

Síndrome de Down en otorrinolaringología

Down Syndrome in Otolaryngology

Jorge Zúñiga P¹, Magdalena Raggio P².

RESUMEN

El síndrome de Down es la cromosomopatía más frecuente en Chile. Los pacientes portadores de este síndrome presentan una serie de dismorfias y malformaciones congénitas. Muchas patologías secundarias a estos trastornos son de la esfera otorrinolaringológica. Existen alteraciones otológicas, rinosinusitis crónica, apnea obstructiva del sueño, obstrucción de la vía aérea, inestabilidad atlantoaxial, etc.

Se realiza una revisión bibliográfica y se describen las patologías más relevantes y su enfrentamiento.

Palabras clave: Síndrome de Down, estenosis subglótica, inestabilidad atlantoaxial.

ABSTRACT

Down syndrome is the most common chromosomal abnormality in Chile. The patients with this syndrome have a number of dysmorphic features and congenital malformations. Many secondary pathologies of these disorders are ENT sphere. There otologic disorders, chronic rhinosinusitis, obstructive sleep apnea, airway obstruction, atlantoaxial instability, etc.

A literature review is performed and the most relevant diseases and confrontation are described.

Key words: Down syndrome, pediatric otolaryngology, otology.

¹Otorrinolaringólogo, Hospital Clínico de la Universidad de Chile - Clínica Santa María.

²Interna Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es la cromosomopatía más frecuente en recién nacidos en Chile. La tasa promedio para el período 1998-2005 fue de 2,93 casos por 1.000 nacidos vivos, siendo esta tasa muy alta cuando se compara con el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas), cuya tasa es 1,88 por 1.000 nacidos vivos.

Son características del síndrome de Down una serie de dismorfias y malformaciones congénitas, que los distinguen fenotípicamente y además predisponen a los niños con síndrome de Down a un gran número de patologías agregadas¹.

Un significativo número de estas patologías agregadas tienen lugar en el área otorrinolaringológica, por lo cual, es de gran importancia para la especialidad conocer las características del síndrome de Down y también conocer su problemática más frecuente. Este conocimiento permitirá prevenir y tener un impacto significativo en el desarrollo que el niño pueda alcanzar.

ALTERACIONES CRANEOFACIALES

Los niños con SD presentan dorso nasal aplanado, hipoplasia medifacial y micrognatia.

Pueden además tener orejas pequeñas, plegadas o displásicas. También pueden tener malformaciones en la tuba auditiva y en el oído interno, macroglosia, paladar estrecho, faringe estrecha.

A estas malformaciones, se le agrega la hipotonía generalizada, condición que contribuye a la ocurrencia de problemas otorrinolaringológicos^{2,3}.

OTOLOGÍA

En el área de la otología existen una serie de patologías de gran importancia en el niño con SD.

La estenosis del meato auditivo externo (CAE) se presenta entre el 40% y 50% de los niños con SD, lo cual predispone a la formación de tapones de cerumen, impactación de cuerpos extraños que son más difíciles de extraer, y causa hipoacusia de conducción. Además un CAE estrecho puede esconder la presencia de colesteatomas, permitiendo

así el avance de esta patología sin tratamiento oportuno, significando un daño irreparable en el oído del niño^{4,5}.

La otitis media con efusión (OME) es una patología de prevalencia elevada (sobre el 80%) en pacientes SD⁶. Noventa y tres por ciento presenta un episodio durante el primer año de vida, y el 68% en el quinto año⁷.

Su etiología puede estar determinada anatómicamente por la hipoplasia medifacial con una nasofaringe estrecha y un adenoides relativamente grande, junto a una inserción anormal de la tuba auditiva o a un mal funcionamiento de la musculatura que la abre.

Existen estudios además que demuestran una consistente hipoplasia de la lámina lateral cartilaginosa de la tuba en pacientes con SD, lo que traduce un volumen menor en la lámina y un radio de inserción menor del músculo tensor del velo del paladar, además de un menor radio del lumen de la tuba⁸⁻¹⁰. Todos estos factores, asociados a las infecciones a repetición, son causantes de que la OME sea tan frecuente en niños con síndrome de Down.

La inserción de tubos de ventilación puede ser muy difícil, y menos efectivas por la estrechez del meato auditivo externo, la elevada incidencia de otorrea persistente y por el riesgo aumentado de perforación timpánica persistente luego de la salida del tubo, por la ausencia de lámina propia en el tímpano.

Cuatro por ciento de los niños con SD presentan hipoacusia sensorioneural al momento del screening de recién nacidos, ya sea unilateral o bilateral¹³. Se ha visto que con la edad se produce un aumento de su prevalencia, llegando hasta el 20% en adolescentes y adultos jóvenes.

