a la debida presión para conseguir que se mantenga abierta la vía respiratoria. El nivel de la presión puede ser constante (PAP continua o CPAP); a un nivel que se ajusta a los patrones de respiración a lo largo de la noche (presión positiva autorregulada o APAP), o a un nivel que varía según sea la inspiración o la espiración (PAP binivel o BPAP).

Su aplicación plantea dos problemas cuya magnitud puede ser mayor en los niños: el grado de adhesión para aguantar el aparato toda la noche, y la necesidad de ajustar debidamente la presión de entrada del aire. Son inconvenientes que pueden reducir la utilización de esta forma de terapia, y dejar al paciente sin el debido tratamiento. Y si actualmente el más recomendable es la PAP, se hace preciso asegurar su aplicación y evitar que el paciente se desprenda de ella por no tolerar las molestias que le pueda ocasionar.

Hay una idea preconcebida, a primera vista justificada, de que las personas con discapacidad intelectual toleran menos cualquier intervención en su cuerpo que suponga contacto, molestia y, ya no digamos, si se acompaña de dolor, hasta llegar al rechazo completo. Esto es aplicable plenamente a la terapia PAP que supone una molestia en la cara, debe ser mantenida durante horas, y puede limitar posturas y movimientos durante el sueño. ¿Es cierto que personas con SD toleran peor la PAP que las demás? Si la problemática de las AOS en el SD se ha extendido a la edad adulta, ¿cómo es la tolerancia en estos adultos? Y si la aplicación

de la PAP resulta imprescindible en el tratamiento las AOS en el adulto, ¿hay maneras de mejorar la tolerabilidad al aparato y la adhesión en su utilización, asegurando así el beneficio que reporta la técnica a corto, medio y largo plazo?

De las publicaciones que constantemente aparecen en la bibliografía internacional sobre la temática de las AOS en el SD, y que bimensualmente se ofrecen en el Servicio “Citas bibliográficas” de la Fundación Iberoamericana Down21 (<https://www.down21.org/citas-bibliograficas.html>), destacan dos estudios recientes que nos pueden ayudar a responder a estas preguntas. El primero analiza la adhesión a la PAP en un grupo de jóvenes con SD. El segundo explica posibilidades de que una buena preparación y técnica por parte del cuidador mejore la adhesión del adulto con SD a la PAP.

El primer estudio mostró que muchos pacientes con SD que utilizaron la terapia PAP mantuvieron un alto grado de adhesión al tratamiento, que incluso llegó a ser superior a lo observado en grupos sin SD. Es cierto que muchos pacientes con SD tuvieron dificultades para lograrlo, pero un notable número de ellos alcanzaron tasas de adhesión del 90% o más. Como mínimo, sus datos cuestionan la noción de que las personas con SD no pueden seguir adecuadamente la terapia PAP. De hecho, el análisis del estudio longitudinal mostró que la mayoría mejora con el tiempo. Bien es verdad que es preciso mantener un estrecho contacto con la clínica, que motive a mejorar aspectos que ayuden a conseguir un mejor cumplimiento.

A la vista del aumento de la supervivencia de las personas con SD y de la eficacia de la terapia PAP para controlar las AOS y sus negativas consecuencias, cuidadores y agentes sociales han de esmerarse en crear el ambiente necesario para que el individuo con SD consiga mantener el grado de adhesión a la técnica más elevado posible. Las visitas de seguimiento reforzarán la educación, encontrarán estrategias mejores de modificación de conducta y reforzamiento positivo. El seguimiento bien programado es un componente crítico en este tipo de terapia.

Estos sistemas facilitadores son de diversa naturaleza: simplificación de la mecánica; sistemas digitales de autovigilancia, control y ajuste a las necesidades; intervenciones de naturaleza psicológica o conductuales (p. ej., reforzamiento positivo, aplicación graduada, acceso a otras actividades contingentes, extinción

del escape impidiendo que el individuo se quite la máscara o se levante).

Un ejemplo fue el segundo estudio que abordó una manera de facilitar y mejorar la adhesión de adultos con SD a la PAP mediante el recurso a intervenciones psicológicas que sean prestadas, no en un ambiente clínico, sino en el domicilio y con la debida asistencia y apoyo de los cuidadores, debidamente formados y entrenados. La intervención consistió básicamente en ofrecer al individuo con SD una exposición a la mascarilla de una forma graduada, utilizar reforzamientos no contingentes mediante estímulos que fueran de preferencia del interesado, reforzamientos diferenciales positivos y negativos, sin utilizar la extinción del escape. Esta formación fue proporcionada y seguida telemáticamente durante días, en función de las posibilidades, circunstancias y evolución del experimentador, el cuidador y el paciente con SD que debía adaptarse a la mascarilla y al flujo de aire. Eso suponía la necesidad de disponer, por parte de la familia, del equipo necesario para mantener una relación previamente programada entre, por una parte, el cuidador y la persona con SD, y por otra el experimentador/entrenador de la técnica.

El estudio expone con enorme detalle la preparación, el seguimiento por videoconferencias, el curso de las intervenciones y los resultados obtenidos en cuatro adultos con SD, 3 hombres (23, 35 y 28 años) y 1 mujer (24 años) que por diversos motivos y de diversas maneras habían rechazado la aplicación de PAP.

