

UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS – UniEVANGÉLICA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MOVIMENTO HUMANO E REABILITAÇÃO
PPGMHR

PREVALÊNCIA E GRAVIDADE DE DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO
SONO EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN: UM ESTUDO
TRANSVERSAL

CARLA NÓBREGA DA SILVA NUNES

Anápolis, GO

2024

CARLA NÓBREGA DA SILVA NUNES

PREVALÊNCIA E GRAVIDADE DE DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO
SONO EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN: UM ESTUDO
TRANSVERSAL

Dissertação apresentada ao Exame de Defesa de
Mestrado em Movimento Humano e Reabilitação
da Universidade Evangélica de Goiás –
UNIEVANGÉLICA.

Orientador: Prof. Dr. Luís Vicente Franco de Oliveira

Anápolis, GO

2024

FOLHA DE APROVAÇÃO

PREVALÊNCIA E GRAVIDADE DE DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO SONO EM PARTICIPANTES COM SÍNDROME DE DOWN: UM ESTUDO TRANSVERSAL


CARLA NOBREGA DA SILVA NUNES

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-graduação em Movimento Humano e Reabilitação -PPGMHR da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA como requisito parcial à obtenção do grau de MESTRE.


Aprovada em 09 de julho de 2024.

Linha de Pesquisa: Avaliação, Prevenção e Intervenção Terapêutica no Sistema Cardiorrespiratório (APIT)


Banca examinadora

Documento assinado digitalmente
 **LUIS VICENTE FRANCO DE OLIVEIRA**
Data: 09/12/2024 16:14:42-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Prof. Dr. Luis Vicente Franco de Oliveira

Documento assinado digitalmente
 **VINICIUS ZACARIAS MALDANER DA SILVA**
Data: 03/01/2025 13:52:06-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Prof. Dr. Vinicius Zacarias Maldaner da Silva

Documento assinado digitalmente
 **SERGIO ROBERTO NACIF**
Data: 08/04/2025 15:49:53-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Prof. Dr. Sergio Roberto Nacif

N972

Nunes, Carla Nóbrega da Silva.

Prevalência e gravidade de distúrbios respiratórios do sono em indivíduos com síndrome de Down: um estudo transversal / Carla Nóbrega da Silva Nunes - Anápolis: Universidade Evangélica de Goiás – UniEvangélica, 2024.

43 p.; il.

Orientador: Prof. Dr. Luís Vicente Franco de Oliveira.

Dissertação (mestrado) – Programa de Pós-Graduação em

Movimento Humano e Reabilitação – Universidade Evangélica de Goiás –

UniEvangélica, 2024.

Catálogo na Fonte

Elaborado por Rosilene Monteiro da Silva CRB1/3038

Agradecimentos

Primeiramente, elevo meus pensamentos a Deus, o Pai Todo-Poderoso, por sua infinita sabedoria e discernimento que me acompanharam durante toda a jornada do mestrado.

Com imensa gratidão, reconheço a importância do meu colega de trabalho, Vinicius Maldaner, por ter aberto as portas para essa oportunidade.

Ao meu orientador e mestre, Prof. Dr. Luís Vicente F. Oliveira, expresso meus mais sinceros agradecimentos pela sua inestimável orientação, paciência e dedicação. Agradeço pelas valiosas lições, pelas horas dedicadas à revisão e pelos sábios conselhos que me guiaram ao longo de todo o processo.

Aos meus queridos Miriã, João Pedro e Shayra, agradeço por todo o carinho, amor e apoio que me dedicaram durante esses anos.

À minha família, pilar fundamental da minha vida, agradeço por todo o amor, apoio e compreensão.

Em especial, agradeço ao meu marido, Marcus Vinícius, por ter sido a minha força durante toda a jornada. Sua fé inabalável em mim me deu a coragem para persistir nos momentos mais desafiadores e celebrar cada conquista com alegria. Agradeço também aos meus filhos, mãe, tios e irmãos, por todo amor incondicional.

Aos participantes da minha pesquisa e seus responsáveis, pessoas tão doces que me incentivaram a me dedicar muito mais aos meus estudos. À UniEvangélica, agradeço a oportunidade de realizar o sonho de cursar o mestrado. Reconheço a qualidade do ensino oferecido pela instituição e o compromisso com a formação de profissionais qualificados e engajados com a sociedade

À CAPES, agradeço a bolsa de estudos concedida através do Programa de Pós-Graduação em Suporte Profissional (PROSUP), que tornou possível a realização do meu mestrado. Sem essa oportunidade, esse sonho não teria se tornado realidade.

Sumário

1. Introdução	1
2. Referencial teórico	2
3. Objetivos	9
3.1 Objetivo geral	9
3.2 Objetivos específicos	9
4. Metodologia	9
4.1 Desenho do estudo	9
4.2 Aspectos éticos	10
4.3 Seleção dos participantes e gestão dos dados	11
4.4 Critérios de Inclusão e Exclusão	12
4.5 Protocolo do estudo	12
4.5.1 Escala de Sonolência de Epworth	13
4.5.2 Questionário STOP-Bang	14
4.5.3 Questionário de Berlim	14
4.5.4 Poligrafia Tipo III	14
4.6 Cálculo Amostral e análise estatística	15
5. Resultados	16
6. Discussão	20
7. Conclusão	26
Referências Bibliográficas	28
Anexos	34
Anexo 1 - Escala de Sonolência de Epworth	34
Anexo 2 - Questionário de Berlim	35
Anexo 3 – Questionário STOP-Bang	36

Resumo

Introdução: O sono é essencial para a saúde e o bem-estar geral, considerado um processo fundamental para a recuperação física, cognitiva e emocional. Durante o sono, ocorrem processos de consolidação da memória, reparação celular, regulação hormonal e outros aspectos de extrema importância na homeostase. A apneia obstrutiva do sono (AOS) é um distúrbio respiratório do sono, caracterizado pela obstrução total ou parcial das vias aéreas superiores durante o sono, resultando em interrupções temporárias na respiração e comprometendo negativamente o padrão de sono e a qualidade de vida. A AOS apresenta uma alta frequência em pacientes adultos com SD, estando associada a um risco aumentado de morbidade e mortalidade devido a complicações cardiovasculares, como hipertensão arterial sistêmica, doenças cardíacas e acidentes vasculares cerebrais. Destaca-se a importância do diagnóstico precoce da AOS no sentido de mitigar esses riscos. Embora a AOS seja bem documentada em crianças com SD, observa-se uma carência de estudos que investiguem a prevalência e os efeitos da AOS em indivíduos adolescentes e adultos com SD. Os estudos até o momento sobre distúrbios do sono em adultos com síndrome de Down (SD) são principalmente descritivos, baseados apenas em medidas autorrelatadas e realizados em pequenas amostras. Faltam, portanto, estudos objetivos de polissonografia e poligrafia neste cenário. Este estudo determinou a prevalência e gravidade de distúrbios do sono em adolescentes e adultos com SD. **Objetivo:** Este é um estudo objetivo do sono baseado na comunidade, realizado em uma de adolescentes e adultos com SD. Embora os participantes não tenham sido encaminhados por distúrbios do sono, observamos alta prevalência de distúrbios do sono, apneia obstrutiva do sono e cochilos diurnos. **Metodologia:** Trata-se de um estudo transversal que envolve indivíduos adolescentes e adultos com SD selecionados para participar de avaliações através de questionários específicos e poligrafia noturna em domicílio. O protocolo de avaliação foi composto por avaliação clínica, poligrafia do sono noturna domiciliar tipo III. **Resultados:** Os resultados encontrados nesta pesquisa destacam a alta prevalência e gravidade dos distúrbios respiratórios do sono entre os participantes com síndrome de Down (SD). O Índice de Apneia e Hipopneia (IAH) médio de $15,24 \pm 10,38$ eventos por hora indica que a maioria dos indivíduos apresentou uma condição que varia de moderada a grave. Esta elevada incidência de apneia do sono está frequentemente associada a características anatômicas como via aérea superior estreita e hipotonia muscular, comuns em pessoas com SD, que contribuem para a obstrução das vias aéreas durante o sono.

Palavras-chave: síndrome de Down; Apneia do Sono; Poligrafia.

Lista de abreviaturas

AASM- *American Academy of Sleep Medicine*

ACS – Apneia Central do Sono.

AOS – Apneia obstrutiva do sono

AVE – Acidente vascular encefálico

DRS – Distúrbios respiratórios do sono

ESS – Escala de Epworth

HAS – Hipertensão arterial sistêmica

HP – Hipertensão pulmonar

IAH – Índice de apneia e hipopneia

IMC – Índice de massa muscular

NREM – Não movimento rápido dos olhos

PSG – Polissonografia

REM – Movimento rápido dos olhos

RGE – Refluxo gastroesofágico

SD – Síndrome de Down

1. Introdução

A síndrome de Down (SD) é causada pela trissomia do cromossomo 21, cuja anormalidade genética é considerada a mais comum na população. Esta condição leva a várias características físicas e cognitivas distintas e ocorre quando há uma duplicação extra do cromossomo 21, totalizando três cópias, ao contrário de duas habituais⁽¹⁾. As estimativas de prevalência diferem de acordo com países, entretanto são de aproximadamente em um de cada 700 nascimentos. No Brasil, estima-se que ocorram cerca de 8.000 casos de SD a cada ano, o que equivale a aproximadamente um em cada 600 a 800 nascimentos⁽²⁾.

Essas estatísticas destacam a importância de conscientização, suporte e serviços adequados para as pessoas com SD e suas famílias, garantindo que eles tenham a oportunidade de levar vidas plenas e significativas⁽³⁾. É importante observar que a gravidade e a combinação específica de características variam entre os indivíduos com SD. O tratamento e o apoio multidisciplinar são essenciais para ajudar estes pacientes a alcançarem seu máximo potencial e gerenciar as condições de saúde associadas⁽⁴⁾. Devido a alta prevalência e diferentes fenótipos da SD, existem várias manifestações físicas e cognitivas que comprometem múltiplos sistemas corporais^(5,6).

