

Manifestaciones otorrinolaringológicas en el síndrome de Down

C. Morales-Angulo*, J. Gallo-Terán, N. Azuara, J. Rama Quintela

*Servicio de ORL. Hospital Sierrallana. Torrelavega. Servicio de ORL. Hospital Marqués de Valdecilla. Santander.

Resumen: *Introducción:* El objetivo de nuestro estudio fue conocer las manifestaciones otorrinolaringológicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Down y proponer un protocolo de manejo de las mismas para que tengan el menor impacto en su calidad de vida. *Métodos:* Se realizó un estudio retrospectivo de los pacientes con síndrome de Down vistos en los Servicios de ORL de dos centros hospitalarios durante 4 años. Las siguientes variables fueron recogidas de la historia clínica: motivo de consulta, diagnóstico, comorbilidad, intervenciones quirúrgicas realizadas y sus complicaciones. *Resultados:* Treinta pacientes con síndrome de Down fueron incluidos en nuestro estudio. La mayor parte consultó por problemas auditivos o procedente del Programa de Detección de Hipoacusia Neonatal de Cantabria. El diagnóstico más frecuente fueron la otitis serosa, la hipertrofia adenoidea y el síndrome de apnea obstructiva del sueño. Cinco pacientes fueron sometidos a procedimientos quirúrgicos de cabeza y cuello sin presentar complicaciones. *Conclusiones:* Los pacientes con síndrome de Down presentan con frecuencia manifestaciones otorrinolaringológicas, sobre todo hipoacusia secundaria a patología de oído medio y obstrucción de vías aéreas superiores.

Palabras clave: Síndrome de Down. Hipoacusia. Síndrome de apnea obstructiva del sueño.

Otorhinolaryngological manifestations in patients with Down syndrome

Abstract: *Objective:* The objective of our study was to assess the most frequent otorhinolaryngological manifestations in patients with Down syndrome, and to propose diagnostic and management guidelines to improve their quality of life. *Methods:* Patients with Down's syndrome referred to the ENT Department of two spanish Hospitals during a 4-year period were retrospectively reviewed. Data of the following variables were collected: main symptoms, diagnosis, comor-

bidity, surgical procedures, and complications. *Results:* Thirty patients with Down's syndrome were included in our study. The most frequent reasons for referral were hearing loss and newborns from the Hearing Impairment Screening Program. Otitis media with effusion, adenoid hypertrophy and obstructive sleep apnea were the most common diagnosis. Five patients underwent head and neck surgical procedures without complications. *Conclusions:* Hearing loss secondary to chronic otitis media with effusion and upper airway obstruction are frequent pathologies in patients with Down syndrome.

Key words: Down syndrome. Hearing loss. Obstructive sleep apnea.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down constituye una de las anomalías cromosómicas más frecuentes en recién nacidos vivos¹. La mayor parte de los pacientes presentan una trisomía de una porción o de la totalidad del cromosoma 21². Su prevalencia es de aproximadamente 1/800 recién nacidos vivos³.

Los pacientes con síndrome de Down presentan unos rasgos craneofaciales típicos como la microbraquicefalia, occipucio plano, cuello corto, fisuras palpebrales oblicuas, pliegues epicantales, dorso nasal plano, pabellones auriculares micróticos y de implantación baja, conductos auditivos externos (CAEs) estrechos, macroglosia y microdentia⁴. Además pueden presentar anomalías cardíacas, gastrointestinales, hipotonía, retraso del crecimiento, trastornos en el desarrollo, patología de la columna cervical, patología tiroidea y obesidad⁴.

Los trastornos otorrinolaringológicos son frecuentes en los pacientes con síndrome de Down⁵. Anomalías morfológicas de cabeza y cuello frecuentes en pacientes con Síndrome de Down como la hipoplasia medifacial, caracterizada por malformación de la trompa de Eustaquio, paladar corto, macroglosia, y estrechamiento de la orofaringe y nasofaringe, unido a factores asociados como la hipotonía muscular sistémica, da lugar a una alta incidencia de otitis media recurrente y síndrome de apnea del sueño en estos pacientes⁶⁻⁸.

