

La terapia PAP en las apneas obstructivas del sueño en adultos con síndrome de Down: ¿es posible mantenerla?

Jesús Flórez

Catedrático de Farmacología. Fundación Iberoamericana Down21. España

Es bien conocido y aceptado por todos los expertos que las apneas obstructivas del sueño (AOS) son mucho más frecuentes en los niños con síndrome de Down (SD) (50-79%) que en los niños con otras formas de discapacidad intelectual o en los niños de la población general (2-3%) (<https://www.downciclopedia.org/salud-y-biomedicina/sueno-y-sindrome-de-down/3072-apnea-obstructiva-del-sueno-en-el-sindrome-de-down.html>). Son varios los factores que pueden contribuir a su presencia: la hipertrofia de amígdalas y la presencia de adenoides, la macroglosia (lengua grande) para una cavidad bucal pequeña, la hipotonía de la lengua y de los músculos de la faringe y laringe. Por esa razón, la primera modalidad de tratamiento que se recomienda frente a la AOS en los niños es la extirpación de las amígdalas y adenoides. En función de la patología anatómica observada, se aplican otras técnicas quirúrgicas, como son la reducción de la lengua u otras intervenciones sobre el complejo maxilomandibular. Sin embargo, su eficacia es limitada lo que obliga a emplear otros procedimientos, entre los cuales 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). Recientemente se ha introducido un nuevo tratamiento: la colocación quirúrgica de un estimulador del nervio hipogloso que lo activa rítmicamente con la respiración, retrae la base de la lengua y evita así la obstrucción al paso del aire.

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.

La temática de las AOS en el SD 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;
- 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.

Por todo ello, adquiere vital importancia asegurar la debida aplicación de un tratamiento que requiere ser mantenido durante años. 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 se ofrecen en la bibliografía internacional sobre la temática de las AOS en el SD, y que bimensualmente aparecen dentro del Servicio “Citas bibliográficas” de la Fundación Iberoamericana Down21 (<https://www.down21.org/citas-bibliograficas.html>), han aparecido recientemente dos estudios que nos pueden ayudar a responder a estas preguntas y van a ser resumidos a continuación. 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.

1. R. Bhattacharjee, M Warner, B Nokes, JS Landeo-Gutierrez, Z Chen, MD Amin, A Malhotra. (2025). Adherence to positive airway pressure therapy in patients with Down syndrome: assessing cloud-based monitoring data. J Clin Sleep Med 21(4):675-681.

El artículo describe un análisis retrospectivo de los datos registrados electrónicamente sobre la salud y de los datos obtenidos sobre la terapéutica de la PAP basada en una plataforma que utiliza el sistema “nube” de interconexión por Internet para obtener los datos on line en directo y controlar la aplicación del aire (Airview o Care Orchestrator). Fue realizado en un conjunto de pacientes con síndrome de Down tratados en el Rady Children’s Hospital de San Diego (California, USA). Los datos de adhesión a la PAP fueron evaluados de forma transversal 30 noches (47 pacientes) y 90 noches (46 pacientes) después de la visita a la clínica, y de forma longitudinal en análisis seriado de 90 noches a partir de la iniciación de la terapia PAP. La adhesión se calculó como porcentaje de noches en la que se mantuvo la PAP ≥ 4 h. La utilización se calculó como el porcentaje de noches en las que se utilizó la PAP, cualquiera que fuese su duración.

La media de edad fue de 17,7 años ($\pm 4,6$), 21 fueron mujeres. La media de los datos de adhesión fue significativamente más alta a las 30 noches (56,7%, rango intercuartil: 0,0, 90,8%) que a las 90 noches (34,4%, rango intercuartil: 0,0, 86,7%). La media de utilización fue similar en ambos periodos (58,2% a las 30 noches vs. 62,0 % a las 90 noches). En la cohorte longitudinal (n = 32), la media de adhesión fue 69,7% (rango intercuartil: 19,2, 90%), y la media de utilización fue de 78,2% (rango intercuartil: 45,2, 95,7%).

Se compararon estos datos con los de otro grupo sin síndrome de Down, emparejados por edad y por sexo. Los pacientes con SD mostraron un mayor grado de adhesión a las 90 noches ($P < 0,05$) que los del grupo sin SD, a excepción del grupo en el intervalo de edad 12-15 años.

El estudio mostró que muchos pacientes con SD que utilizaron la terapia PAP, tanto en el análisis transversal como en el longitudinal, mostraron un alto grado de adhesión al tratamiento, que incluso puede ser superior a lo observado en grupos sin SD. Es cierto que muchos pacientes con SD tuvieron dificultades para mantenerlo, pero un notable número de ellos alcanzaron tasas de adhesión del 90% o más (p. ej., 13 de 46, el 28% en el estudio transversal de 30 noches). Como mínimo, nuestros datos cuestionan la noción de que las personas con SD no pueden seguir adecuadamente la terapia PAP. De hecho, el análisis 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.

2. E.J. Walker, D.C. Lerman, J. Nguyen, G. Feliciano, G. Young. (2025). Caregiver-implemented intervention to increase use of positive airway pressure for adults with Down syndrome and sleep apnea. J Appl Behav Anal 58:134-150.