Os indivíduos com SD apresentam uma série de características físicas e cognitivas que os distinguem da população em geral, como baixa estatura, hipotonia muscular, instabilidade atlantoaxial, densidade neuronal reduzida e hipoplasia cerebelar⁽⁷⁾. A deficiência intelectual é observada na maioria das pessoas com SD, variando de leve a moderada, contribuindo para comprometimentos cognitivos e do desenvolvimento neuropsicomotor. As malformações cardíacas congênitas, como as alterações do septo atrioventricular, também são comuns em indivíduos com SD⁽⁸⁾. Além disso, estes indivíduos apresentam várias comorbidades, incluindo hipotireoidismo, doenças autoimunes, epilepsia, alterações de audição e visão, distúrbios hematológicos, infecções respiratórias recorrentes, transtornos de ansiedade, doença de Alzheimer de início precoce e apneia obstrutiva do sono (AOS)⁽⁹⁾.

Um estudo de coorte, envolvendo uma amostra de 212.000 pessoas que foram internadas em um hospital, observou que 4.000 pacientes apresentavam SD, destacando uma alta prevalência de cardiopatias congênitas, arritmia cardíacas, demência, hipertensão pulmonar (HP), diabetes e AOS. Este estudo fornece informações valiosas sobre a saúde de indivíduos com SD, contribuindo para o desenvolvimento de estratégias de cuidados clínicos para esta população. A gestão adequada dessas condições é fundamental para melhorar a qualidade de vida e a saúde geral das pessoas com SD⁽¹⁰⁾.

Sem dúvida, os avanços nos cuidados de saúde e na compreensão das necessidades clínicas específicas das pessoas com SD, têm contribuído significativamente para o aumento da expectativa de vida desses indivíduos. As melhorias no diagnóstico precoce, intervenções clínicas e apoio multiprofissional têm desempenhado um papel importante nesse aumento⁽¹¹⁾.

Na década de 1980, a expectativa de vida para pessoas com SD era de aproximadamente 25 anos, entretanto com os avanços na área clínica, a conscientização sobre a SD e a disponibilidade de cuidados de saúde adequados, aumentou a expectativa de vida consideravelmente, atingindo mais de 55 anos⁽¹²⁾.

À medida que a expectativa de vida continua a elevar, é importante que os sistemas de saúde, educacionais e de apoio estejam preparados para atender às necessidades em evolução das pessoas com SD em todas as fases da vida, incluindo a abordagem das condições clínicas associadas, fornecendo oportunidades educacionais e de desenvolvimento, bem como promovendo a inclusão social e o bem-estar emocional, levando a intervenções mais direcionadas e eficazes^(12,13).

2. Referencial teórico

Uma preocupação muito válida e relevante em relação à população com SD é a alta prevalência de cardiopatias congênitas que pode, de fato, ter implicações para o surgimento da AOS. Sugere-se que a AOS pode ter uma evolução mais agressiva nesta população-alvo⁽¹⁴⁾.

O estresse e o sono inadequado desempenham um papel significativo no aumento do tônus cardiovascular, bem como na frequência cardíaca (FC) e frequência respiratória (FR). Esses efeitos podem ser particularmente relevantes para pessoas com SD, considerando as complicações cardiovasculares associadas a essa condição⁽¹⁵⁾. Embora a AOS seja bem documentada em crianças com SD, há uma carência de estudos que investiguem a prevalência e os efeitos da AOS em adultos com SD. Este é um campo de conhecimento para futuras pesquisas, considerando que a AOS pode ter impactos significativos na saúde e na qualidade de vida desses adultos⁽¹⁶⁾.

O sono desempenha um papel vital em nossa saúde e bem-estar geral, sendo fundamental para a recuperação física, cognitiva e emocional. Os distúrbios do sono apresentam efeitos deletérios profundos em várias áreas da saúde, bem como na qualidade de vida. Durante o sono, ocorrem processos de consolidação da memória, reparação celular, regulação hormonal e outros aspectos fundamentais para o funcionamento adequado do organismo⁽¹⁷⁾. Os distúrbios do sono estão associados a uma variedade de problemas de saúde, incluindo hipertensão arterial sistêmica (HAS), diabetes, obesidade, distúrbios neurológicos e transtornos psiquiátricos. Portanto, de acordo com a literatura científica, a qualidade do sono está intimamente ligada à saúde geral^(10,15).

O sono fisiológico é composto por duas fases, sendo uma denominada de sono sem movimento rápido dos olhos (NREM), subdividido em três estágios (N1, N2 e N3) e a fase de sono com movimento rápido dos olhos (REM). Essa organização do sono é fundamental para o descanso e a recuperação adequados ao corpo e à mente⁽¹⁶⁾. Essa dinâmica é imprescindível para a restauração das funções fisiológicas do nosso organismo em decorrência dos desgastes e déficit de energia, que ocorrem durante a vigília precedente. O estágio N1 do sono NREM é considerado de sono leve, onde a pessoa está na transição entre o estado de vigília e o sono. Os músculos começam a relaxar e as ondas cerebrais tornam-se mais lentas. No estágio N2, o sono é mais característico do que o N1, onde as ondas cerebrais continuam a lentificar. A maior parte do tempo de sono das pessoas acontece no estágio N2, o sono superficial. O estágio N3, também chamado de sono de ondas lentas, é o estágio

mais profundo do sono NREM, com ondas cerebrais muito lentas. Neste estágio, os sistemas biológicos entram em processos de reparação e regeneração⁽¹⁷⁾.

O sono REM é caracterizado por atividade cerebral intensa, semelhante à atividade do estado de vigília. Em uma das fases deste estágio de sono, ocorrem os movimentos rápidos dos olhos, sonhos vívidos e atonia muscular temporária para evitar que os sonhos sejam realizados fisicamente. O sono REM é importante para processos cognitivos e emocionais, além de estar associado à consolidação da memória⁽¹⁸⁾. Geralmente, durante uma noite de sono típica, uma pessoa passa por três a cinco ciclos de sono, geralmente começando pelo NREM e progredindo para o REM. Esses ciclos se repetem várias vezes ao longo da noite, com intensidade e duração de acordo com a vigília precedente, com o sono REM tornando-se mais predominante nas fases mais adiantadas do sono⁽¹⁹⁾.

A AOS é um distúrbio respiratório do sono caracterizado pela obstrução total ou parcial das vias aéreas superiores (VAS) durante o sono, resultando em interrupções parciais ou totais temporários na respiração e comprometendo negativamente o padrão de sono e a qualidade de vida. A AOS é frequente em pacientes adultos com SD. A anatomia particular das VAS e as características físicas dos indivíduos com SD podem predispor ao desenvolvimento de AOS. A obstrução das VAS causada pela AOS resulta em sonolência diurna, fadiga e potencialmente riscos à saúde⁽²⁰⁾.

A AOS apresenta uma prevalência significativa em crianças com SD, estimada em torno de 66%. Isso destaca a importância da identificação precoce e do tratamento adequado para garantir o desenvolvimento saudável dessas crianças⁽²¹⁾. A AOS está associada ao risco aumentado de morbidade e mortalidade devido a complicações cardiovasculares, como HAS, doenças cardíacas e acidentes vasculares encefálicos (AVE). É importante identificar e tratar a AOS adequadamente para mitigar esses riscos. Este distúrbio, de caráter evolutivo e associado ao alto risco de morbidade e mortalidade, é frequente em pacientes adultos com SD⁽²²⁾.

Os sintomas mais comuns da AOS são sonolência excessiva diurna, alterações cognitivas, déficits de aprendizagem, lapsos de memória,

fragmentação do sono, sono não reparador, fadiga diurna, alterações de humor, queda da produtividade e redução da libido. A AOS não tratada leva a diversas consequências para o paciente, tais como HAS, infarto do miocárdio, AVE, aumento da resistência da insulina, distúrbios metabólicos como diabetes Mellitus tipo II (DMII), transtornos comportamentais como depressão e ansiedade, dentre outros⁽²³⁾.

Estes achados clínicos destacam a importância de conscientização, detecção precoce e gerenciamento adequado da AOS em pessoas com SD, tanto em crianças quanto em adultos, para promover a saúde e o bem-estar⁽²⁴⁾.

O tratamento dos distúrbios do sono em pacientes com SD não só pode melhorar a qualidade do sono, mas também pode ter impactos positivos em diversos aspectos da saúde e bem-estar, corrigir os distúrbios do sono pode levar a um sono mais restaurador, o que está diretamente ligado à função cognitiva. A melhoria da qualidade do sono auxilia a consolidação da memória, a melhora do aprendizado e da concentração e outras funções cognitivas⁽²⁵⁾.

Portanto, o tratamento dos distúrbios do sono não é apenas sobre resolver problemas de sono, mas também sobre promover uma saúde geral melhor de pessoas com SD. Uma abordagem multidisciplinar, envolvendo médicos, especialistas em sono e profissionais de saúde, é fundamental para desenvolver estratégias de tratamento adequadas e personalizadas para essa população⁽²⁶⁾.

Uma importante característica associada a AOS nesta população em destaque está nas alterações craniofaciais associadas à hipotonia muscular que causam inúmeros prejuízos para o desenvolvimento e manutenção das fases do sono. Estas características contribuem na redução do controle neuromuscular dos músculos da região da orofaringe, resultando em obstrução parcial e/ou total das VAS durante o sono e, conseqüentemente, no surgimento do ronco e da AOS⁽²⁷⁾.

O estudo conduzido por Nisbet et al. (2015)⁽²⁸⁾ demonstra que o sono de crianças com SD e AOS apresentam uma considerável redução do sono REM. Corroborando com estes resultados, Breslin et al. (2014) observaram uma redução do estágio N3 e conseqüente aumento do estágio N2 (sono superficial) quando comparado com crianças com SD sem AOS. Esses achados têm

implicações significativas para o desenvolvimento cognitivo, a consolidação da memória e alterações comportamentais de crianças com SD⁽²⁹⁾.