El objetivo de nuestro estudio fue conocer las manifestaciones otorrinolaringológicas más frecuentes de los pacientes con síndrome de Down y realizar un protocolo de

Correspondencia: Carmelo Morales Angulo
Alto de Veneras, 8
39478 Puente Arce (Cantabria)
E-mail: cmorales@hsl.scsalud.es
Fecha de recepción: 13-3-2006
Fecha de aceptación: 24-4-2006

manejo de las mismas, para contribuir a un adecuado desarrollo de estos pacientes y mejorar su calidad de vida.

MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo de todos los pacientes con síndrome de Down vistos en los Servicios de ORL de dos centros hospitalarios de la Comunidad de Cantabria, desde el 1 de enero del 2000 hasta el 31 de diciembre del 2004. De las historias clínicas se recogieron los siguientes datos: edad en el momento de la consulta, raza, sexo, motivo de consulta, diagnóstico ORL, procedimientos quirúrgicos de cabeza y cuello realizados, complicaciones postquirúrgicas y patología concomitante severa asociada.

La presencia de apnea del sueño se confirmó mediante polisomnografía nocturna completa. La otitis recurrente se diagnosticó en base a la historia de infecciones de oído, hallazgos otoscópicos compatibles o perforación de la membrana timpánica. Se registraron las principales alteraciones sistémicas comórbidas severas: alteraciones cardíacas, hipertensión pulmonar y enfermedad pulmonar crónica.

Todos los pacientes tenían confirmado el diagnóstico de síndrome de Down mediante un cariotipo (trisomía 21).

RESULTADOS

Treinta pacientes (13 varones) con síndrome de Down vistos de forma consecutiva durante el periodo de estudio fueron incluidos en nuestro trabajo. La edad de los pacientes osciló entre un mes y 53 años. Todos los pacientes eran de raza blanca. Ninguno era de etnia gitana. Los motivos principales de consulta más frecuentes fueron la hipoacusia (11 pacientes) y la remisión procedente del Programa de Diagnóstico Precoz de Hipoacusia de Cantabria (11 pacientes). Otros motivos de consulta fueron: trastornos del sueño (3 pacientes), dificultad respiratoria nasal (2 pacientes), adenopatía latero-cervical (un paciente), otalgia (un paciente) y revisión (un paciente).

Los diagnósticos definitivos se resumen en la tabla 1. De los 11 pacientes incluidos en nuestro estudio provenientes del Programa de Diagnóstico Precoz de Hipoacusia Neonatal de Cantabria, 7 (63,6%) no pasaron el test de otoemisiones acústicas provocadas (OEA) (realizado en al menos 2 ocasiones separadas un mes) en ambos oídos, uno no pasó el oído derecho y otro no pasó el oído izquierdo. En los otros dos pacientes (18,2%) las OEAs fueron normales. A los 9 neonatos que no pasaron el test de OEAs en uno o ambos oídos se les realizaron unos potenciales evocados auditivos de tronco (PEATC). En 4 pacientes (3 bilateralmente y uno unilateral) el umbral auditivo estaba elevado entre 40 y 60 dB, siendo sugestivo de hipoacusia de transmisión. En ninguno de ellos se demostraron datos sugestivos de hipoacusia neurosensorial. El diagnóstico final tras el seguimiento y realización de una impedanciometría en el grupo de pacientes procedentes del *screening* neonatal de hipoacusia

Tabla 1: Diagnóstico principal

Diagnóstico principal	Nº de casos
Otitis serosa aislada	6
• Bilateral	5
• Unilateral	1
Hipoacusia mixta	4
• Bilateral	3
• Unilateral	1
Hipertrofia adenoidea	4
Síndrome apnea obstructiva del sueño	3
Hipertrofia adenoamigdalar	1
Rinitis crónica	1
Tuberculosis cervical	1
Colesteatoma	1
Atresia unilateral de coanas	1
Atelectasia timpánica	1
Tapón de cera impactado	1
Absceso periamigdalino	1
Exploración normal	9
Diagnósticos principales totales	44*

*La suma total es >30 dado que varios pacientes tenían más de un diagnóstico.

fue de otitis serosa bilateral en 3 pacientes (en uno de ellos con curación a los 18 meses) y unilateral en otro neonato.