Se ha visto además un desarrollo prematuro de presbiacusia, pudiendo manifestarse hasta 30 ó 40 años antes que el promedio de la población¹⁴⁻¹⁵.

Existen estudios que demuestran que puede existir hipoplasia del oído interno en pacientes con SD: meato auditivo interno estrecho, estrechez crítica del canal del nervio coclear, cóclea pequeña, modiolos, canal semicircular lateral y vestíbulos más pequeños de lo encontrado en la población general. Además, se ha visto duplicación del meato auditivo interno, malformación de Mondini, saco endolinfático dilatado, acueducto del vestíbulo elongado y canal semicircular lateral con diámetro disminuido¹⁷.

RINOSINUSOLOGÍA

La rinosinusitis crónica es una patología común en los niños con SD, que está determinada por una hiperplasia adenoidea, alergia e infección sinusal. En estos niños, la hipoplasia del tercio medio de la cara produce acumulación y estancamiento del mucus, favoreciendo la sobreinfección¹⁸.

SAHOS (SÍNDROME DE APNEA E HIPOAPNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO)

Más de un tercio de los pacientes con SD sufren esta patología, cuya aparición se ve favorecida por múltiples factores: La pequeña longitud anteroposterior de nasofaringe y orofaringe, la hiperplasia adenoamigdalina, la hipotonía muscular, el reflujo faringolaríngeo y la obesidad^{19,20}. Al ser tan frecuente en estos pacientes, se debe pesquisar activamente el mal dormir, la sudoración nocturna, los ronquidos, la somnolencia diurna, los despertares frecuentes, las pausas respiratorias y la aparición de cianosis. En relación a esta patología, el beneficio de la adenoamigdalectomía en niños con SD es significativo, pero las apneas nocturnas pueden persistir o recurrir. Si esto ocurre, se debe plantear que exista una hiperplasia de la amígdala lingual, siendo beneficiosa su resección. En casos que sean refractarios, será beneficioso el uso de CPAP^{21,22}.

OBSTRUCCIÓN DE VÍA AÉREA

Los niños con SD presentan alteraciones de la vía aérea que facilitan la obstrucción de ésta, especialmente de la vía aérea superior. La prevalencia de la laringomalacia se eleva hasta el 43%, y son frecuentes también la traqueomalacia y la estenosis traqueal^{23,24}.

Los pacientes con SD presentan en un grado casi universal estenosis subglótica congénita. Más de la mitad son asintomáticos, pero pueden producirse episodios frecuentes de croup, presentar intubación difícil o descompensarse después de la extubación. Es de muy difícil manejo cuando es una estenosis sintomática o secundaria a intubación prolongada. Es frecuente además encontrar anillos traqueales en estos pacientes²⁵.

INESTABILIDAD ATLANTO-AXIAL

Esta condición afecta el 30% de los niños con el síndrome²⁶. En las radiografías cervicales se aprecia que entre el 20% y 30% presenta una distancia anormalmente aumentada entre el arco del atlas y el proceso odontoides del axis (mayor a 4,5 mm). A pesar de eso la imagenología tiene pobres resultados para diagnosticar un compromiso clínico neurológico. Para solucionar esto se realizan potenciales evocados somatosensoriales (SEP), éstos miden la rapidez y eficiencia de la transmisión neural aferente y procesamiento. Pueschel y Scola encontraron un importante retraso en las latencias SEP en pacientes con un espacio atlanto-odontoideo mayor a 5 mm en posición neutral de la cabeza²⁷.

Pacientes con una distancia de 4,5 mm o menor no tienen problemas en una rotación de cabeza lateral en 60°, medido por SEP²⁸.

La inestabilidad también puede ser atlanto-occipital²⁹.

Especial cuidado debe tenerse con la hiperextensión o rotación del cuello en la cirugía de adenoamigdalectomía y punción timpánica²⁶.

HIPOTIROIDISMO

El hipotiroidismo congénito es 28 veces más frecuente en niños con SD que en la población general. Es frecuente su presentación subclínica, por lo cual es importante realizar pruebas de hormonas tiroideas y anticuerpos antitiroideos periódicamente (en el Reino Unido es cada dos años)³⁰.

LENGUAJE Y VOZ

El desarrollo del lenguaje está alterado en los niños con SD. Esto es multifactorial, pudiendo estar determinado por una baja auditiva, dificultades en el aprendizaje, y déficits particulares en el desarrollo del habla y el lenguaje. Además, se ha visto una alta tasa de alteraciones articulatorias en comparación con otros niños³¹. El control muscular de la lengua, la coordinación entre labios y lengua y la planificación de secuencias motoras están deterioradas en estos pacientes, dando

lugar a disartria, dispraxia, problemas de disfagia y articulación. Además, la hipotonía muscular de la laringe predispone a fatiga muscular, lo que se traduce en voces roncas y monótonas, tensas, guturales de tono bajo y estridente. Son también descritas como nasales, susurradas y ásperas^{32,33}.