Los resultados, en su conjunto, mostraron que la técnica de intervención adoptada mejoró la duración de aplicación de la PAP en los cuatro adultos con SD y AOS, y que todos los cuidadores apreciaron que la mayoría de los aspectos propios de esta intervención fueron prácticos y eficaces para las personas atendidas, con independencia de la mala experiencia e incluso rechazo que previamente hubieran tenido en el uso de PAP. Tras la exposición a la intervención que se extendió entre 7 y 17 meses, tres de los cuatro participantes estaban utilizando la PAP durante al menos 4 h por la noche, y el cuarto lo hizo al menos durante 3 h. Si bien estos resultados pueden parecer modestos, la experiencia indica que estas duraciones de aplicación de PAP son ya suficientes para observar mejorías en el estado del interesado. Dos de los cuatro mantuvieron el uso de PAP sin necesidad de apoyo profesional hasta 13 meses después de concluido el estudio. Todos estos da-

tos proporcionan un apoyo, aunque preliminar, a la eficacia de esta aproximación para incrementar la utilización de la PAP en los adultos con SD. Ya se ha explicado la importancia que ha adquirido actualmente la presencia de AOS en el síndrome de Down y la necesidad de tratarla.

No se ignoran los aspectos prácticos de un método que exige una progresión pausada y coordinada entre cuidador y profesional responsable; coordinación que lleva tiempo y atención en un ambiente que favorezca el intercambio telemático (audición y visión). Eso puede restringir el uso y enlentecer el proceso, pero quedan a su favor las opiniones positivas de los cuidadores, los primeros interesados en dar rápida solución a las dificultades que tenían sus atendidos para incorporar la terapia.

Por supuesto, no está dicha la última palabra. Dada la importancia que la patología AOS ha adquirido a lo largo de la vida de la persona con SD, son de agradecer todos los intentos por mejorar la utilización y rendimiento de la terapia PAP, así como por encontrar nuevos métodos que aseguren la apertura permanente de las vías aéreas. Hace unos años apareció una alternativa a la CPAP: la cánula nasal de alto flujo (HFNC por sus siglas en inglés), pero carecemos de estudios comparativos, randomizados y bien controlados, para establecer sus ventajas sobre la CPAP. Una técnica que está siendo crecientemente utilizada y probada en personas con SD (niños y adultos) es el método de la estimulación eléctrica del nervio hipogloso.

3. ESTIMULACIÓN AUTOMATIZADA DEL NERVIPOGLOSO

El estimulador del nervio hipogloso (Inspire Medical Systems) es un instrumento implantable que consta de un electrodo sensible colocado entre los músculos intercostales, y un terminal estimulador que se coloca alrededor de las ramas anteriores del nervio hipogloso y emite impulsos eléctricos que van a los músculos protrusores de la lengua en el momento de la inspiración. Es decir, el electrodo sensible detecta el momento de la inspiración, y el electrodo estimulador consigue que entonces la lengua se desplace hacia adelante y alivie de ese modo la obstrucción de la vía respiratoria, causante de la apnea obstructiva.

Este instrumento ha sido probado con éxito en niños y adultos con desarrollo ordinario que presentan AOS, siempre y cuando

no se deba a un colapso circular de las vías respiratorias a nivel velofaríngeo. También ha demostrado su eficacia en varias pruebas piloto realizadas tanto en niños como en adultos con síndrome de Down. Su utilización está indicada si la terapia con PAP ha fracasado por insuficiente o por no ser tolerada. En los últimos estudios publicados, se ha confirmado la eficacia del método hasta ahora a lo largo de 3 años de mantenimiento.

La eficacia de este tratamiento, sin embargo, no es completa; o bien porque no alcanza los resultados exigidos, o porque el individuo no tolera a la larga su aplicación.

CAPÍTULO 8

La intervención farmacológica en los trastornos del sueño

1. HIPNÓTICOS

Una vez analizados todos los posibles problemas subyacentes en la problemática del sueño en el síndrome de Down, y haber profundizado en la aplicación de buenos programas de conducta, es ahora cuando podemos ponderar si realmente es necesaria la utilización de medicamentos, teniendo en cuenta diversas situaciones comórbidas de la persona con síndrome de Down. Queda fuera de este apartado todo lo relativo a la apnea obstructiva del sueño cuyo tratamiento ha sido ya explicado.

El hipnótico ideal es un fármaco que acorta la latencia del sueño de forma rápida y predecible, mantiene el sueño por un período de 7 a 8 h, evita los despertares frecuentes, preserva la arquitectura del sueño (mantiene todas las etapas del sueño no REM y REM en sus porcentajes correctos). No genera efectos adversos inmediatos (horas de la mañana) o tardíos (semanas o meses después de haber iniciado el tratamiento), no produce abuso, tolerancia ni dependencia física tras administración prolongada. El análisis de la clasificación de los trastornos del sueño permite señalar que un fármaco hipnótico no está indicado en todas las formas de insomnio. En las situaciones clínicas en las que esté indicado administrar un hipnótico, el tratamiento se complementará con una buena «higiene» o «educación» del sueño y con terapias conductuales.