Os distúrbios do sono são muito comuns e presentes em crianças com SD, apontado pelos pais em até 65% das crianças matriculadas e que frequentam a escola, taxas significativamente mais altas do que em crianças com desenvolvimento típico⁽³⁰⁾. Alguns estudos apontam que o risco para AOS aumenta com a idade devido ao aumento relativo do índice de massa corporal (IMC) em pacientes com SD, entretanto, o risco para apnéia central do sono (ACS) se reduz devido à maturidade dos sistemas de controle respiratório. A literatura mostra que os pacientes com SD apresentam maior predisposição a hiperventilação noturna em todas as faixas etárias devido às condições do sistema cardiorrespiratório causada pela insuficiência residual dos sistemas de controle respiratório na condição de um IMC elevado e hipotonia muscular⁽³¹⁾.

As alterações no início e manutenção do sono, em conjunto com a AOS comprometem em até 90% da população com SD. A dificuldade em iniciar o sono gera efeitos negativos no desempenho diurno, principalmente na aquisição de conhecimento e qualidade de vida. Associado a várias características anatômicas que predispõem as crianças com SD ao desenvolvimento de AOS, destaca-se a presença de obesidade, hipotireoidismo e refluxo gastroesofágico, comorbidades comuns da SD⁽³²⁾.

Conseqüentemente, a AOS se apresenta com uma alta prevalência em crianças com SD. A SD predispõe a uma vulnerabilidade a outras condições respiratórias que influenciam diretamente na respiração durante o sono, incluindo infecções recorrentes do trato respiratório superior, malácia das VAS e HP. Este estudo foi pioneiro ao realizar uma metanálise determinando a prevalência e a gravidade da apneia obstrutiva do sono (AOS) em crianças com síndrome de Down (SD). Os resultados revelaram que a AOS, definida por um índice de apneia-hipopneia (IAH) superior a 1, 1,5 ou 2 eventos por hora, foi altamente prevalente, afetando de 69% a 76% das crianças com SD. Além disso, aproximadamente metade dessas crianças (50%) apresentava AOS moderada a grave, com IAH superior a 5 eventos por hora. Particularmente, a metanálise descobriu que algumas crianças com SD apresentavam AOS moderada a grave em idades jovens. Uma correlação fraca foi identificada entre os relatos dos pais

e os resultados da polissonografia (PSG). As diretrizes da Academia Americana de Pediatria para o cuidado de crianças com SD recomendam que todas as crianças com SD sejam encaminhadas para um laboratório pediátrico do sono para um estudo do sono ou polissonografia até os 4 anos de idade⁽³³⁾.

Além da AOS, destaca-se uma prevalência alta de apneia central do sono (ACS) em crianças com menor idade com SD devido à hipotonia e à imaturidade do controle respiratório infantil. Os pacientes com SD também apresentam taxas mais elevadas de hipoventilação associada a uma significativa hipercapnia, diretamente relacionado ao IMC. Este quadro clínico mostra que a hipoventilação muitas vezes obstrutiva na etiologia da AOS, também pode estar associada à doença pulmonar restritiva subjacente ou hipotonia. Este quadro clínico de hipoxemia relacionada ao sono em pacientes com SD pode também, ser devido a menor capacidade de reserva funcional, hipertensão pulmonar, lesão pulmonar por pneumonia recorrente e/ou aspiração ou doença pulmonar intersticial. Sugere-se que a abordagem dos distúrbios relacionados ao sono em pessoas com SD seja abrangente e holística, focando no diagnóstico precoce e na eficácia dos métodos de avaliação. Para o diagnóstico preciso e indicação terapêutica dos distúrbios do sono em pessoas com SD, é importante considerar os múltiplos fatores, incluindo os aspectos clínicos subjacentes, emocionais e cognitivos. Isso pode envolver abordagens educacionais, terapias ocupacionais e atividades que promovam o desenvolvimento cognitivo e físico^(34,35).

A detecção precoce dos distúrbios do sono é crucial para intervir e minimizar os impactos negativos em longo prazo em diversas populações de pacientes. O padrão-ouro para o diagnóstico dos DRS é a polissonografia basal noturna (PSG), entretanto, este recurso demanda muitos recursos humanos e materiais, necessitando de um espaço físico adequado e pessoal técnico altamente treinado. Portanto, a utilização de métodos de diagnóstico acessíveis e eficazes é fundamental na identificação de distúrbios do sono em pacientes com suspeita^(25,36). Neste estudo, foram utilizados os questionários de Berlim⁽³⁷⁻³⁹⁾, questionário Stop Bang^(40,41) e a escala de sonolência diurna excessiva de Epworth⁽⁴²⁻⁴⁴⁾ e o monitoramento cardiorrespiratório domiciliar através do sistema de poligrafia Apneia Link Air⁽⁴⁵⁻⁴⁷⁾.

Os sistemas de diagnóstico dos distúrbios do sono, polissonografia e poligrafia do sono são divididos em quatro modalidades de acordo com a American Academy of Sleep Medicine (AASM)⁽⁴⁸⁾. A PSG é dividida em duas modalidades (I e II) e a poligrafia ou monitoramento cardiorespiratório domiciliar também em duas modalidades (III e IV). As poligrafias tipo III e IV são exames mais simples, portáteis e seguros, que podem ser usados para avaliar a qualidade do sono em um ambiente domiciliar, mais confortável e natural^(25,36).

De acordo com AASM, os sistemas de registro das variáveis fisiológicas durante o sono são classificados em quatro categorias. A PSG Tipo I é realizada em um laboratório de sono, com monitoramento completo durante toda a noite, incluindo eletroencefalograma (EEG), eletro-oculograma (EOG), eletromiograma (EMG), eletrocardiograma (ECG), fluxo aéreo nasal/oral, esforço respiratório torácico e abdominal, saturação de oxigênio, posição corporal e movimento das pernas. Este exame é considerado o padrão ouro para diagnóstico dos distúrbios do sono⁽⁴⁸⁾. A PSG tipo II é bastante semelhante à PSG tipo I, mas pode ser realizada em um ambiente domiciliar, incluindo a maioria dos parâmetros monitorados na PSG tipo I, mas sem supervisão técnica. A polissonografia tipo III, também conhecida como poligrafia respiratória, é um exame mais simplificado e portátil, que monitoriza o fluxo aéreo nasal/oral, esforço respiratório, saturação de oxigênio e, frequentemente, a posição corporal. Esta modalidade, é menos abrangente que as PSG dos tipos I e II, porém é eficaz na triagem de DRS em ambientes domiciliares. A PSG tipo IV é modalidade mais simples dos sistemas de registro dos DRS, incluindo apenas um ou dois parâmetros, como a oximetria de pulso e o fluxo aéreo. Esta modalidade é utilizada principalmente como *screening* para triagens iniciais ou monitoramento contínuo em pacientes conhecidos com DRS⁽⁴⁸⁻⁵⁰⁾.

De acordo com este cenário clínico, justifica-se um estudo que busca verificar a prevalência e gravidade dos DRS em indivíduos adolescentes e adultos com SD. A caracterização e determinação da prevalência e gravidade dos DRS em pacientes adolescente e adultos com SD têm implicações significativas para o bem-estar geral e qualidade de vida destes indivíduos. Ao investigar e caracterizar os DRS nesta população, esse estudo contribuirá para

um entendimento mais aprofundado das questões específicas que comprometem essa população.

Identificar esses distúrbios e entender sua gravidade pode levar a intervenções que melhorem a qualidade do sono e, por extensão, a qualidade de vida geral, auxiliando no desenvolvimento de abordagens de tratamento personalizadas. As novas descobertas servem de base para o desenvolvimento de programas de intervenção direcionados para melhorar a qualidade do sono, reduzir ou eliminar as comorbidades e consequente melhoria da qualidade de vida de indivíduos com SD. Neste sentido, o diagnóstico precoce dos DRS em pacientes com SD pode ter um impacto positivo e significativo na saúde e bem-estar dessa população.

3. Objetivos

3.1 Objetivo geral

Verificar a prevalência e gravidade de distúrbios respiratórios do sono em pacientes adolescentes e adultos com SD.

3.2 Objetivos específicos

- Descrever o perfil sociodemográfico e clínico em pacientes adolescentes e adultos com SD;
- Avaliar a prevalência de sonolência excessiva diurna e o risco de AOS em pacientes adolescentes e adultos com SD;
- Correlacionar o perfil sociodemográfico e clínico com as variáveis clínicas do sono em pacientes adolescentes e adultos com SD.

4. Metodologia

4.1 Desenho do estudo

Trata-se de um estudo transversal, do tipo observacional, que segue as recomendações do *Strengthening the Reporting of Observational Studies in*

Epidemiology – STROBE Statement⁽⁵¹⁾, envolvendo pacientes adolescentes e adultos com SD conforme especificado nos critérios de inclusão e exclusão. O fluxograma do estudo é apresentado na figura 1.