Cinco pacientes fueron sometidos a procedimientos quirúrgicos de cabeza y cuello: en tres casos adenoidectomía (de los cuales en uno se acompañó de amigdalectomía y en otro de timpanocentesis bilateral), en otro extirpación de una adenopatía latero-cervical y en el quinto una timpanoplastia por colesteatoma unilateral. Ninguno presentó complicaciones quirúrgicas o postoperatorias. Siete pacientes tenían afectación cardiopulmonar severa asociada (23,3%).

DISCUSIÓN

Los trastornos auditivos son muy frecuentes en los pacientes con síndrome de Down, apareciendo entre un 63-90% de los mismos, habitualmente hipoacusia de transmisión por otitis serosa, malformación de la cadena osicular, persistencia de tejido mesenquimal o retención de cerumen secundario a CAEs estenóticos¹²⁻¹⁶. Excluyendo los neonatos procedentes del *screening* precoz de sordera, en nuestro estudio la hipoacusia constituyó el motivo más frecuente de consulta, siendo la otitis serosa el diagnóstico más frecuente. Dado que la eficacia de los drenajes transtimpánicos es mucho menor en los pacientes con síndrome de Down que en niños normales, así como más frecuentes las complicaciones asociadas a los mismos (otorrea, atelectasia y colesteatoma), algunos autores aconsejan un manejo conservador de la otitis serosa en estos pacientes, reservando la utilización de tubos de timpanostomía solo en los casos en los que la pérdida auditiva debida a la mucosidad de oído medio sea severa o cuando existan cambios patológicos de la membrana timpánica, como atelectasia y bolsas de retracción¹⁵. Sin embargo, Shott y cols. recomiendan un tratamiento agresivo y temprano (antes de los dos años de edad) de la otitis sero-

sa, aunque en este estudio el periodo de seguimiento fue únicamente de un año¹⁶.

Entre un 4 y un 11% de los pacientes con síndrome de Down presentan hipoacusia neurosensorial¹⁷. En nuestro estudio 4 pacientes tenían hipoacusia neurosensorial, en todos ellos asociada a hipoacusia de transmisión por patología de oído medio, otitis serosa en un paciente y no claramente filiada en 3 pacientes. En ningún caso se detectó una hipoacusia profunda ni malformaciones en las pruebas de imagen.

De los pacientes de nuestro estudio procedentes del Programa de Diagnóstico Precoz de Hipoacusia, realizado en una primera fase con OEAs, sorprende el escaso número de neonatos que pasaron el test en ambos oídos (solo 2), a pesar de que posteriormente la mayor parte de ellos se demostró una audición normal mediante PEATC y timpanometría. Probablemente pueda influir el hecho de presentar con frecuencia CAEs estrechos, lo que hace que sobre todo en el primer mes se obstruyan con facilidad por restos de descamación epitelial o de cerumen. A pesar de todo parece que la otitis serosa es ya frecuente en neonatos con síndrome de Down. Es necesario realizar un seguimiento de estos pacientes por si precisasen la colocación temprana de tubos de aireación.

Las alteraciones en los senos paranasales como consecuencia de la hipoplasia mediofacial, el retraso en la maduración del sistema inmunológico o la presencia de disquinesia ciliar dan lugar a infecciones frecuentes de las vías aéreas superiores (VAS) y a sinusitis crónica^{18,19}. El hecho de que ningún paciente de nuestro estudio fuera diagnosticado de sinusitis se puede deber a que la mayor parte de los pacientes con síndrome de Down y sinusitis son tratados por sus pediatras de forma ambulatoria.

Un paciente de nuestro estudio presentaba una atresia unilateral de coanas que no fue tratada. Esta patología es mucho más frecuente en el síndrome de Down que en niños normales o con otros cuadros sindrómicos²⁰.