Es ciertamente posible que las intervenciones no médicas propuestas en la sección 4 no sean aplicables, o eficaces, o válidas por las razones que sean, a una determinada circunstancia, y se vea necesario recurrir a fármacos con capacidad para facilitar la iniciación y/o el mantenimiento del sueño. Es necesario distinguir entre las situaciones en las que la problemática del sueño no tiene una causa evidente, y aquellas en las que dicha problemática está ligada a otros trastornos mentales que exigirán un tratamiento más específico.

1.1. Melatonina

La melatonina es una hormona sintetizada y liberada por la glándula pineal y tanto la síntesis como la liberación presentan

un ritmo circadiano: son estimuladas por la oscuridad e inhibidas por la luz. Durante el día, las células fotorreceptoras de la retina se encuentran en reposo, mientras que con la oscuridad se activan y estimulan la vía retino-hipotálamo-espino-pineal, cuyo resultado final es la activación de la síntesis de melatonina y de su liberación.

En la especie humana, el máximo de concentración de melatonina se alcanza entre 2 y 4 de la mañana. Los recién nacidos segregan muy poca melatonina; el ritmo se vuelve circadiano a partir de los 3 meses y se alcanzan los picos nocturnos máximos entre 1 y 3 años. En los adultos, las concentraciones diurnas y nocturnas oscilan entre 10 y 60 pg/ml, respectivamente. Debe tenerse en cuenta que el origen circadiano del ritmo es endógeno, por señales que se originan en el núcleo supraquiasmático del hipotálamo; por lo tanto, los cambios de luz no originan el ritmo, pero lo modifican.

La melatonina actúa sobre dos tipos de receptores. La activación del MT_1 parece implicada en la regulación de la función retiniana y de los ritmos circadianos de diversas funciones, incluida la del sueño, y en la reproducción. El MT_2 es de menor afinidad (nanomolar) y está asociado a la hidrólisis de fosfoinosítidos. Del MT_1 se han clonado dos subtipos, el MT_{1a} y el MT_{1b} ; el primero se expresa en la *pars tuberalis* de la hipófisis y en el núcleo supraquiasmático, mientras que el segundo lo hace en la retina y, en menor grado, en el cerebro.

En relación con el sueño, es evidente que el ritmo circadiano de liberación de melatonina en la pineal está sincronizado con las horas de sueño y que, cuando hay cambios de fase (por los vuelos intercontinentales o el trabajo), aparecen trastornos del sueño. La melatonina ha mostrado eficacia en los trastornos del sueño vinculados a una alteración del ritmo circadiano, incluyendo el viaje a través de varios husos horarios (*jet lag*), el cambio frecuente en los turnos de trabajo (*shift work*) y el trastorno de retardo de fase (imposibilidad de conciliar el sueño antes de la madrugada, pero sin que la duración del tiempo total de sueño se encuentre disminuida). También resulta eficaz en los trastornos del sueño de las personas ciegas, donde su liberación sigue un curso libre y puede predominar durante las horas del día. En todas estas situaciones, administrada por vía oral a dosis de 2 a 3 mg 1 h antes de acostarse resincroniza el sueño.

La melatonina ha mostrado su utilidad en el insomnio asociado a diversas situaciones como son el déficit de atención con hiperactividad, los trastornos del espectro autista y varias formas de discapacidad del neurodesarrollo, como son el síndrome de Down, síndrome de Prader-Willi, síndrome Sanfilippo, síndrome de Smith-Magenis. Su eficacia no es constante.

En el síndrome de Down son varios los resultados positivos tanto en niños como adolescentes y adultos, incluidas situaciones en las que el síndrome de Down está asociado a problemas mentales como la depresión. La melatonina debe ser administrada en forma creciente. En niños se inicia con dosis de 1 mg y puede ser aumentada paulatinamente hasta 3 mg, administrada unos 30 min antes de acostarse. En adultos se puede llegar hasta 6 mg. Independientemente del método utilizado para monitorizar los efectos de la melatonina, ésta reduce en la mayoría de los casos la latencia para el comienzo del sueño e incrementa la duración del sueño y su eficacia.

La biodisponibilidad oral es buena; a las dosis que se recomiendan en el momento actual (1-5 mg) producen en 1 h concentraciones plasmáticas que son de 10 a 100 veces mayores que las del pico máximo nocturno, para descender a los valores normales en 4-8 h. Dosis bajas (0,1-0,3 mg) administradas durante el día producen niveles que están dentro del intervalo normal nocturno. Se metaboliza e inactiva con rapidez en el hígado por hidroxilación y conjugación con ácido glucurónico o sulfúrico. La melatonina puede producir otros efectos: hipotermia, reducción de la hormona luteinizante y aumento de prolactina. Existen formulaciones diversas: de liberación inmediata, retardada y mixta.

1.2. Otros fármacos

Son clásicas las **benzodiazepinas** (p. ej., lorazepam, lormetazepam) y sus análogos llamados compuestos Z: zopiclona, zolpidem y zaleplón. Pero no son aconsejables por los problemas que acarrea su utilización continuada. Con facilidad crean tolerancia (es decir, pierden eficacia lo que hace necesario incrementar la dosis), su suspensión brusca tras un uso continuado puede producir síndrome de abstinencia, sus efectos sedantes a veces permanecen al día siguiente, lo que resta vitalidad al usuario, y a la larga hace difícil prescindir de ellas. No obstante, puede haber

situaciones esporádicas en que se haga preciso “romper” la situación de insomnio o de intranquilidad nocturna, y sea aconsejable administrarlas durante un período de tiempo breve, no superior a las 3 semanas. Las benzodiazepinas están contraindicadas en las apneas obstructivas del sueño porque pueden agravarlas.