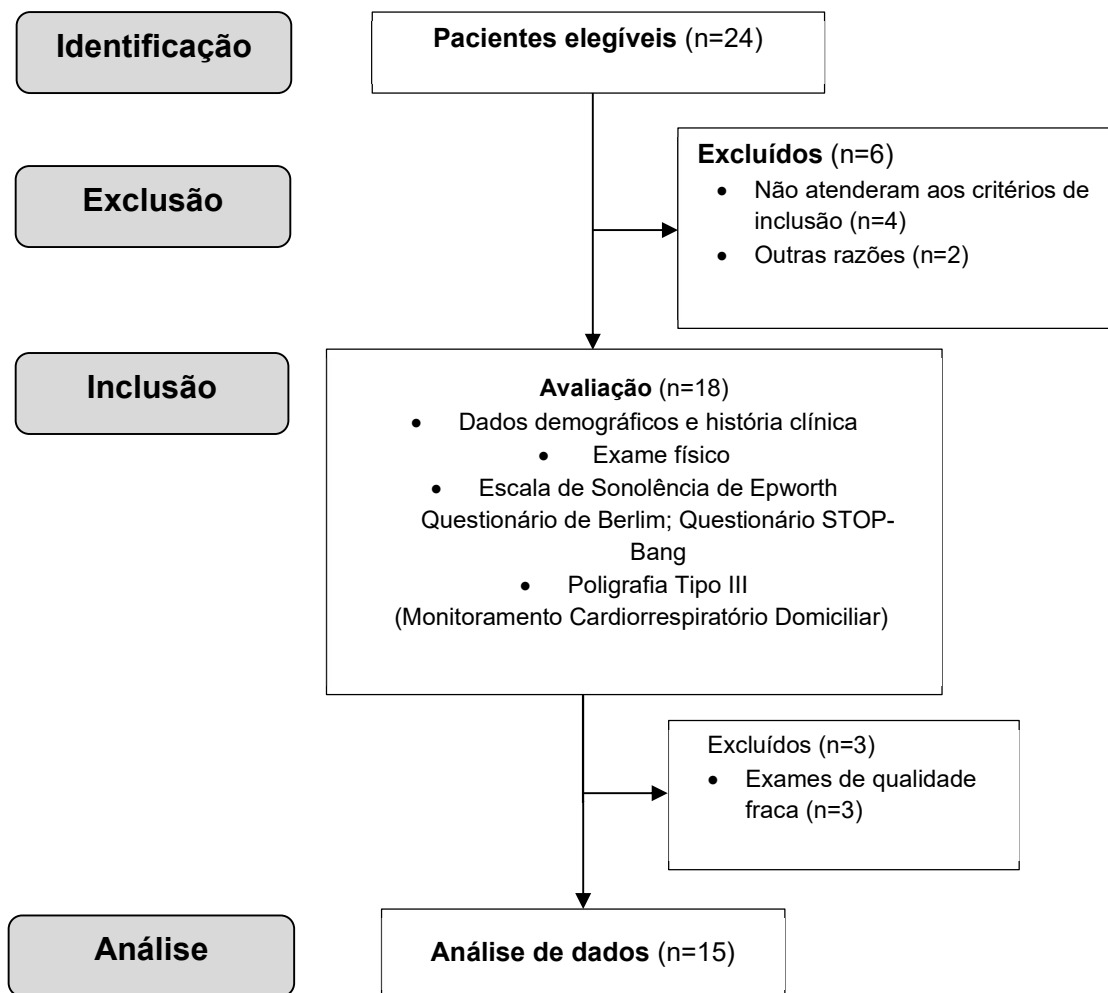


Figura 1. Fluxograma do estudo conforme as normas do STROBE.

4.2 Aspectos éticos

O estudo foi conduzido conforme a Lei N° 14.874, de 28 de maio de 2024, que dispõe sobre a pesquisa com seres humanos e institui o Sistema Nacional de Ética em Pesquisa com Seres Humanos. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Estadual Paulista, sob o número de protocolo 2.127.141. Inicialmente, o estudo foi apresentado e

explicado pessoalmente por um dos investigadores participantes. Em sequência, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) foram lidos e encaminhados aos pais e ou tutores responsáveis pelo paciente para assinatura por escrito. De acordo com os TCLE e TALE é permitido o afastamento do estudo sem nenhum ônus a qualquer tempo.

Todos os dados referentes às avaliações dos pacientes envolvidos no estudo foram coletados por meio de formulários padronizados específicos para avaliação clínica e armazenados em um banco de dados da Microsoft Excel criado em um computador protegido por senha. A identificação dos pacientes foi substituída por um código a fim de manter a confidencialidade dos dados coletados. Os dados coletados foram tabulados para posterior verificação e análise.

4.3 Seleção dos participantes e gestão dos dados

Foram recrutados entre outubro de 2023 a junho de 2024, indivíduos adolescentes e adultos com SD que frequentavam as atividades terapêuticas e educacionais no Instituto de Desenvolvimento Humano – SOLUS, na Associação Mais 21 e Casa Joana, instituições que atendem às necessidades de indivíduos com comprometimento neurológico, entre eles, a SD, localizadas na cidade de Goiânia e Anápolis, situados no Estado de Goiás. Todos os pacientes envolvidos neste estudo e seus respectivos familiares foram informados de que este era um estudo sobre a qualidade do sono, que se destinava a verificar a presença de DRS.

Também foram realizadas palestras educativas com os pacientes e familiares, nas instituições envolvidas na triagem dos pacientes com SD, mostrando que a SD é acompanhada por uma alta prevalência de AOS, uma condição grave que interrompe a respiração durante o sono ⁽³⁸⁾. Estas palestras foram realizadas com o objetivo de conscientizar os responsáveis pelos pacientes sobre os riscos e consequências da AOS, além de apresentar como seria realizado o exame de poligrafia domiciliar com o sistema Apneia Link Air (ResMed Corporation, San Diego, CA, EUA), equipamento de monitoramento

cardiorrespiratório domiciliar utilizado neste estudo para o diagnóstico da AOS. Foi abordada a importância do diagnóstico precoce adequado, essencial no tratamento da AOS e melhora ou redução das co-morbidades em médio e longo prazo para indivíduos com SD. Neste estudo, optou-se pelo uso do sistema Apneia Link Air por ser um exame domiciliar, seguro e de fácil uso, que apresenta grande adesão, que permite a coleta de dados durante o sono, como oxigenação sanguínea, frequência cardíaca e padrões respiratórios ⁽³⁹⁾.

4.4 Critérios de Inclusão e Exclusão

Neste estudo, foram incluídos pacientes adolescentes (maiores de 14 anos) e adultos com diagnóstico clínico de SD, de ambos os sexos. Foram excluídos pacientes não colaborativos, que não permitiam o uso ou não conseguiram completar os exames.

4.5 Protocolo do estudo

Inicialmente, foi realizada uma pré-seleção dos pacientes durante as palestras, de forma voluntária, sendo fornecidos os dados para contato e explicação de como seriam a pesquisa e as coletas de dados. Após o contato com os responsáveis foi criado um grupo (via telefone) com os participantes e seus responsáveis para o agendamento dos exames domiciliares. Quando a pesquisadora ia ao domicílio dos pacientes para a instalação do sistema de poligrafia domiciliar, ela já realizava a anamnese com os pacientes e familiares, coletando dados sociodemográficos, clínicos, comorbidades e hábitos de vida.

Foram colhidos os dados referentes a idade, sexo, peso, altura, circunferência do pescoço na mesma noite do estudo do sono. O sujeito foi definido como com sobrepeso se o IMC fosse $\geq 25 \text{ kg/m}^2$ e obeso se o IMC fosse $\geq 30 \text{ kg/m}^2$. O diagnóstico de SD era feito por exame clínico genético de cariótipo confirmado pelos pais ou responsáveis.

Também foram aplicados questionários específicos de risco para AOS e presença de sonolência excessiva diurna, sendo respondidos sempre à frente da pesquisadora pelos responsáveis e com a participação dos indivíduos com

SD. Após as respostas dos questionários, era feita a demonstração do aparelho para os pacientes e seus responsáveis, com a instalação inicialmente nos pais ou responsáveis pelo paciente, com o intuito de que o participante observasse que não causava incômodo ou dor, reduzindo a assim a expectativa com o exame.

Em seguida, os responsáveis instalavam o aparelho no participante e a pesquisadora observava para confirmar a instalação correta, evitando assim qualquer negativa pelo participante. Após a instalação do aparelho, era feita a verificação dos canais de registro confirmando a funcionalidade do equipamento. Ao deixar a residência dos pacientes, a pesquisadora alertava os responsáveis para a necessidade de uma ligação online via chamada de vídeo para a confirmação de que todos os dispositivos estariam devidamente posicionados e a ligação do aparelho estivesse funcionando, sendo assim dado o início do exame Tipo III domiciliar. A seguir, estão descritos os instrumentos utilizados na coleta dos dados.

4.5.1 Escala de Sonolência de Epworth

A escala de Sonolência de Epworth (ESS) é comumente utilizada na avaliação da sonolência excessiva diurna autorrelatada em diversas populações⁽⁴²⁾. A ESS é um instrumento seguro, de rápida e fácil aplicação e compressão que apresenta boa confiabilidade e foi validada em vários idiomas, inclusive o português⁽⁴³⁾. A escala é composta por oito situações do cotidiano, em que as respostas variam entre 0 (nenhuma probabilidade de pegar no sono) a 3 (forte probabilidade de pegar no sono).

O escore final varia entre 0 e 24 pontos, sendo que uma pontuação acima de 10 sugere a ocorrência de sonolência diurna excessiva^(38,39,40). O estudo de Trois et al. (2009)⁽³⁶⁾ demonstra que pacientes com SD tendem a apresentar sonolência excessiva diurna que é compatível com a presença de AOS.

Neste estudo, para avaliar a sonolência diurna excessiva a ESS foi adaptada ao seu contexto de vida dos pacientes com SD. A ESS original, que verifica a propensão de uma pessoa adormecer em oito situações do dia a dia, foi modificada para se adequar à realidade de quem não dirige automóveis. A

principal adaptação consistiu na reformulação da oitava questão, que originalmente se referia à probabilidade de adormecer enquanto dirigia um carro. Na versão adaptada para a SD, essa questão foi modificada para perguntar sobre a chance de adormecer enquanto o indivíduo está como passageiro de um carro parado no trânsito por alguns minutos⁽⁴⁹⁾.

4.5.2 Questionário STOP-Bang

O questionário STOP-Bang é um instrumento autoaplicável, de coleta de dados relativos à qualidade do sono, composto por oito perguntas, de fácil compreensão, cujas respostas também são dicotômicas (sim/não), em que o escore final varia entre zero e oito. A presença de três ou mais respostas afirmativas indica que há um alto risco para AOS, enquanto dois ou menos respostas positivas indicam um baixo risco^(40,41).