En nuestro estudio tres pacientes fueron diagnosticados de síndrome de apnea del sueño, aunque solo se realizaron polisomnografías a los pacientes que presentaban síntomas sugestivos del síndrome de apnea del sueño. Marcus y cols., estudiaron a 53 niños con síndrome de Down y encontraron que la mayor parte de los mismos presentaban trastornos del sueño, a pesar de que más del 50% de las familias no referían ningún trastorno al dormir, lo que hace pensar que muchas veces los trastornos del sueño pasan desapercibidos^{9,10}. Dado que la presencia de síndrome de apnea del sueño se relaciona con trastornos en el aprendizaje¹¹, es importante su detección y tratamiento precoz.

La presencia de reflujo gastro-esofágico ha sido identificada hasta en un 59% de los pacientes con síndrome de Down¹⁰. Dada la asociación de reflujo con patología de cabeza y cuello es probable que algunos de los síntomas de VAS que presentan estos pacientes sean desencadenados o agravados por esta patología. De ahí la importancia del diagnóstico y tratamiento del reflujo de una forma agresiva²¹.

Tabla 2: Protocolo de manejo de pacientes con síndrome de Down (patología mas frecuente esperada)

Tipo de procedimiento	Indicación
Anamnesis y exploración física	Buscar signos o síntomas de hipoacusia de transmisión/neurosensorial, malformaciones (macroglia, retrognatia...), sinupatía...
Estudio auditivo (audiometría tonal, timpanograma, PEAT...)	Descartar hipoacusia de transmisión y/o hipoacusia neurosensorial
Polisomnografía	Si sospecha de síndrome de apnea del sueño
Rx/TC fosas nasales	Si datos de sinupatía y/o atresia de coanas
Phmetría/esofagoscopia	Sospecha de reflujo gastro-esofágico
Endoscopia faringo-laríngea	Descartar patología obstructiva (estenosis laríngeo-traqueal)

Los pacientes con síndrome de Down con cierta frecuencia precisan ser sometidos a adenoidectomía y amigdalectomía para tratar un síndrome de apnea del sueño, una obstrucción de VAS o amigdalitis de repetición. Uno de los pacientes de nuestro estudio con síndrome de apnea del sueño mejoró tras tratamiento dietético y los otros dos tras adenoidectomía (en uno de ellos asociada a amigdalectomía).

Es importante tener en cuenta que las complicaciones intra y postoperatorias en estos pacientes son más elevadas que en la población general debido a la posible presencia de alteraciones de la columna cervical^{22,23}, síndrome de apnea obstructiva del sueño, macroglia, patología obstructiva de VAS (estenosis subglótica y traqueal) y patologías severas de otros órganos, sobre todo cardíacas (30-40%)⁶. Las complicaciones más frecuentes en el postoperatorio inmediato son de tipo respiratorio, sobre todo la obstrucción de VAS, el estridor postextubación y la desaturación de oxígeno; y, posteriormente, la deshidratación por un inadecuado inicio de la ingesta oral⁶. Por tanto es recomendable el ingreso de estos pacientes tras procedi-

Tabla 3: Protocolo pre/postoperatorio en caso de intervención quirúrgica de cabeza y cuello

- Preoperatorio:**
 Valorar signos de intubación difícil (macroglia, retrognatia, estenosis subglótica o traqueal).
 Descartar enfermedades generales asociadas (trombopenia, patología cardiopulmonar, patología tiroidea...).
 Descartar luxación atlo-axoidea (rx lateral de cuello con cabeza extendida y flexionada).
 Si se va a realizar intubación nasal: descartar atresia de coanas por nasofibroscopia.
- Intraoperatorio:** Utilización de tubo endotraqueal 2 números menos de lo esperado por la edad.
- Postoperatorio:**
 Pulsioximetría postoperatoria.
 Ingreso hospitalario.
 Hidratación endovenosa prolongada hasta un adecuado inicio de ingesta oral.

mientos otorrinolaringológicos habitualmente realizados por cirugía mayor ambulatoria, así como la colocación de un pulsioxímetro durante la primera noche y la hidratación endovenosa adecuada hasta conseguir que el paciente inicie la alimentación oral⁵. Además es importante tener en cuenta que el beneficio de la adenoidectomía en el síndrome de Down es significativamente menor que en controles²⁴.