Los hipnóticos benzodiazepínicos, junto con la zopiclona y el zolpidem, provocan, tras su administración por vía oral, una disminución de la latencia para el comienzo del sueño no REM, del tiempo de vigilia después del comienzo del sueño, del tiempo total de vigilia y del número de despertares. La disminución de la vigilia se corresponde con un aumento del tiempo total de sueño y de la eficiencia del sueño. El zaleplón disminuye la latencia para el comienzo del sueño, pero no alarga su duración.

Los hipnóticos deben administrarse con precaución en los pacientes de edad avanzada, especialmente si tiene enfermedad de Alzheimer, dado que metabolizan y excretan más lentamente los hipnóticos, lo que lleva a un aumento de la incidencia de efectos colaterales incluyendo trastornos en las esferas cognitiva y motora, ataxia y alteraciones de la memoria reciente; en el paciente de edad avanzada debe reducirse la dosis del hipnótico a la mitad o una tercera parte de la dosis que se indica a un adulto joven; se tendrá la misma precaución de reducir la dosis en pacientes con disfunción hepática o renal.

En situaciones en que se aprecie o sospeche un componente de depresión como causante de los problemas de sueño, está justificado emplear algún **antidepresivo**, especialmente con efectos sedantes como puede ser la amitriptilina. La trazodona ofrece propiedades especialmente sedantes para el sueño, superiores incluso a sus propiamente antidepresivas. Lo mismo sucede si hay un componente psicótico, para el que se suele utilizar dosis bajas de risperidona.

La acción sedante de los **antihistamínicos**, como prometazina, difenhidramina y doxilamina, es utilizada también frecuentemente para uso hipnótico.

No hay experiencia de los modernos antagonistas de orexinas (suvorexant y lemborexant) en personas con síndrome de Down.

2. EN LA HIPERSOMNOLENCIA Y NARCOLEPSIA

Los fármacos utilizados en el tratamiento de la narcolepsia se clasifican en: a) estimulantes anfetamínicos: d-anfetamina, me-

tanfetamina, metilfenidato, pemolina, mazindol; b) estimulantes no anfetamínicos: modafinilo, solriamfetol, y c) controladores de la cataplexia: antidepresivos, oxibato sódico, pitolisant. Los más utilizados en España son el metilfenidato y el modafinilo.

Se ha de iniciar la dosificación de metilfenidato lentamente y ajustada a las necesidades, con dosis muy personalizadas. Las dosis altas de preparaciones de liberación retardada sirven para mantenerse despierto todo el día. Pueden producir cefalea, irritabilidad, nerviosismo, temblores, anorexia, palpitaciones, sudoración, así como molestias gastrointestinales. Es infrecuente la tolerancia, pero puede producir dependencia.

El modafinilo no tiene estructura anfetamínica, por lo que carece de sus efectos secundarios. Mejora la somnolencia durante el día sin afectar al sueño durante la noche. No modifica la cataplexia ni los síntomas REM anómalos. Los pacientes se sienten menos irritables y agitados que con el consumo de anfetaminas. Su acción terapéutica plena tarda 1-2 meses en aparecer. Sus reacciones adversas suelen ser transitorias.

En cuanto a los controladores de la cataplexia, de los antidepresivos destaca la reboxetina; son eficaces el pitolisant y el oxibato sódico (de difícil manejo). Está en estudio la eficacia de los agonistas de receptores orexínicos.