4.5.3 Questionário de Berlim

O questionário de Berlim foi criado em 1999 e tem por objetivo rastrear pacientes com risco potencial para os DRS. O instrumento é amplamente utilizado pela sua efetividade em reconhecer indivíduos com maior risco para AOS. Esta ferramenta apresenta dez itens, que são distribuídos em três categorias como, ronco e apneia, (5 itens), sonolência diurna (4 itens), HAS e obesidade (1 item), onde qualquer resposta assinalada é considerada positiva. A pontuação é separada em categorias onde a categoria 1 é considerada positiva com 2 ou mais respostas positivas para as questões 1 a 5.

A categoria 2 é considerada positiva com 2 ou mais respostas positivas para as questões 6 a 8 e a categoria 3 considerada positiva se a resposta para a questão 9 for sim ou IMC a partir de 30 kg/m². A presença de duas ou mais categorias positivas indicam alto risco⁽³⁷⁻³⁹⁾.

4.5.4 Poligrafia Tipo III

A poligrafia noturna é um exame para o diagnóstico de DRS que registra os sinais respiratórios, cardíacos e de movimento do paciente durante o sono. É

uma opção mais confortável e econômica do que a PSG basal noturna. A poligrafia domiciliar deste estudo foi realizada com o sistema de monitoramento cardiorrespiratório portátil Apnea Link Air (ResMed Corporation, San Diego, CA, EUA), com o registro dos sinais de fluxo aéreo (cânula de pressão nasal), ronco, cinta piezoelétrica torácica (esforço ventilatório) e oximetria de pulso (saturação arterial periférica de oxigênio e FC)⁽⁴⁵⁾.

Todos os exames foram lidos e interpretados por médico, pneumologista especialista em Medicina do Sono, de acordo com as recomendações da *American Association of Sleep Medicine (AASM)*⁽⁴⁸⁾. A AOS foi definida como ausência de fluxo de ar oronasal e ausência de esforço ventilatório por mais de 10s, e as hipopnéias como uma queda do fluxo aéreo na boca e nariz entre 30 e 90% acompanhado por uma dessaturação persistente (redução da saturação de oxigênio superior a 3% em relação ao nível registrado anteriormente)^(48,49).

Neste protocolo de estudo, os exames de monitoramento cardiorrespiratório foram realizados em domicílio devido às limitações e possíveis alterações comportamentais dos pacientes com SD. O domicílio do paciente tem uma relação direta com a qualidade da aquisição dos dados obtidos, como também uma resposta dos sinais fisiológicos mais fidedignos. Além disso, as poligrafias foram realizadas em domicílio visando minimizar riscos de intercorrências, reduzir custos operacionais e garantir a adesão do paciente ao estudo^(46,47).

4.6 Cálculo Amostral e análise estatística

O cálculo do poder da amostra foi baseado no estudo de Giannasi et al. (2015), para um alfa bidirecional de 0,05 e um poder de 80%, sendo necessário um mínimo de 10 participantes para a pesquisa. Os dados foram expressos em média e desvio-padrão. O teste de Shapiro-Wilk foi utilizado para testar a normalidade da distribuição das variáveis estudadas. Para avaliar as correlações foi utilizado o coeficiente de correlação de Pearson para as amostras que apresentaram distribuição paramétricas e o coeficiente de correlação de Spearman para as amostras que apresentaram distribuição não-paramétricas. Todas as análises foram realizadas com uso do programa *Statistical Package for*

Social Science - IBM SPSS Statistics, Version 22 for Macintosh (IBM Corp., Armonk, NY, USA). e o nível de significância estabelecido para todas as análises foi de 5%.

5. Resultados

Dos 24 participantes elegíveis, 14 foram incluídos no estudo. Os principais dados sociodemográficos e clínicos são encontrados na tabela 1. Essas variáveis são fundamentais para compreender o perfil dos pacientes e as possíveis relações com as comorbidades estudadas.

Tabela 1 – Características sociodemográficas e clínica dos pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo

Variáveis	n=14
Sexo	
Feminino	11 (73,33%)
Masculino	4 (26,67%)
Idade (anos)	22,14 ± 7,81
Peso (kg)	57,36 ± 11,58
Índice de Massa Corporal	25,06 ± 5,07
Circunferência pescoço (cm)	37,80 ± 2,88

Nota: kg: quilograma, IMC: índice de massa corporal, cm: centímetros.

Além disso, os sintomas clínicos mais prevalentes apresentados pelos pacientes com SD foram sono não reparador (71,43%), sonolência ou cansaço diurno (64,29%) e sono agitado (42,86%), conforme pode-se observar na tabela 2.

Tabela 2 – Sintomas apresentados pelos pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo

Variáveis	n=14
Medicação para dormir	2 (14,29%)
Congestão nasal	2 (14,29%)
Sedativos	2 (14,29%)
Ronco alto e frequente	4 (28,57%)
Dificuldade para manter o sono	5 (35,71%)
Sono agitado	6 (42,86%)
Sono não reparador	10 (71,43%)
Sonolência ou cansaço diurno	9 (64,29%)
Dificuldade de concentração	5 (35,71%)
Perda de memória	1 (7,14%)

A partir dessa análise, é crucial entender como essas características e sintomas se relacionam com as comorbidades frequentemente observadas nesses indivíduos. As principais comorbidades presentes nos pacientes com SD estão descritas na Tabela 3.

Tabela 3 – Comorbidades apresentadas pelos pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo.

Variáveis	n=14
Insuficiência cardíaca	2 (14,29%)
Depressão	2 (14,29%)
Refluxo gastroesofágico	4 (28,57%)
Sinusite	2 (14,29%)
Sopro na válvula mitral	1 (7,14%)

As variáveis fisiológicas do sono registradas através do aparelho de poligrafia domiciliar tipo III (Apneia Link Air) são apresentadas na tabela 4. O IAH apresentado pelos pacientes foi de $15,24 \pm 10,38$ e o IDO de $11,95 \pm 12,98$.

Tabela 4 – Variáveis fisiológicas do sono dos pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo.

Variáveis	n=14
Índice de apneia e hipopneia	15,24 ± 10,38
Índice respiratório	20,86 ± 14,77
Índice de apneia	7,39 ± 8,99
Índice de apneia indeterminada	0,16 ± 0,38
Índice de apneia obstrutiva	5,27 ± 7,04
Índice de apneia central	0,09 ± 0,20
Índice de apneia mista	7,66 ± 7,54
Índice de hipopneia	23,07 ± 11,50
% de limite de fluxo sem ronco	1,93 ± 3,22
% de limite de fluxo com ronco	1,93 ± 3,22
Índice de dessaturação de oxigênio	11,95 ± 12,98
Saturação de oxigênio média (%)	92,23 ± 2,77
Menor dessaturação	84,62 ± 3,91
Saturação de oxigênio mínima (%)	81,31 ± 4,84
Saturação de oxigênio basal (%)	95,83 ± 3,13
Frequência de pulso mínima (bpm)	51,15 ± 9,20
Frequência de pulso máxima (bpm)	109,08 ± 28,12
Frequência de pulso média (bpm)	65,23 ± 9,18
Média de respiração (rpm)	15,00 ± 3,92
Respirações	4790,71 ± 2547,88
Apneias	41,36 ± 58,22
Índice de apneia indeterminadas (%)	1,07 ± 2,16
Índice de apneia obstrutiva (%)	56,29 ± 28,48
Índice de apneia central (%)	25,14 ± 20,84
Índice de apneia mista (%)	0,50 ± 1,02
Hipopneias	41,93 ± 37,85
Limitação de fluxo sem ronco	1076,21 ± 850,23
Limitação de fluxo com ronco	88,36 ± 109,31
Eventos de ressonô	626,86 ± 450,44
Saturação menor que 90% (minutos)	97,31 ± 97,86
Saturação menor que 85% (minutos)	19,15 ± 33,59
Saturação menor que 80% (minutos)	0,15 ± 0,38

Os questionários utilizados para avaliar a sonolência excessiva diurna e o risco de (AOS) estão descritos na Tabela 5. Vale ressaltar que os pacientes que apresentaram o risco elevado para AOS do sono no questionário de Berlin, era os mesmos do STOP-Bang.

Tabela 5 – Questionários para sonolência excessiva diurna e risco de apneia obstrutiva do sono em pacientes com síndrome de Down nos pacientes envolvidos no estudo

Variáveis	n=14
Escala de sonolência de Epworth	
Normal (0-8)	7 (50%)
Leve (9-12)	5 (35,71%)
Moderado (13-15)	2 (14,29%)
Grave (16-24)	0 (0%)
Questionário de Berlin, risco de AOS (≥ 2)	2 (14,29%)
Questionário STOP-Bang, risco de AOS (≥ 3)	2 (14,29%)

A distribuição do Índice de Apneia-Hipopneia entre os pacientes com síndrome de Down no estudo é observada na figura 2. Os dados revelam que 11 dos 14 pacientes avaliados possuem apneia obstrutiva do sono (AOS), o que corresponde a 78,75% dos pacientes.

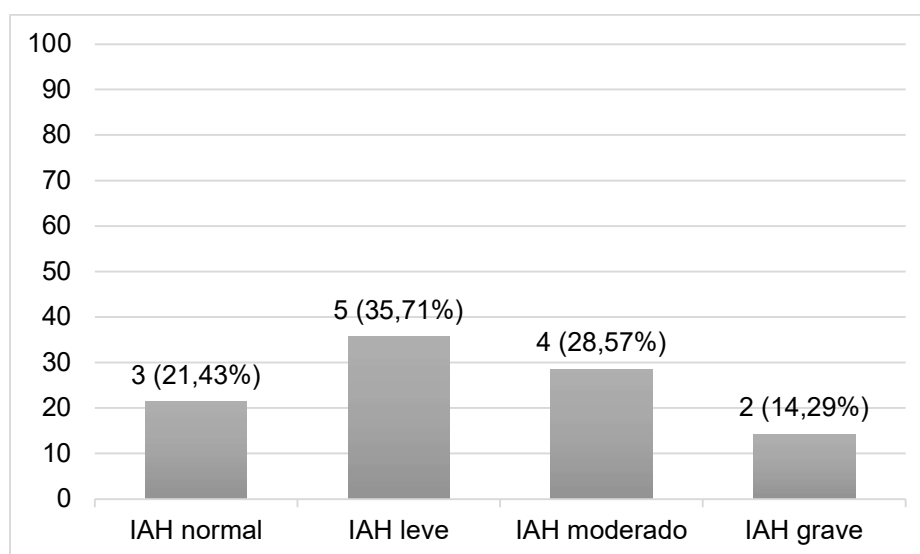


Figura 2 – Distribuição do índice de apneia e hipopneia entre os pacientes com síndrome de Down

Nota: IAH: índice de apneia e hipopneia.

