

Obrigada por ver esta apresentação
Gostaríamos de recordar-lhe que esta apresentação
é propriedade do autor.

É-lhe fornecida pela Sociedade Portuguesa de
Pediatria no contexto do 16º Congresso Nacional
de Pediatria, para seu uso pessoal, tal como
submetido pelo autor

© 2015 pelo autor

PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

Natália Noronha, Nuno Lourenço, Sofia Ferreira,
Teresa Reis Silva, Marta Rios, Núria Madureira, Miguel Félix

Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

- **Doença neuromuscular** → amplificação da repetição de um triplete CTG do gene DMPK
- **Formas pediátricas:**
 - Congénita** → hipotonia, dificuldade alimentar, insuficiência respiratória com necessidade de ventilação mecânica, défice cognitivo e distrofia muscular progressiva
 - Juvenil** → fraqueza muscular facial e distal, miotonia e défice cognitivo
- **Perturbação respiratória do sono (PRS)** é frequente
 - sonolência diurna, dificuldade escolares

PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

□ OBJETIVO

Descrever a PRS e seu tratamento em doentes com distrofia miotónica tipo 1 (DM1) congénita e juvenil

□ MATERIAL E MÉTODOS

Estudo retrospectivo descritivo de crianças e adolescentes com DM1 que realizaram polissonografia (PSG) e foram seguidos num hospital grupo III entre 2011 e 2014

PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

RESULTADOS

n = 11

8 ♂ / 3 ♀

DM1 congénita

n = 4

950 a 1800 tripletos

VNI nos primeiros anos de vida – 2

PSG → 8 - 13 anos

DM1 juvenil

n = 7

70 a 1800 tripletos

Diagnóstico - $9,8 \pm 1,7$ anos

PSG → 12 - 16 anos

Polissonografia

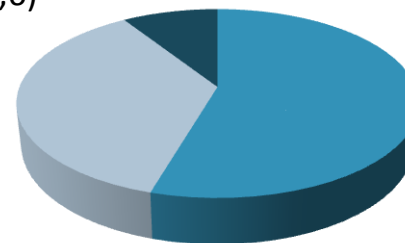
8 -16 anos

Sintomas respiratórios no sono - 6

**Síndrome de resistência
das vias aéreas - 1**
(IDR 15,6)

Hipoventilação - 4
($TcCO_2 > 50$ mmHg em
100% TST - 3)

**Síndrome de apneia
obstrutiva do sono - 6**
(mediana IAH $8,4 \pm 3,6$)



PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

	Tripletos	Sintomas respiratórios sono	IDR	IAH	SpO ₂ mín	TcCO ₂ máx	% TcCO ₂ > 50 mmHg	Diagnóstico
Congénita	950	Ressonar	15,6	0	92	51	1	SRVAS
	1600	Ressonar/apneia	7,9	1,3	91	66	100	SAOS
	1700	-	0,4	0	96	70	100	Hipoventilação
	1800	-	5,5	0,1	92	58	56	Hipoventilação
Juvenil	70	-	46,6	17,9	87	47	0	SAOS
	500	Ressonar	49,9	10,7	83	47	0	SAOS
	650	Ressonar	19,9	9,1	86	64	100	SAOS
	660	Ressonar	20	6,3	89	63	90	SAOS
	960	Ressonar	25,7	10,1	91	61	100	SAOS
	1300	-	2	0	91	61	100	Hipoventilação
	1800	-	21	0,2	92	67	100	Hipoventilação

IAH – índice de apneia-hipopneia; IDR – índice de distúrbio respiratório; SAOS – síndrome de apneia obstrutiva do sono; SRVAS – síndrome de resistência das vias aéreas superiores; TcCO₂ – CO₂ transcutâneo

PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

	Sintomas respiratórios sono	IDR	IAH	% TcCO ₂ > 50 mmHg	Diagnóstico
Congénita	Ressonar	15,6	0	1	SRVAS
	Ressonar/apneia	7,9	1,3	100	SAOS
	-	0,4	0	100	Hipoventilação
	-	5,5	0,1	56	Hipoventilação
Juvenil	-	46,6	17,9	0	SAOS
	Ressonar	49,9	10,7	0	SAOS
	Ressonar	19,9	9,1	100	SAOS
	Ressonar	20	6,3	90	SAOS
	Ressonar	25,7	10,1	100	SAOS
	-	2	0	100	Hipoventilação
	-	21	0,2	100	Hipoventilação

Ventilação não invasiva - 9

Boa adesão em todos

Duração (mediana):
15 ± 10 meses

PERTURBAÇÃO RESPIRATÓRIA DO SONO NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

COMENTÁRIOS

- ❑ **Todos apresentavam PRS**, mesmo os que não tinham sintomas relacionados.
- ❑ A **PSG é fundamental** no seguimento da DM1, incluindo nas formas congénitas, com melhoria da insuficiência respiratória após os primeiros anos de vida.
- ❑ O risco de hipoventilação justifica a **monitorização de CO₂ sistemática** na PSG.
- ❑ A **VNI pode e deve ser usada** nestes doentes com boa adesão e tolerância.