BIBLIOGRAFÍA

- American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with Down syndrome. (2001). *Pediatrics* 107: 442-449.
- Anand V, Shukla G, Neerja Gupta N et al. (2020). Association of Sleep Apnea With Development and Behavior in Down Syndrome: A Prospective Clinical and Polysomnographic Study. *Pediatr Neurol* 116: 7-13. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.10.007. Epub 2020 Nov 19.
- Andreou G, Galanopoulou C, Gourgoulialis K. (2002). Cognitive status in Down syndrome individuals with sleep disordered breathing deficits (SDB). *Brain and Cognition* 50: 145-149.
- Aurora RN, Casey KR, Kristo D, Auerbach S, et al. American Academy of Sleep M. (2010). Practice parameters for the surgical modifications of the upper airway for obstructive sleep apnea in adults. *Sleep* 33(10): 1408-1413.
- Bhattacharjee R et al. (2025). Adherence to positive airway pressure therapy in patients with Down syndrome: assessing cloud-based monitoring data. *J Clin Sleep Med*. 2025 Apr 1;21(4):675-681. doi: 10.5664/jcsm.11520.
- Brockmann PE, Damiani F, Nuñez F, Moya A et al (2016) Sleep-disordered breathing in children with Down syndrome: Usefulness of home polysomnography . *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 83: 47-50.
- Brooks LJ, Olsen MN, Bacevice AM, Beebe A et al. (2015). Relationship between sleep, sleep apnea, and neuropsychological function in children with Down syndrome. *Sleep and Breathing* 19(1), 197-204.
- Bull MJ. (2011). Clinical Report - Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 128: 393-346.
- Bull MJ. (2020). Down syndrome. *N Engl J Med* 382: 2344-2352. DOI: 10.1056/NE-JMra1706537
- Caloway CL, Diercks GR, Keamy D, de Guzman V et al. (2020). Update of hypoglossal nerve stimulation in children with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *Laryngoscope* 130(4):E263-E267. doi: 10.1002/lary.28138.
- Capone GT et al. for the Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG-USA) Adult Health Care Workgroup. (2018). Co-occurring medical conditions in adults with Down syndrome: a systematic review toward the development of health care guidelines. *Am J Med Genet* 176A: 116-133.
- Capone GT, Aidikoff JM, Taylor K, Rykiel N. (2013). Adolescents and young adults with Down syndrome presenting to a medical clinic with depression: co-morbid obstructive sleep apnea. *Am J Med Genet A* 161A: 2188-2196.
- Capone, G., Aidikoff, J., Taylor, K., & Rykiel, N. (2013). Adolescents and young adults with Down syndrome presenting to a medical clinic with depression: Co-morbid obstructive sleep apnea. *Am J Med Genet A* 161A(9): 2188-2196.
- Carter M, McCaughey E, Annaz D, Hill CM. (2009). Sleep problems in a Down syndrome population. *Arch Dis Child* 94(4): 308-310.
- Cha J, Zea-Hernandez JA, Sin S, Graw-Panzer K et al. (2017). The effects of obstructive sleep apnea syndrome on the dentate gyrus and learning and memory in children. *J Neurosci* 37: 4280-4288.
- Chalco Orrego JP, Polo de Santos MM, Hijas Gómez AI, Luengo Matos S. (2019). Sistemas de estimulación del nervio hipogloso para el tratamiento de la apnea obstructiva del sueño. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) - Instituto de Salud Carlos III; Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades (antes Ministerio de Economía, Industria y Competitividad). Madrid. 2017 [actualización 2019]. Informes de Evalua-

- ción de Tecnologías Sanitarias.
- Chaula JK, Howard A, Burgess S, Heussler H. (2021). Sleep problems in Australian children with Down syndrome: the need for greater awareness. *Sleep Med* 78:81-87. doi: 10.1016/j.sleep.2020.12.022.
- Chaula JK, Burgess S, Henssler H. (2020). The impact of sleep problems on functional and cognitive outcomes in children with Down syndrome: a review of the literature. *J Clin Sleep Med* Oct 15;16(10): 1785-1795. doi: 10.5664/jcsm.8630.
- Churchill SS, Kieckhefer GM, Bjornson KF, Herting JR. (2015). Relationship between sleep disturbance and functional outcome in daily life habits of children with Down syndrome. *Sleep* 38: 61-71.
- Churchill SS, Kieckhefer GM, Landis CA, Ward TM. (2012). Sleep measurement and monitoring in children with Down syndrome: A review of the literature, 1960–2010. *Sleep Medicine Reviews* 16(5): 477–488.
- Cornacchia M, Sethness J, Alapat P et al. (2019). The prevalence of OSA among an adult population with Down syndrome referred to a medical clinic. *Am J Intellect Develop Disabil* 124: 4-10.
- Craven VE et al. (2025). Respiratory and airway disorders in children with Down Syndrome: a review of the clinical challenges and management. *Front Pediatr*. 2025 Mar 13;13:1553984. doi: 10.3389/fped.2025.1553984. eCollection 2025.
- Daulatzai MA. (2015). Evidence of neurodegeneration in obstructive sleep apnea: relationship between obstructive sleep apnea and cognitive dysfunction in the elderly. *J Neurosci Res* 93: 1778-1794.
- Diercks GR, Wentland C, Keamy D, Kinane TB et al. (2017). Hypoglossal nerve stimulation in adolescents with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* doi:10.1001/jamaoto.2017.1871. Resumido en español en: <https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/progresos-en-investigacion-terapeutica/3056-nuevo-tratamiento-para-la-apnea-obstruccion-del-sueno.html>
- Diercks GR, Keamy D, Kinane TB, Skotko B et al. (2016). Hypoglossal nerve stimulator implantation in an adolescent with Down syndrome and sleep apnea. *Pediatrics*, 137(5). <https://doi.org/10.1542/peds.2015-3663>.
- Donnelly LF, Shott SR, LaRose CR et al. (2004). Causes of persistent obstructive sleep apnea despite previous tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome as depicted on static and dynamic cine MRI. *Am J Roentgenol* 183(1): 175-181.
- Downciclopedia. Sueño y Síndrome de Down. En: <https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/sueno-y-sindrome-de-down.html>.
- Durand VM. (1998). *Sleep better! A guide to improving sleep for children with special needs*. Baltimore: Paul H. Brookes.
- Epstein LJ, Kristo D, Strollo PJ, Jr, Friedman N et al. (2009). Clinical guideline for the evaluation, management and long-term care of obstructive sleep apnea in adults. *J Clin Sleep Med* 5(3): 263–276.
- Esbensen AJ. (2016). Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 60: 68-79.
- Esposito S, Laino D, D'Alonzo R et al. (2019). Pediatric sleep disturbances and treatment with melatonin. *J Translat Med* 17:77 <https://doi.org/10.1186/s12967-019-1835-1>.
- Fauroux B et al. (2025). OSA type-III and neurocognitive function. *Paediatr Respir Rev*. 2025 Mar;53:39-43. doi: 10.1016/j.prrv.2024.06.004. Epub 2024 Jun 10.
- Ferber R. (2006). *Solve your child's sleep problems*, 2nd. ed. New York: Fireside
- Fernandez F, Edgin JO. (2013). Poor sleep as a precursor to cognitive decline in Down syndrome: A hypothesis. *J Alzheimers Dis Parkinsonism* 3(2): 124–133.
- Fitzgerald DA, Paul A, Richmond C. (2007). Severity of obstructive apnoea in children with Down syndrome who snore. *Arch Dis Child* 92: 423-425.
- Flórez J. (2019). ¿Por qué es importante conocer la apnea obstructiva del sueño en el síndrome de Down? *Rev. Síndrome de Down* 36: 110-117.