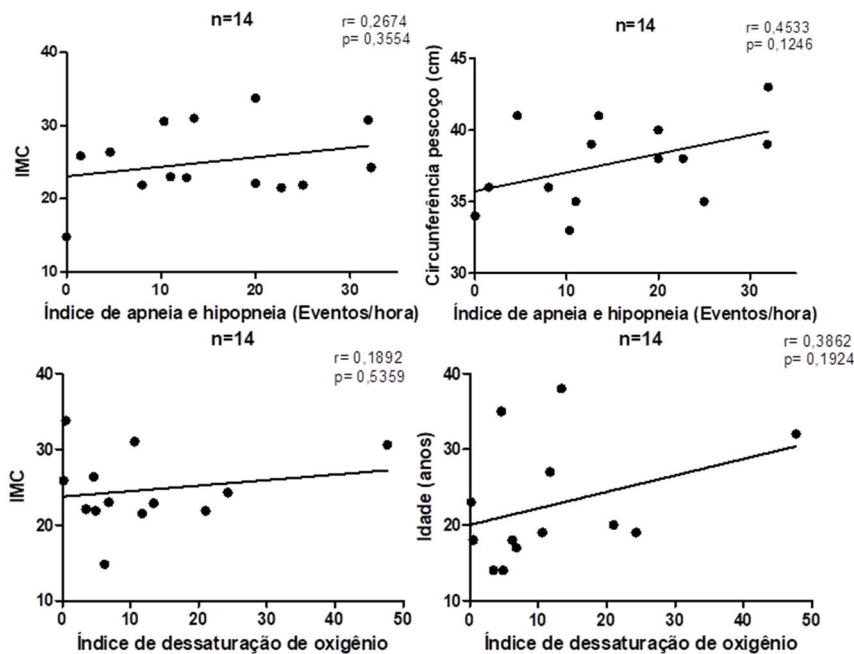


Figura 3.

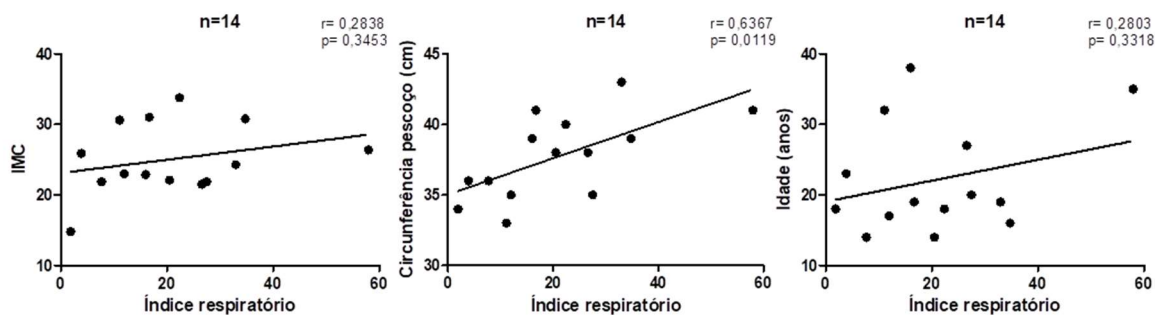


Figura 4.

6. Discussão

A AOS é considerada uma das importantes razões de morbidade na em pacientes com SD. Os desafios para investigar essas possíveis alterações são muitas, devido ao fato que as consequências da AOS grave podem ser difíceis

de distinguir das consequências do comportamento dos pacientes com a trissomia 21 (3).

No presente estudo, dos 14 pacientes analisados, 11 eram do sexo feminino (73,33%), a média de idade dos participantes com síndrome de Down foi de 22,14 anos, com uma variação entre 14 e 38 anos. Nesse sentido, o estudo de Stanbouly et al., (2023) verificou que em uma amostra de 18.181 pacientes com diagnóstico de SD estratificadas em grupos por idade, observou que os pacientes com seis anos ou mais estavam em maior risco de desenvolvimento de AOS em relação a pacientes mais jovens, além disso foi encontrado que a presença de hipertrofia das amígdalas e adenoides foram o fator de risco mais forte para AOS (1), o que assemelha-se ao presente estudo, pois quanto maior a idade, maior o IDO ($r=0,3862$; $p=0,1246$) e o IR ($r=0,2803$; $p=0,3316$).

O estudo de Alsaeed et al., (2023) avaliaram 52 pacientes (50% mulheres, idade média de $9,38 \pm 3,36$ anos), com 17 síndromes craniofaciais diferentes, sendo a SD a mais comum (40%), através de um exame clínico ortodôntico extra e intraoral, fotografias frontais e de perfil padronizadas, analisadas através de pontos de referências usando o software ImageJ® e o exame da PSG. Foi identificado que a maioria da amostra (40%) apresentava AOS grave, enquanto apenas 5,8% não possuía AOS, sendo que a gravidade do IAH foi significativamente correlacionada com a altura média da face diminuída e o ângulo tireomentoniano obtuso. Entretanto, embora 13 dos 47 pacientes apresentava obesidade, não foi encontrada correlação com a gravidade do IAH para pacientes com síndromes craniofaciais (2). Em contraste ao presente estudo, quatro participantes apresentavam obesidade ($IMC > 30 \text{ kg/m}^2$), quatro estavam com sobrepeso e seis possuíam IMC dentro da faixa de normalidade (IMC de 18 a $< 25 \text{ kg/m}^2$), além disso foi observado uma correlação positiva entre o IMC e o IAH ($r=0,2674$; $p=0,3554$), o IDO.

A média da circunferência do pescoço dos participantes deste estudo foi de 37,80 cm ($\pm 2,88$ cm) e apresentou correlação positiva com o IAH ($r=0,4533$; $p=0,1246$) e com IR ($r=0,6367$; $p=0,0119$). Sabe-se que esta é uma medida importante, considerando que indica uma predisposição a distúrbios respiratórios durante o sono, já que uma maior circunferência do pescoço pode levar ao

estreitamento das vias aéreas e aumentar o risco de distúrbios respiratórios do sono, como a AOS. A alta correlação entre a circunferência do pescoço e sintomas como ronco, dificuldade em manter o sono e sonolência diurna reforça a importância clínica de medidas simples para avaliar o risco de distúrbios respiratórios do sono nesses indivíduos. A circunferência do pescoço serve como um marcador importante de obstrução das vias aéreas superiores, que é comum em pessoas com SD devido à morfologia craniofacial característica^(60,2). Assim, estes dados são essenciais para equipe multidisciplinar, conforme destacado no estudo de Skotko et al., (2017), que enfatizou a importância de incluir variáveis como idade, sexo, raça, altura, peso, IMC, pressão arterial em repouso, saturação periférica de oxigênio em vigília e circunferência do pescoço⁽⁵⁸⁾.

Entre os pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo, observou-se uma diversidade de sintomas relacionados ao sono e às funções cognitivas, como uso de medicação e sedativos para dormir (14,29%), congestão nasal (14,29%), ronco alto e frequente (28,57%), dificuldade para manter o sono (35,71%), sono agitado (42,86%), sono não reparador (71,43%), sonolência ou cansaço diurno (64,29%), dificuldade de concentração (35,71%) e perda de memória (7,14%). Esses dados destacam a alta prevalência de distúrbios de sono e sintomas cognitivos entre indivíduos com síndrome de Down, sugerindo a necessidade de intervenções direcionadas para melhorar a qualidade do sono e as funções cognitivas nessa população⁽²⁵⁾.

Entre os 14 pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo, foram observadas diversas comorbidades, que já são descritas na literatura neste público e que refletem a complexidade de suas condições de saúde, podendo agravar a apneia do sono e vice-versa, como sopro na válvula mitral (7,14%), insuficiência cardíaca (14,29%), sinusite (14,29%), depressão (14,29%), refluxo gastroesofágico (28,57%)^(25,47). Os problemas respiratórios podem levar a episódios mais frequentes e graves de apneia, prejudicando ainda mais a qualidade do sono e a oxigenação noturna^(5,22). Já as alterações cardiovasculares podem ocorrer devido às flutuações na pressão arterial e ao

estresse cardiovascular causados pelos episódios repetidos de apneia durante o sono, criando um ciclo vicioso que prejudica a saúde cardiovascular⁽²³⁾.

O refluxo gastroesofágico pode ser tanto uma causa quanto uma consequência da AOS, de modo que os episódios de apneia podem aumentar a pressão intra-abdominal, promovendo o refluxo, enquanto o refluxo pode causar microdespertares noturnos e exacerbar a apneia⁽²²⁾. Estas condições não apenas exacerbam os distúrbios do sono, mas também impactam negativamente na qualidade de vida geral dos pacientes com SD, influenciando até mesmo aspectos cognitivos e acelerando condições como Alzheimer precoce, que já são prevalentes nessa população. Assim, estes dados indicam que os indivíduos com síndrome de Down do estudo apresentam uma alta prevalência de comorbidades, que podem complicar ainda mais a gestão de sua saúde, apontando a necessidade de tratamento e acompanhamento desses pacientes^(25,62,63).