Se ha visto un marcado retraso en el balbuceo, en la aparición de solicitudes no verbales, y un deterioro en el lenguaje expresivo, tanto en el vocabulario como en la sintaxis. Estos siguen retardados en la adolescencia, agregándose deterioro de la comprensión y la recepción del idioma³⁴.

REFLUJO GASTROESOFÁGICO

La enfermedad por reflujo gastroesofágico y la acalasia son patologías con mayor frecuencia en la población con SD³⁵. Síntomas como pirosis, regurgitación y dolor torácico no cardíaco deben ser buscados, ya que la dificultad en el lenguaje y la comunicación en estos pacientes pueden retrasar significativamente el diagnóstico.

CONCLUSIÓN

El paciente portador del síndrome de Down tiene una serie de alteraciones en la esfera otorrinolaringológica que resultan importantes en su desarrollo y su calidad de vida.

Debemos pesquisar dirigidamente muchas de las patologías sobre todo las que pueden ser subclínicas.

Pensamos que existen algunos enfrentamientos que no deben olvidarse y los presentamos en la Tabla 1.

BIBLIOGRAFÍA

1. NAZER J, CIFUENTES L. Estudio epidemiológico global del Sd de Down. *Rev Chil Pediatr* 2011; 82(2): 105-12.
2. FARKAS LG, KATIC MJ, FOREST CR, LITSAS L. Surface anatomy of the face in Down syndrome: linear and angular measurements in the craniofacial regions. *J Craniofac Surg* 2001; 129(4): 373-9.
3. SHOTT SR, AMIN R, CHINI B, HEUBI C, HOTZE S, AKERS R. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol* 2006; 132: 432-6.
4. SHOTT S. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C* 2006; 42C: 131-40.
5. BACCIU A, PASANISI E, VINCENTI V, GIORDANO D, CARUSO A, LAUDA L, BACCIU S. Surgical treatment of middle ear cholesteatoma in children with Down syndrome. *Otol Neurotol* 2005; 26: 1007-10.
6. SHOTT S, JOSEPH A & HEITHAUS D. Hearing loss in Down syndrome. *Int J Paediatr Otorhinolaryngol* 2001; 61: 199-205.

Tabla 1. Recomendaciones para la consulta de un paciente portador de un síndrome de Down

1.	Revisar sus oídos, la presencia de estenosis de CAE, pesquisar la presencia de otitis media con efusión, preguntar a sus padres por hipoacusia.
2.	Controlar precozmente la audición del niño, al nacimiento, luego cada 6 meses hasta los dos años, para continuar con evaluación anual.
3.	Preguntar a los padres dirigidamente por problemas para dormir, roncopatía, pausas respiratorias nocturnas, enuresis, sudoración nocturna, somnolencia diurna.
4.	Realizar una evaluación del lenguaje, derivar precozmente al fonoaudiólogo si se estima necesario.
5.	Evaluar función tiroidea si esto no ha sido realizado.
6.	Consultar a sus padres por infecciones nasales a repetición, pedir TC de CPN de ser necesario.
7.	Si es necesario intervenir quirúrgicamente al niño, evaluar siempre estabilidad de articulación atlanto-axial, pedir radiografía cervical, y evitar la rotación cervical en cirugías de oído.