- Friman PC. (2005). Good night, sweet dreams, I love you; now get to bed and go to sleep! Boys Town, NE: Boys Town Press. 21
- Galetti SC. (2016). Respirar por la boca: Consecuencias, Prevención y Tratamiento. Fundación Iberoamericana Down21. Santander. Edición online: https://www.down21.org/libros-online/respirarporlaboca/respirar_por_la_boca_down21.pdf
- Giménez S, Videla L, Romero S, Benejam B et al. (2018). Prevalence of sleep disorders in adults with Down syndrome: A comparative study of self-reported, actigraphic, and polysomnographic findings. *J Clin Sleep Med* 14: 1725-1733.
- Hartnick, C. (2017). A pilot study to evaluate the safety and efficacy of the hypoglossal nerve stimulator in adolescents with Down syndrome and obstructive sleep apnea. Available online at: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02344108?term=Down+syndrome%2C+trisomy+21&recrs=abc&draw=3&rank=12>
- Heubi CH, Knollman P, Wiley S, et al. (2020). Sleep architecture in children with Down syndrome with and without obstructive sleep apnea. *Otolaryngol Head Neck Surg* Oct 6:194599820960454. doi: 10.1177/0194599820960454.
- Hill EA, Fairley DM, Williams LJ et al. (2020). Prospective Trial of CPAP in Community-Dwelling Adults with Down Syndrome and Obstructive Sleep Apnea Syndrome. *Brain Sci* 10(11): 844. doi: 10.3390/brainsci10110844.
- Hoffmire CA, Magyar C, Connolly HV et al. (2014). High prevalence of sleep disorders and associated comorbidities in a community sample of children with Down syndrome. *J Clin Sleep Med* 10: 411-419.
- Hollway JA, Aman MG (2011). Pharmacological treatment of sleep disturbance in developmental disabilities: A review of the literature. *Res Develop Disabil* 32: 939-962.
- Hurlé MA, Flórez J. (2025). Fármacos ansiolíticos y sedantes. *Farmacología de los trastornos del sueño*. En: Flórez J, Mediavilla A, Avendaño C (eds.). *Farmacología Humana*, 7ª ed. Elsevier, Barcelona.
- Hurvitz MS, Lesser DJ, Dever G et al. (2020). Findings of routine nocturnal polysomnography in children with Down syndrome: a retrospective cohort study. *Sleep Med*. Oct 8; 76: 58-64. doi: 10.1016/j.sleep.2020.10.003.
- Huyett P et al. (2025). Adults with Down syndrome and obstructive sleep apnea treated with hypoglossal nerve stimulation. *J Clin Sleep Med*. 2025 Apr 1;21(4):619-625. doi: 10.5664/jcs.m.11452.
- Hyzer JM, Milczuk HA, Carol J Macarthur CJ et al. (2021). Drug-Induced Sleep Endoscopy Findings in Children With Obstructive Sleep Apnea With vs Without Obesity or Down Syndrome. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 147(2):175-181. doi: 10.1001/jamaoto.2020.4548.
- Jennum P, Riha RL. (2009). Epidemiology of sleep apnoea/hypopnoea syndrome and sleep-disordered breathing. *Eur Respir J* 33(4): 907-914.
- Jonas DE, Amick HR, Feltner C et al. (2017). Screening for obstructive sleep apnea in adults: Evidence report and systematic review for the US Preventive Services Task Force. *JAMA* 317(4): 415-433.
- Katz T, Reynolds A, Down21. (2019). Disponible en: Problemas de sueño y sus soluciones en el síndrome de Down - Downciclopedia
- Konstantinopoulou S, Tapia IE, Kim JY et al. (2016). Relationship between obstructive sleep apnea cardiac complications and sleepiness in children with Down syndrome. *Sleep Medicine* 17: 18-24.
- Lal C, Strange C, Bachman D. (2012). Neurocognitive impairment in obstructive sleep apnea. *Chest* 141(6): 1601-1610.
- Lal C, White DR, Joseph JE et al. (2015). Sleep-disordered breathing in Down syndrome. *Chest* 147(2): 570-579.
- Landete P, Soriano JB, Aldave B, Zamora E et al. (2020). Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome. *Am J Med Genet Part A* 1-9. <https://doi.org/10.1002/>