Os dados coletados através do equipamento de poligrafia domiciliar, tipo III (Apneia Link Air) revelam diversas variáveis fisiológicas do sono dos pacientes com síndrome de Down envolvidos no estudo. Deste modo, o estudo de Dzięciołowska-Baran et. al, (2020) investigou a viabilidade e eficácia do diagnóstico de AOS em ambiente doméstico com o dispositivo ApneaLink Air, diagnosticando 37 pacientes, predominantemente homens, com AOS grave correlacionada a IMC mais elevado. Portanto, o diagnóstico domiciliar é uma alternativa viável à polissonografia hospitalar, destacando o conforto e a simplicidade do procedimento para os pacientes⁽⁴⁶⁾.

O estudo de Anderson et al., (2020), avaliaram 60 indivíduos com síndrome de Down utilizando a poligrafia PSG tipo III, destes 81,6% foram diagnosticados com AOS moderada a grave. O que corresponde com os achados do presente estudo, em que 78,75% dos pacientes apresentaram AOS (IAH ≥ 5 eventos/hora), sendo que 35,71% apresentaram AOS leve, 28,57% moderada e 14,29% grave. A IAH média foi de $15,24 \pm 10,38$ eventos por hora e o índice respiratório (IR) médio de $20,86 \pm 14,77$, o que reflete a frequência dos distúrbios respiratórios durante o sono, indicando um impacto significativo na saúde e qualidade do sono^(45,61). Isto pode ser evidenciado através do estudo de

Lin et al., (2014), que observou AOS em 34 de 98 crianças avaliadas, destas foram nove leve, sete moderada e 19 grave. Quando comparado ao grupo controle, a gravidade da AOS foi mais evidente no grupo com SD, assim como o índice da oximetria foram piores (3).

Estes achados são consistentes com estudos anteriores que destacam a predisposição dos indivíduos com SD, devido a características como via aérea superior estreita e hipotonia muscular, fatores que contribuem para a obstrução das vias aéreas durante o sono (5,48,59). Além disso, estes pacientes apresentam maior risco de desenvolver comorbidades associadas à AOS, como hipertensão, doenças cardiovasculares e déficits cognitivos, e requer tratamento imediato^(15,25,61).

Os dados apresentados fornecem uma visão abrangente do IAH em indivíduos com SD, destacando a prevalência e a gravidade dos distúrbios respiratórios do sono. Deste modo, a média do índice de apneia (IA) foi de $7,39 \pm 8,99$ eventos por hora, indicando uma frequência elevada durante o sono. A média do índice de apneia obstrutiva (IAO) foi de $5,27 \pm 7,04$ eventos por hora, destacando sua predominância em indivíduos com SS, enquanto o índice de apneia central (IAC) foi de $1,89 \pm 2,48$ eventos por hora, indicando uma menor frequência comparado às apneias obstrutivas. Isso reflete a complexidade dos distúrbios respiratórios neste grupo populacional, onde fatores anatômicos e neurológicos podem influenciar a manifestação e a gravidade da apneia do sono (7,49).

Índice de Apneia Mista (IAM): Com uma média de $0,09 \pm 0,20$, os eventos de apneia mista são menos frequentes, mas ainda presentes. Índice de Hipopneia: A média foi de $7,66 \pm 7,54$, evidenciando a presença significativa de eventos de hipopneia, que contribuem para a fragmentação do sono e a dessaturação de oxigênio. % de Limite de Fluxo Rp SEM Rs (Lf) e COM Rs (LF): Com médias de $23,07 \pm 11,50$ e $1,93 \pm 3,22$, respectivamente, essas variáveis indicam a obstrução parcial das vias aéreas e a dificuldade respiratória^(48, 60).

Índice de Dessaturação de Oxigênio: Com uma média de $11,95 \pm 12,98$, este índice revela episódios frequentes de redução na saturação de oxigênio,

refletindo a gravidade dos distúrbios respiratórios durante o sono. Saturação de Oxigênio Média (%): A média foi de $92,23 \pm 2,77\%$, indicando níveis aceitáveis de oxigenação na maior parte do tempo, mas com quedas significativas em alguns momentos. Menor Dessaturação e Saturação Mínima (%): Os valores médios foram de $84,62 \pm 3,91\%$ e $81,31 \pm 4,84\%$, respectivamente, sugerindo episódios de dessaturação severa que podem ter implicações significativas para a saúde geral dos pacientes. Saturação de Oxigênio Basal (%): A média de $95,83 \pm 3,13\%$ representam os níveis de oxigênio fora dos episódios de apneia e hipopneia. Frequência de Pulso: A frequência de pulso mínima, máxima e média foi de $51,15 \pm 9,20$ bpm, $109,08 \pm 28,12$ bpm e $65,23 \pm 9,18$ bpm, respectivamente, indicando variações significativas que podem estar relacionadas aos episódios de apneia e hipopneia. Média de Respiração (rpm): A média foi de $15,00 \pm 3,92$, o que está dentro dos valores normais, mas pode variar durante os episódios de distúrbios respiratórios. Todos os participantes foram monitorados e observados continuamente por um técnico treinado. Um clínico certificado analisou cada polissonografia Tipo III com base no Manual para Pontuação do Sono e Regras Respiratórias da Academia Americana de Medicina do Sono (AASM) (American Academy of Sleep Medicine, 2015). Estágios do sono, tempo total de sono, movimentos das pernas e índice de excitação foram pontuados rotineiramente. A obstrução foi pontuada de acordo com o manual da AASM de 2007 para pontuação do sono e eventos associados. Os eventos foram pontuados como apneia obstrutiva quando duravam dois ciclos respiratórios ou mais, associados a uma redução $\geq 90\%$ no fluxo de ar medido em comparação com a linha de base para $\geq 90\%$ do evento respiratório discreto e foram associados ao esforço respiratório contínuo durante a duração do fluxo diminuído^(16,48).

Os eventos foram pontuados como hipopneia obstrutiva quando duravam dois ciclos respiratórios ou mais, associados a uma redução $\geq 50\%$ no fluxo de ar medido pela amplitude do sinal de pressão nasal em comparação com a linha de base para $\geq 90\%$ do evento respiratório discreto, foram associados ao esforço respiratório contínuo durante a duração do fluxo diminuído e foram associados ao despertar ou dessaturação de $\geq 3\%$ ^(16,48,61).

Os dados da Escala de Sonolência de Epworth indicam que a maioria dos pacientes com SD não possuem sonolência excessiva grave durante o dia, com 85,71% apresentando índice normal ou leve. No entanto, uma pequena parte, 14,29% dos pacientes, apresenta sonolência moderada, o que pode afetar sua qualidade de vida e desempenho durante as atividades de vida diária^(42,43,44,61).

A relação entre os resultados da Escala de Sonolência de Epworth e dos questionários de Berlin e STOP-Bang que avaliam o risco de AOS é notável. Embora apenas 14,29% dos pacientes tenham sido classificados com risco elevado de AOS em ambos os questionários, esses pacientes também apresentaram sinais de sonolência diurna moderada. Isso sugere que pacientes com maior risco de AOS também tendem a apresentar uma maior sonolência durante o dia, devido a fragmentação do sono e qualidade do sono noturno. Nos questionários de Berlin e STOP-Bang, foi identificado que 14,29% dos pacientes possuíam risco elevado de AOS, sendo que estes foram os mesmos pacientes em ambas os instrumentos, reforçando a importância de uma triagem detalhada e do acompanhamento clínico para identificar e tratar a AOS em pacientes com SD. Esses questionários são ferramentas úteis para a detecção precoce do risco de AOS, permitindo intervenções adequadas que podem melhorar significativamente a qualidade de vida e a saúde geral desses pacientes ^(37,38,39, 40,41,61).

Esses achados destacam a necessidade urgente de estratégias de intervenção direcionadas, incluindo monitoramento regular, educação sobre sono e saúde cardiovascular, além do uso de terapias específicas para melhorar a qualidade do sono e reduzir os riscos associados às comorbidades em pacientes com síndrome de Down. Essas abordagens são essenciais para enfrentar os desafios únicos que esses indivíduos enfrentam devido à interação complexa entre suas condições médicas e características genéticas.

7. Conclusão (não conferi)

Acredita-se que os resultados das avaliações propostas neste estudo confirmarão a eficácia dos questionários e da poligrafia domiciliar em pacientes

com SD, resultando em uma melhoria na qualidade do cuidado de saúde. A apneia obstrutiva do sono (AOS) é um distúrbio cardiorrespiratório durante o sono com alta prevalência e gravidade, associado a uma série de sintomas como sonolência diurna, fadiga, dificuldade de concentração e alterações de humor, além de implicações sociais significativas e aumento do risco cardiovascular, neuropsicológico e até mesmo de morte súbita, o que eleva o uso dos recursos de saúde.

Portanto, o diagnóstico precoce da AOS é crucial para garantir que os pacientes com SD recebam o tratamento adequado e evitem complicações graves, contribuindo assim para aprimorar sua qualidade de vida.

Este estudo oferece contribuições relevantes sobre a prevalência e gravidade da Apneia Obstrutiva do Sono (AOS) na população adulta com SD. Confirmamos descobertas prévias que destacam a AOS como uma comorbidade comum nesse grupo, com sintomas frequentemente presentes desde os primeiros anos de vida.

Contudo, a análise dos dados revelou um problema crítico: a subestimação do diagnóstico precoce da AOS que tende a se agravar ao longo do tempo, especialmente durante a adolescência e a idade adulta. Essa falha no diagnóstico inicial pode ser atribuída à falta de reconhecimento dos sintomas, frequentemente erroneamente associados a outras condições ou mascarados pela ausência de obesidade.

Baseando-nos em relatos de familiares e na compreensão das limitações cognitivas e físicas associadas à SD, argumenta-se fortemente a favor de um diagnóstico rápido e prático para essa população. Isso possibilitará a implementação de intervenções terapêuticas personalizadas, mitigando os impactos adversos da AOS na qualidade de vida dos indivíduos com SD.

Estes resultados revelam uma prevalência alarmante de AOS, mesmo entre aqueles que não apresentam as características tradicionais de obesidade. Essa descoberta ressalta a importância de uma abordagem cuidadosa e abrangente para a SD, que vai além da simples avaliação do peso corporal.