7. BARR E, DUNGWORTH J, HUNTER K ET AL. The prevalence of ear, nose and throat disorders in preschool children with Down's syndrome in Glasgow. *Scott Med J* 2011; 56, 98-103.
8. VERSTEGEN RJ, KUSTERS MAA, GEMEN EFA, DE VRIES E. Down syndrome B-lymphocyte subpopulations, intrinsic defect or decreased T-lymphocyte help. *Pediatr Res* 2010; 67(5): 563-9.
9. SHOTT S. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C* 2006; 42C: 131-40.
10. MIURA M, SANDO I, BALABAN C, HAGINIOMORI SI, ORITA Y. Temporal bone 3 morphometric study on the eustachian tube and its associated structures in patients with chromosomal aberrations. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2002; 111(8): 722-9.
11. IINO Y, IMAMURA Y, HARIGAI S ET AL. Efficacy of tympanostomy tube insertion for otitis media with effusion in children with Down syndrome. *Int J Paediatr Otorhinolaryngol* 1999; 49: 143-9.
12. SHEEHAN PZ & HANS PS. UK and Ireland experience of bone anchored hearing aids (BAHA) in individuals with Down syndrome. *Int J Paediatr Otorhinolaryngol* 2006; 70: 981-6.
13. PARK AH, WILSON MA, STEVENS PT ET AL. Identification of hearing loss in pediatric patients with Down syndrome. *Otolaryngol. Head Neck Surg* 2012; 146: 135-40.
14. DAHLE AJ & MCCOLLISTER FP. Hearing loss and otologic disorders in children with Down syndrome. *Am J Ment Defic* 1986; 90: 636-42.
15. FULTON RT & LLOYD LL. Hearing impairment in a population of children with Down's syndrome. *Am J Ment Defic* 1968; 73: 298-302.
16. Guidelines for essential medial surveillance. <http://www.dsmig.org.uk> [accessed on 16 April 2012].
17. SUSAN BLASER, EVAN J PROPST, DANIEL MARTIN, ANNETTE FEIGENBAUM, ADRIAN L JAMES, PATRICK SHANNON, BLAKE C PAPSIN. Inner Ear Dysplasia is Common in Children With Down Syndrome (trisomy 21). *Laryngoscope* 2006; 116: 2113-9.
18. MITCHELL RB, CALL E & KELLY J. Ear, nose and throat disorders in children with Down syndrome. *Laryngoscope* 2003; 113: 259-63.
19. SHOTT SR, AMIN R, CHINI B ET AL. Obstructive sleep apnea: should all children with Down syndrome be tested? *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2006; 132: 432-6.
20. SUSKIND DL, ZERINGUE GP, KLUKA EA ET AL. Gastroesophageal reflux and paediatric otolaryngologic disease: the role of antireflux surgery. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001; 127: 511-4.
21. BARR E, DUNGWORTH J, HUNTER K ET AL. The prevalence of ear, nose and throat disorders in preschool children with Down's syndrome in Glasgow. *Scott Med J* 2011; 56: 98-103.
22. ABDEL-AZIZ M, IBRAHIM N, AHMED A ET AL. Lingual tonsils hypertrophy; a cause of obstructive sleep apnoea in children after adenotonsillectomy: operative problems and management. *Int J Paediatr Otorhinolaryngol* 2011; 75: 1127-31.
23. MITCHELL RB, CALL E, KELLY J. Diagnosis and therapy for airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol* 2003; 129: 642-5.
24. BERTRAND P, NAVARRO H, CAUSSADE H, HOLMGREN N, SÁNCHEZ I. Airway anomalies in children with Down syndrome: endoscopic findings. *Pediatr Pulm* 2003; 36: 137-41.
25. MILLER R, GRAY SD, COTTON RT ET AL. Subglottic stenosis and Down syndrome. *Am J Otolaryngol* 1990; 11: 274-7.
26. HANKINSON TC & ANDERSON RC. Craniovertebral junction abnormalities in Down syndrome. *Neurosurgery* 2010; 66 (3 Suppl): 32-8.
27. PUESCHEL SM, SCOLA FH. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic, radiographic, and clinical studies. *Pediatrics* 1987; 80: 555-60. American Academy of Pediatrics, Committee on Sports Medicine and Fitness: Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics* 1995; 96: 151-4.
28. N WENDELL TODD, PHILIP J HOLT, A THOMAS ALLEN. Safety of Neck Rotation for Ear Surgery in Children With Down Syndrome. *Laryngoscope* 2000; 110: 1442-5.
29. TREDWELL SJ, NEWMAN DE, LOCKITCH G. Instability of the upper cervical spine in Down syndrome. *J Pediatr Orthop* 1990; 10: 602-6.
30. FORT P, LIFSHITZ F, BELLISARIO R ET AL. Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. *J Paediatr* 1994; 104: 545-9.
31. LELAND J, WOOD S, HARDCASTLE W, WISHART J, TIMMINS C. Relationship between speech, oromotor, language and cognitive abilities in children with Down's syndrome. *Int J Lang Commun Disord* 2010; 45: 83-95.

32. VENAIL F, GARDINER Q, MONDAIN M. ENT and speech disorders in children with Down's syndrome: an overview of pathophysiology, clinical features, treatments, and current management. *Clin Pediatr* 2004; 43(9): 783-91.
33. MOURA CP, CUNHA LM, VILARINHO H, CUNHA MJ, FREITAS D, PALHA M, PUESCHEL SM, PAIS-CLEMENTE M. Voice parameters in children with Down syndrome. *J Voice* 2006; 22(1): 34-42.
34. VENAIL F, GARDINER Q, MONDAIN M. ENT and speech disorders in children with Down's syndrome: an overview of pathophysiology, clinical features, treatments, and current management. *Clin Pediatr* 2004; 43(9): 783-91.
35. ZÁRATE N, MEARIN F, HIDALGO A, MALAGELADA JR. Prospective evaluation of esophageal motor dysfunction in Down's syndrome. *Am J Gastroenterol* 2001; 96(6): 1718-24.

Dirección: Jorge Zúñiga Pino
Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Clínico de la Universidad de Chile
Santos Dumont 999, Independencia, Santiago
E mail: jozuniga@med.uchile.cl