Es una realidad que: 1) las AOS son especialmente frecuentes en las personas con síndrome de Down, de cualquier edad; 2) perjudican seriamente la salud física y mental; 3) la terapia con PAP sigue siendo el tratamiento de primer orden (*gold standard*); 4) pero mantener esta terapia y aplicarla durante el tiempo necesario resulta muy problemático en algunos pacientes. Esta compleja realidad impulsa a concebir y diseñar sistemas que faciliten la adhesión al tratamiento, es decir, la duración del tiempo en que el paciente mantiene activo y aplicado durante el sueño el instrumento que genera la corriente de aire que circula hacia las vías respiratorias mediante una máscara facial (mínimo de 4 h por noche).

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).

El presente estudio aborda la 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 sus cuidadores, debidamente formados y entrenados. La intervención consistió básicamente en ofrecer una exposición a la mascarilla de una forma graduada, utilizar

reforzamientos no contingentes mediante estímulos que sean 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 4 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 cuatro vivían con sus padres, si bien la cuidadora que debía aprender la metodología y aplicarla en permanente contacto con el entrenador fueron las madres. Sirva como ejemplo la descripción de la gradación de los pasos seguidos para conseguir la introducción del participante a la aplicación de la mascarilla y su consiguiente adhesión:

1. La mascarilla a 30 cm del participante durante 2 min
2. La mascarilla sólo en la mano del participante durante 3 seg
3. La mascarilla sólo en el codo del participante durante 3 seg
4. La mascarilla sólo en el hombro del participante durante 3 seg
5. La mascarilla sólo en la mejilla del participante durante 3 seg
6. La mascarilla sólo en la nariz del participante durante 3 seg
7. La mascarilla sólo en la nariz del participante durante 10 seg
8. La mascarilla sólo en la nariz del participante durante 15 seg (con las cintas puestas pero sin atarlas)
9. La mascarilla sólo en la nariz del participante durante 30 seg (con las cintas puestas pero sin atarlas)
10. La mascarilla y las cintas sólo en la nariz del participante durante 30 seg (cintas puestas y atadas)
11. La mascarilla y las cintas sólo en la nariz del participante durante 60 seg (cintas puestas y atadas)
12. La mascarilla y las cintas sólo en la nariz del participante durante 2 min (cintas puestas y atadas)
13. La mascarilla, las cintas y las sondas sobre la cara del participante durante 30 seg
14. La mascarilla, las cintas y las sondas sobre la cara del participante durante 60 seg
15. La mascarilla, las cintas y las sondas sobre la cara del participante durante 2 min
16. La mascarilla, cintas y sondas son conectadas a la máquina (parada) durante 30 seg
17. La mascarilla, cintas y sondas son conectadas a la máquina (parada) durante 60 seg
18. La mascarilla, cintas y sondas son conectadas a la máquina (parada) durante 2 min
19. PAP en acción durante 30 seg
20. PAP en acción durante 60 seg
21. PAP en acción durante 2 min
22. Ir aumentando el tiempo de PAP desde los 2 min has 1 h de la siguiente forma:
 - a) entre 2 y 10 min en aumento cada min
 - b) entre 10 y 30 min en aumento cada 5 min

- c) entre 30 min y 1 h en aumento cada 10 min
- 23. Uso de PAP en la noche durante 1 h
- 24. Aumentar el uso de PAP desde 1 h hasta 4 h (en aumentos cada 15 min)
- 25. Uso de PAP por la noche durante 4 h.

El artículo se extiende amplísimamente en describir con todo detalle el proceso seguido a lo largo de cada sesión por parte de cada una de las 4 personas con SD que participaron en el estudio, las interacciones entre entrenador y cuidador, los reforzamientos aplicados, y las modificaciones realizadas en función de las respuestas de aceptación o de rechazo del 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 datos 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.

Dos de los cuatro cuidadores informaron que sus participantes no seguían utilizando la PAP entre 6 y 18 meses después de la conclusión del estudio. Esto sugiere que algunos cuidadores van a necesitar un apoyo más mantenido, al menos de forma periódica, para asegurar la adhesión a la terapia. Es algo que habrá que seguir estudiando para conseguir su reiniciación. Deberán probarse nuevos sistemas que no exijan la cotemporalidad del profesional y el cuidador, e incluso puedan reemplazar al profesional en el seguimiento periódico del proceso de instrucción.

Comentario final

Como se señalaba al principio, la exposición resumida de estos dos estudios subraya un objetivo: marcar la importancia que la terapia de las AOS mediante la técnica PAP adquiere en el mundo del síndrome de Down.

El primero trata de desmentir una opinión repetida en algunos medios, sobre la pretendida incapacidad de las personas con SD para tolerar la técnica, en comparación

con el resto de la población. No se niegan las dificultades intrínsecas a la técnica, pero el grado de intolerancia es similar en ambas poblaciones, sin y con síndrome de Down.

El segundo, consciente del problema, ofrece un sistema que puede mejorar el grado de aceptabilidad de la terapia PAP. Para ello implica al cuidador en su propio domicilio que, bajo la directa supervisión de un profesional, aplica una metodología de intervención psicológica.

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, como es el método de la estimulación eléctrica del nervio hipogloso.