- ajmg.a.61853.
- Larrow DR et al. (2025). Upper Airway Stimulation for Children and Adolescents with Down Syndrome: Long-Term Follow-Up. *Laryngoscope*. 2025 Mar;135(3):1218-1222. doi: 10.1002/lary.31828.
- Lele SJ, Kline NL, Chapel AC, Lenes-Volt F, Mitchell RB. An overview of management strategies for pediatric obstructive sleep apnea following adenotonsillectomy. (2025). *Expert Rev Resp Medic* <https://doi.org/10.1080/17476348.2025.2500630>.
- MacDonagh L, Farrell L, O'Reilly R et al. (2021). Efficacy and adherence of noninvasive ventilation treatment in children with Down syndrome. *Pediatr Pulmonol* 56(6):1704-1715. doi: 10.1002/ppul.25308.
- Macey M, Woo MA, Kumar R et al. (2010). Relationship between obstructive sleep apnea severity and sleep, depression and anxiety symptoms in newly-diagnosed patients. *PLoS ONE*, 5(4), e10211.
- Maris M, Verhulst S, Saldien V et al. (2016). Drug-induced sedation endoscopy in surgically naive children with Down syndrome and obstructive sleep apnea. *Sleep Med* 24, 63-70.
- McDowell KM, Craven DI. Pulmonary complications of Down syndrome during childhood. *J Pediatr* 2011; 158(2): 319-325. Disponible en: <https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/problemas-de-salud/2413-complicaciones-pulmonares-del-sindrome-de-down-durante-la-infancia.html>
- McGuire D. y Chicoine B. (2024). Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down, 2ª. ed. Fundación Iberoamericana Down21, Santander.
- Naime S, Weiss M, Jenny Lew J et al. (2021). Central breathing abnormalities in children with trisomy 21: Effect of age, sex and concomitant OSA. *Pediatr Pulmonol* Feb;56(2):472-478. doi: 10.1002/ppul.25157
- Owens JA, Mindell J. (2005). Take charge of your child's sleep: the all-in-one resource for solving sleep problems in kids and adolescents. New York: Marlowe and Co.
- Pantley E. (2002). Felices sueños. Barcelona, McGraw Hill.
- Propst EJ, Amin R, Talwar N et al. (2016). Midline posterior glossectomy and lingual tonsillectomy in obese and nonobese children with Down syndrome: Biomarkers for success. *Laryngoscope*, 127(3), 757-763.
- Raposo D, Menezes M, João Rito J et al. (2020). Predictors of OSA following adenotonsillectomy in children with trisomy 21. *Clin Otolaryngol*. Oct 15. doi: 10.1111/coa.13657.
- Rebillat AS. 2019. Ponencia recogida en: <https://www.down21.org/images/PDF/Conferencias-internacionales-de-T21RS.pdf>. Páginas 5-6.
- Resta O, Barbaro M, Giliberti T et al. (2003). Sleep related breathing disorders in adults with Down syndrome. *Down's Syndrome Res Pract* 8(3): 115-119.
- Sanjeev V Kothare SV, Kelly-Pieper K. (2025). How adherent are children with Down syndrome and obstructive sleep apnea to positive airway pressure therapy? *J Clin Sleep Med*. 2025 Apr 1;21(4):617-618. doi: 10.5664/jcsm.11600.
- Shott SR, Amin R, Chini B, Heubi C et al. (2006). Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*; 132: 432-436.
- Siriwardhana LS, Nixon GM, Davey MJ et al. (2021). Children with down syndrome and sleep disordered breathing display impairments in ventilatory control. *Sleep Med* 77: 161-169. doi: 10.1016/j.sleep.2020.12.005.
- Soltani A et al. (2025). Examining the Relation Between Sleep Problems and Behavioural Challenges in Youth with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2025 Apr;69(4):310-317. doi: 10.1111/jir.13213.
- Stores G, Stores R. (2013.) Sleep disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 55: 126-130.
- Trois M, Capone G, Lutz J et al. (2009). Obstructive sleep apnea in adults with Down

- syndrome. *J Clin Sleep Med* 5(4): 317–323.
- Tsai, J. C. (2010). Neurological and neurobehavioral sequelae of obstructive sleep apnea. *Neuro-Rehabilitation*, 26(1), 85–94.
- Vgontzas, A., Bixler, E., & Chrousos, G. (2005). Sleep apnea is a manifestation of the metabolic syndrome. *Sleep Med Rev* 9: 211–224.
- Walter LM. (2025). Sleep Apnea Specific Hypoxic Burden in Children with Down Syndrome and Typically Developing Children. *J Sleep Res.* 2025 Mar 18:e70032. doi: 10.1111/jsr.70032.
- Walker EJ et al. (2025). Caregiver-implemented intervention to increase use of positive airway pressure for adults with Down syndrome and sleep apnea. *J Appl Behav Anal.* 2025 Jan;58(1):134–150. doi: 10.1002/jaba.2926.
- Yu PK, Jayawardena ADL, Stenerson, M et al. (2020). Redefining Success by Focusing on Failures After Pediatric Hypoglossal Stimulation in Down Syndrome. *Laryngoscope.* 2020 Dec 2. doi: 10.1002/lary.29290.