En las tablas 2 y 3 se resume un protocolo de manejo de los pacientes con síndrome de Down.

CONCLUSIONES

La patología de oído, sobre todo la otitis serosa, es la causa más frecuente de consulta ORL en pacientes con síndrome de Down en nuestro medio.

Referencias

1. OMIM = 190685 Down Syndrome.
2. Lejeune J. Le Mongolis. Premier exemple d'aberration autosomique humaine. *Ann Genet* 1959;1:41.
3. Centers for Disease Control and Prevention. Racial disparities in median age at death for persons with Down syndrome - United States, 1968-1997. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2001;50:463-465.
4. Kanamori G, Witter M, Brown J, Williams-Smith L. Otolaryngologic manifestations of Down syndrome. *Otolaryngol Clin North Am* 2000;33:1285-1292.
5. Mitchell RB, Call E, Kelly J. Ear, nose and throat disorders in children with Down Syndrome. *Laryngoscope* 2003;113:259-263.
6. Goldstein NA, Armfield DR, Kingsley LA, Borland LM, Allen GC, Post JC. Postoperative complications after tonsillectomy and adenoidectomy in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1998;124:171-176.
7. Cooley WC, Graham Jr JM. Down syndrome-an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila)* 1991;30:233-253.
8. Strome M. Obstructive sleep apnea in Down syndrome: a surgical approach. *Laryngoscope* 1986;96:1340-1342.
9. Marcus C, Keens T, Bautista D, von Pechmann W, Davidson -Ward S. Obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *Pediatrics* 1991;88:132-139.
10. Mitchell RB, Call E, Kelly J. Diagnosis and therapy for airway obstruction in children with Down syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2003;129:642-645.
11. Gozal D. Sleep-disordered breathing and school performance in children. *Pediatrics* 1998;102:616-620.
12. Harada T, Sando I. Temporal bone histopathologic findings in Down's syndrome. *Arch Otolaryngol* 1981;107:96-103.
13. Harigai S. Longitudinal studies in hearing-impaired children with Down's syndrome. *Nippon Jibiinkoka Gakkai Kaih* 1994;97:2208-2218.
14. Balkany T, Downs M, Jafek B, Krajicek M. Hearing loss in Down's syndrome. *Clin Pediatr* 1979;18:116-118.
15. Iino Y, Imamura Y, Harigai S, Tanaka Y. Efficacy of tympanostomy tube insertion for otitis media with effusion in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1999;49:143-149.
16. Shott S, Joseph A, Heithaus D. Hearing loss in children with Down's syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001;61:199-205.
17. 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 (Phila)* 2004;43:783-791.
18. Shapiro B, Gorlin R, Redman R, Bruhl H. The palate and Down's syndrome. *N Engl J Med* 1967;276:1460-1463.
19. Kovesi T, Sinclair B, McCormick J, Matzinger M, Carpenter B. Primary ciliary dyskinesia associated with a novel microtubule defect in a child with Down syndrome. *Chest* 2000;117:1207-1209.
20. Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1996;65:160-166.
21. Miller J, Capusten B, Lampard R. Changes at the base of skull and cervical spine in Down syndrome. *J Can Assoc Radiol* 1986;37:85-89.
22. Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg* 1999;31:71-77.
23. Suskind D, Zeringue G, Kluka E, Udall J, Liu D. Gastroesophageal reflux and pediatric otolaryngologic disease: the role of antireflux surgery. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2001;127:511-514.
24. Price DL, Orvidas LJ, Weaver AL, Farmer SA. Efficacy of adenoidectomy in the treatment of nasal and middle ear symptoms in children with Down syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004;68:7-13.