

SÍNDROME DE APNEA-HIPOPNEA DEL SUEÑO EN PACIENTE CON ACONDROPLASIA

Autores: Samuel Esquivá Soto, Esther Bragado Alcaraz, María del Carmen Reventós Martínez, Lucía García Lorca, María Cánovas García, Francisco Palazón Rico

Introducción: La acondroplasia es una displasia ósea primaria de origen genético con unas características anatómicas reconocibles desde el nacimiento debido a la alteración del crecimiento óseo (micromelia con rizomelia, lordosis lumbar exagerada, braquidactilia y macrocefalia con abombamiento frontal e hipoplasia del tercio mediofacial) que condiciona una mayor vulnerabilidad para padecer trastornos respiratorios durante el sueño.

Resumen del caso: Lactante de 15 meses diagnosticada de acondroplasia (mutación G380R en el gen FGF 3) y que presenta un SAHS grave (índice de apnea-hipopnea (IAH) de 34,37 eventos/hora) y alteración del registro ambulatorio de presión arterial (MAPA) con pérdida del ritmo circadiano. Recibe tratamiento con BiPAP domiciliaria durante el sueño y acude a revisión de Neumología Infantil. Se revisan imágenes de TC realizado en urgencias el día previo por un TCE.

Ante sospecha de patología en la unión cráneo-medular que justifique el SAHS se ingresa a la paciente para realización de RMN cráneo-medular urgente (estaba pendiente de realizarse ambulatoriamente) e informan de estenosis de foramen magnum, hidrocefalia externa con ventriculomegalia y compresión de médula cervical alta (C1 y C2), atrofia del cuerpo caloso y anomalía en la fusión del arco posterior de C1 (imagen 1). Se realiza interconsulta a neurocirugía urgente y la paciente es intervenida con resección del arco posterior de C1 pudiendo liberar el foramen magnum con resección de membrana occipito-atloidea.

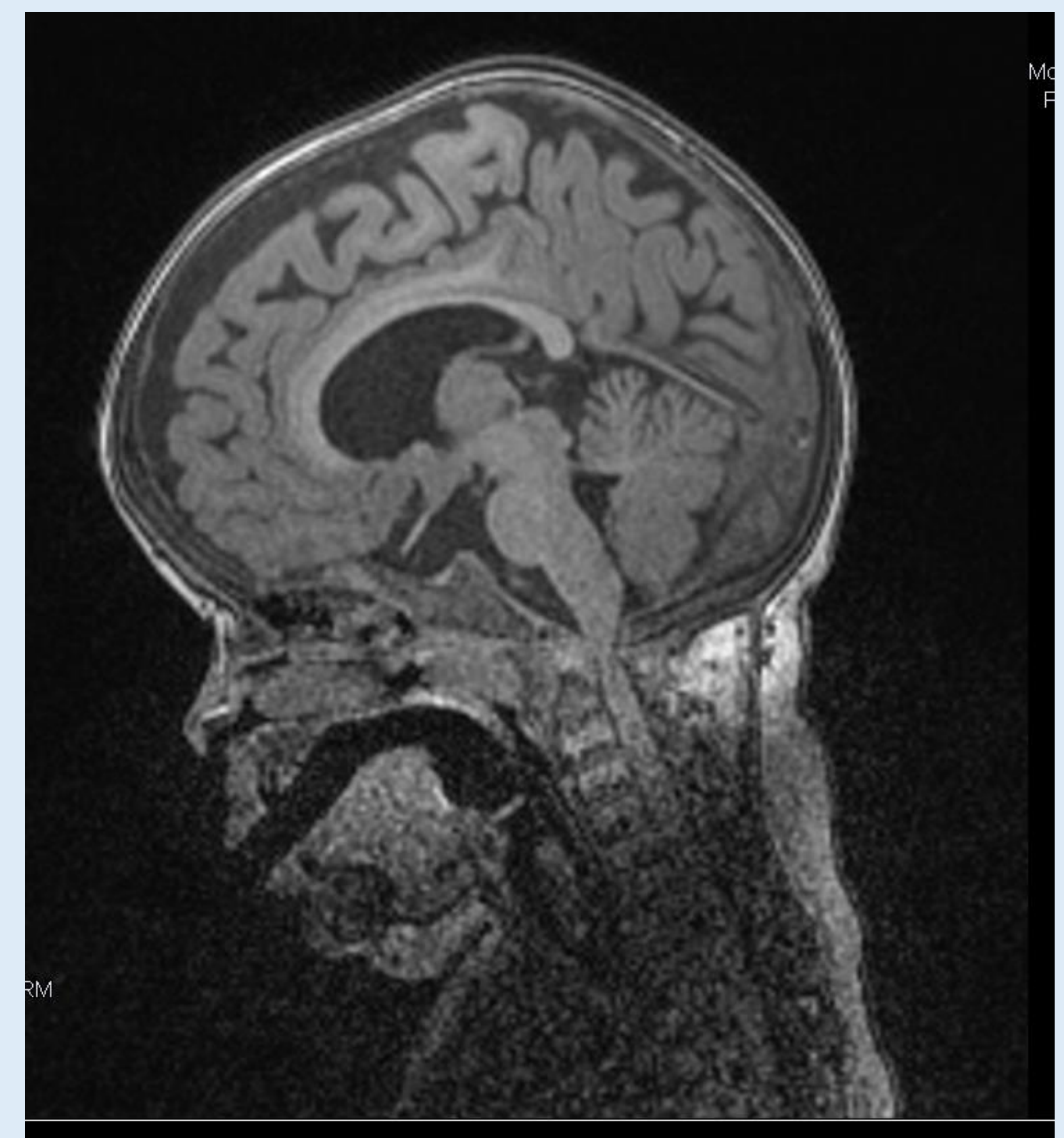


Imagen 1: RMN cráneo-medular en corte sagital: estenosis del foramen magnum y compresión medular.

Posteriormente, la familia refiere desaparición de los síntomas de SAHS, confirmándose mediante polisomnografía la reducción de los eventos de apnea (IAP de 2,4 eventos/hora) y un registro de ambulatorio de presión arterial (MAPA) con resultado normal. Se suspendió el soporte respiratorio domiciliario y la paciente pudo ser dada de alta de consultas de Neumología Infantil.

Conclusión: Los pacientes con acondroplasia tienen mayor riesgo de SAHS: componente obstructivo de vía aérea superior (hipoplasia mediofacial unido a hipertrofia adenoamigdalares) y riesgo de apneas de origen central secundario a compresión medular o arterial, en los casos de estenosis del foramen magnum, con riesgo de muerte súbita.

Debe solicitarse prueba de imagen que incluya médula cervical y el foramen magnum en aquellos casos con diagnóstico de SAHS, pues de existir estenosis, podrán beneficiarse de tratamiento quirúrgico, pudiendo resolverse el problema respiratorio secundario, como nuestra paciente.