Publicaciones de la Fundación Iberoamericana Down21

Colección DOCUMENTOS

- 100 Editoriales en Canal Down21
- Programación educativa para escolares con síndrome de Down. *E. Ruiz*
- Los bebés con síndrome de Down tienen derecho a vivir. *J.-A. Rondal*
- Respirar por la boca: Consecuencias, prevención y tratamiento. *S. Galetti*
- Síndrome de Down. Comunicar la noticia: Primer acto terapéutico. 3ª ed. *J. Flórez*
- Progresando juntos. Nuevos editoriales de www.down21.org (2010-2017). 2ª ed.
- ¿Cómo favorecer la autonomía personal de mi hijo con síndrome de Down? *B. Garvía*
- Regresión de origen desconocido en el síndrome de Down. Una nueva entidad. *J. Flórez, M.C. Ortega*
- Terapia farmacológica: Neurodesarrollo y neurodegeneración en el síndrome de Down. *Fundación Iberoamericana Down21*
- Historia de mi vida. *F. Bulit Goñi*

Colección RECURSOS

- Síndrome de Down: lectura y escritura (sólo en versión digital). *M.V. Troncoso, M. del Cerro*
- Síndrome de Down: habilidades tempranas de comunicación. Una guía para padres y profesionales. *L. Kumin*
- Síndrome de Down: Neurobiología, neuropsicología, salud mental. Bases para la intervención en el aprendizaje, la conducta y el bienestar mental. *J. Flórez, B. Garvía, R. Fernández-Olaria*
- Educación postsecundaria en entorno universitario para alumnos con discapacidad intelectual. Experiencias y resultados. *D. Cabezas, J. Flórez (Coord.)*
- Síndrome de Down y Autismo: Cuando dos mundos se encuentran. Una guía para padres y profesionales. *M. Froehleke, R. Zaborek (Coord.)*

- Psicoterapia y Farmacoterapia en la Discapacidad Intelectual. *B. Garvía, J. Flórez*
- Enfermedad de Alzheimer & Síndrome de Down: Guía práctica para cuidadores. *J. Moran y National Down Syndrome Society*
- Síndrome de Down. Mi visión y presencia. *M.V. Troncoso.*
- La esperanza pedagógica vivida por padres de hijos con síndrome de Down. *K. Armijos Yambay*
- La vida adulta en el síndrome de Down. *J. Flórez (Coord.)*
- Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down: Una guía para comprender y evaluar sus cualidades y problemas emocionales y conductuales. 2ª Edición. *D. McGuire, B. Chicoine*

Cuadernos de Actualidad

1. La investigación en el síndrome de Down: propuestas actuales y recomendaciones. *66 páginas*
2. La medición de los resultados en los estudios de investigación sobre las personas con síndrome de Down. *52 páginas*
3. Enfermedad de Alzheimer en el síndrome de Down: 1. Perspectivas familiares. 2. Causas, algo más que amiloide *67 páginas*
4. El desarrollo de la actividad física en las personas con síndrome de Down. 1. Consecuencias sobre la salud. 2. Obstáculos y factores facilitadores. *60 páginas*
5. El trastorno del espectro autista en el síndrome de Down: 1. Experiencias de los cuidadores. 2. Patología comórbida en niños con síndrome de Down y autismo. *49 páginas*
6. Trastorno de regresión en el síndrome de Down: 1 Actualizaciones y avances terapéuticos. 2. Experiencias negativas en la niñez y desarrollo del "Trastorno de regresión en el síndrome de Down. *56 páginas*
7. La inclusión del alumnado con síndrome de Down en los centros educativos: De las adaptaciones curriculares al Diseño Universal para el Aprendizaje. *78 páginas*
8. Tratamientos psicofarmacológicos en el síndrome de Down y en el trastorno del espectro autista: la actualidad en la investigación y consideraciones de carácter práctico. *48 páginas*
9. Experiencias educativas de los alumnos con síndrome de Down en el Reino Unido. 1. Puntos de vista de los padres 2. Puntos de vista de los educadores sobre sus funciones y responsabilidades y sobre los factores relativos a una inclusión eficaz. *79 páginas.*

REVISTAS

- Revista Virtual Canal Down21 , mensual
- Síndrome de Down: Vida Adulta, cuatrimestral

PÁGINAS WEB

- www.down21.org
- www.downciclopedia.org
- www.sindromedownvidaadulta.org
- www.DownMediaAlert

El sueño en las personas con síndrome de Down

¿Por qué es importante evaluar los trastornos del sueño en las personas con síndrome de Down? Son dos las razones fundamentales de este interés:

- 1) la alta incidencia de trastornos del sueño, claramente superior a la apreciada en el resto de la población;
- 2) las consecuencias que esos trastornos pueden ocasionar en el desarrollo cerebral en los niños pequeños, en el normal despliegue de la actividad cognitiva y las actividades de la vida diaria en adolescentes y adultos, y en la evolución hacia la enfermedad de Alzheimer en adultos de mayor edad.

Tales son los motivos que exigen ofrecer un compendio del estado actual de la cuestión.