Referências Bibliográficas

1. Duarte AMBR, Bessa J Júnior, Mrad FCC, Tibiriçá SHC, Camargo MLS, Vieira AAP, Araujo FCC, Figueiredo AA, Bastos-Netto JM. Smoking and its association with cryptorchidism in Down syndrome. *Rev Assoc Med Bras.* 2017, v. 63(8), p. 693-696.
2. Bittles AH, Glasson EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 2004 Apr;46(4):282
3. Dennis McGuire and Brian Chicoine Second edition © 2023, Fundación Iberoamericana Down21 de la versión española: Bienestar mental en los adultos con síndrome de Down. 2006, 2021 Segunda edición www.down21.org.
4. Fan Z, Ahn M, Roth HL, Li L, Vaughn BV. Sleep Apnea and Hypoventilation in Patients with Down Syndrome: Analysis of 144 Polysomnogram
5. Lal C, White DR, Joseph JE, van Bakergem K, LaRosa A. Sleep-disordered breathing in Down syndrome. *Chest.* 2015;147(2):570-579
6. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2020;6(1):9. Published 2020 Feb 6.
7. Esbensen AJ. Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res.* 2016 Jan;60(1):68-79. doi: 10.1111/jir.12236. Epub 2015 Nov 2.
8. Plaiasu V. Down Syndrome - Genetics and Cardiogenetics. *Maedica (Bucur).* 2017 Sep;12(3):208-213
9. Sobey CG, Judkins CP, Sundararajan V, Phan TG, Drummond GR, Srikanth VK. Risk of Major Cardiovascular Events in People with Down Syndrome. *PLoS One.* 2015
10. Esbensen AJ. Sleep problems and associated comorbidities among adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res*, v. 60, p. 68-79, 2016. de Graaf G, Buckley F e Skotko B, Pessoas que vivem com síndrome de Down nos EUA).
11. Martini AC, Alldred MJ, Granholm AC. Aging in Down Syndrome: Latest Clinical Advances and Prospects. *J Clin Med.* 2021
12. Dyken ME, Lin-Dyken DC, Poulton S, Zimmerman MB, Sedars E. Prospective polysomnographic analysis of obstructive sleep apnea in down syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2003 Jul;157(7):655-60
13. Young T, Evans L, Finn L, Palta M. Estimation of the clinically diagnosed proportion of sleep apnea syndrome in middle-aged men and women. *Sleep.* 1997

14. Faust O, Razaghi H, Barika R, Ciaccio EJ, Acharya UR. A review of automated sleep stage scoring based on physiological signals for the new millennia. *Comput Methods Programs Biomed.* 2019
15. Trois MS, Capone GT, Lutz JA, Melendres MC, Schwartz AR, Collop NA, Marcus CL. Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome. *J Clin Sleep Med.* 2009 Aug 15;5(4):317-23
16. Iber C, Ancoli-Israel S, Chesson A, Quan SF. O manual AASM para pontuação do sono e eventos associados: Regras, terminologia e especificações técnicas. Academia Americana de Medicina do Sono; Westchester, Illinois: 2007.
17. Benington JH, Heller HC. Does the function of REM sleep concern non-REM sleep or waking? *Prog Neurobiol.* 1994
18. Albouy G, Fogel S, Pottiez H, Nguyen VA, Ray L, Lungu O, Carrier J, Robertson E, Doyon J. Daytime sleep enhances consolidation of the spatial but not motoric representation of motor sequence memory. *PLoS One.* 2013
19. Barakat M, Carrier J, Debas K, Lungu O, Fogel S, Vandewalle G, Hoge RD, Bellec P, Karni A, Ungerleider LG, Benali H, Doyon J. Sleep spindles predict neural and behavioral changes in motor sequence consolidation. *Hum Brain Mapp.* 2013 Nov;34(11):2918-28
20. Ijezie OA, Healy J, Davies P, Balaguer-Ballester E, Heaslip V. Quality of life in adults with Down syndrome: A mixed methods systematic review. *PLoS One.* 2023
21. Maris M, Verhulst S, Wojciechowski M et al. Prevalence of Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome. *Sleep*, v1, p. 699-704, 2016.
22. Simpson R, Oyekan AA, Ehsan Z, Ingram DG. Obstructive sleep apnea in patients with Down syndrome: current perspectives. *Nat Sci Sleep.* 2018 Sep 13; 10:287-293
23. Tobaldini E, Costantino G, Solbiati M, Cogliati C, Kara T, Nobili L, Montano N. Sleep, sleep deprivation, autonomic nervous system and cardiovascular diseases. *Neurosci Biobehav Rev*, 2017, v.74, p. 321-29.
24. Bermudez BE, Medeiros SL, Bermudez MB, Novadzki IM, Magdalena NI. Down syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. *São Paulo Med J*, v. 133, p.521-4, 2015.
25. Giménez S, Videla L, Romero S, Benejam B, Clos S, Fernández S, Martínez M, Carmona-Iragui M, Antonijoan RM, Mayos M, Fortuna A, Peñacoba P, Plaza V, Osorio RS, Sharma RA, Bardés I, Rebillat AS, Lleó A, Blesa R, Videla S, Fortea J. Prevalence of sleep disorders in adults with down syndrome: a comparative study of self-reported, actigraphic, and polysomnographic findings. *J Clin Sleep Med.* 2018;14(10):1725–1733.

26. Hoffmire CA, Magyar CI, Connolly HV, Fernandez ID, van Wijngaarden E. High prevalence of sleep disorders and associated comorbidities in a community sample of children with Down syndrome. *J Clin Sleep Med*. 2014 Apr 15;10(4):411-9
27. Silva LCP, Cruz, RA. *Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais. Protocolos para o atendimento clínico*. São Paulo: Santos, p.123-30, 2009.
28. Nisbet LC, Phillips NN, Hoban TF et al. Characterization of a sleep architectural phenotype in children with Down syndrome. *Sleep*. 2015, v.19, p. 1065-71.
29. Breslin J, Spano G, Bootzin R et al. Obstructive sleep apnea syndrome and cognition in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol*, v.56, p. 657-64, 2014.
30. Manuel, R., Shah, G. B., Mitchell, R. B., & Johnson, R. F. (2021). Weight Gain and Severe Obstructive Sleep Apnea in Adolescents with Down Syndrome. *The Laryngoscope*, 131(11), 2598–2602.
31. Santos RA, Costa LH, Linhares RC, Pradella-Hallinan M, Coelho FMS, Oliveira GDP. Sleep disorders in Down syndrome: a systematic review. *Arq Neuropsiquiatr*. 2022 Apr;80(4):424-443. doi: 10.1590/0004-282X-ANP-2021-0242
32. Lee CF, Lee CH, Hsueh WY, Lin MT, Kang KT. Prevalence of Obstructive Sleep Apnea in Children With Down Syndrome: A Meta-Analysis. *J Clin Sleep Med*. 2018;14(5):867-875
33. Dewald JF, Meijer AM, Oort FJ, Kerkhof GA, Bögels SM. The influence of sleep quality, sleep duration and sleepiness on school performance in children and adolescents: A meta-analytic review. *Sleep Med Rev*. 2010 Jun;14(3):179-89
34. Joyce, A., & Dimitriou, D. (2017). Sleep-disordered breathing and cognitive functioning in preschool children with and without Down syndrome. *Journal of intellectual disability research*
35. Akhtar F, Bokhari SRA. Down Syndrome. 2023 Aug 8. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan
36. Trois MS, Capone GT, Lutz JA et al. Obstructive Sleep Apnea in adults with Down Syndrome. *J Clin Sleep Med*, 2009, v.5, p. 317-23.
37. Senaratna CV, Perret JL, Matheson MC, Lodge CJ, Lowe AJ, Cassim R, Russell MA, Burgess JA, Hamilton GS, Dharmage SC. Validity of the Berlin questionnaire in detecting obstructive sleep apnea: A systematic review and meta-analysis. *Sleep Med Rev*. 2017 Dec;36:116-124. doi: 10.1016/j.smrv.2017.04.001. Epub 2017 Apr 8.
38. Kang K, Park KS, Kim JE, Kim SW, Kim YT, Kim JS, Lee HW. Usefulness of the Berlin Questionnaire to identify patients at high risk for obstructive sleep apnea: a population-based door-to-door study. *Sleep Breath*. 2013 May;17(2):803-10. doi: 10.1007/s11325-012-0767-2. Epub 2012 Sep 29

39. Vaz AP, Drummond M, Mota PC, Severo M, Almeida J, Winck JC. Translation of Berlin Questionnaire to Portuguese language and its application in OSA identification in a sleep disordered breathing clinic. *Rev Port Pneumol*. 2011 Mar-Apr;17(2):59-65
40. Silva GE, Vana KD, Goodwin JL, et al. Identification of Patients with Sleep disordered Breathing: Comparing the four-Variable Screening Tool, STOP, STOP-Bang, and Epworth Sleepiness Scales. *J Clin Sleep Med*. 2011;7(5):467-472
41. Chung F, Yegneswaran B, Liao P, Chung SA, Vairavanathan S, Islam S, Khajehdehi A, Shapiro CM. STOP questionnaire: a tool to screen patients for obstructive sleep apnea. *Anesthesiology*. 2008 May;108(5):812-21
42. Johns MW. Daytime sleepiness, snoring, and obstructive sleep apnea. The Epworth Sleepiness Scale. *Chest*. 1993 Jan;103(1):30-6
43. Kendzerska TB, Smith PM, Brignardello-Petersen R, Leung RS, Tomlinson GA. Evaluation of the measurement properties of the Epworth sleepiness scale: a systematic review. *Sleep Med Rev*. 2014 Aug;18(4):321-31
44. Lok R, Zeitzer JM. Physiological correlates of the Epworth Sleepiness Scale reveal different dimensions of daytime sleepiness. *Sleep Adv*. 2021 May 29;2(1):zpub008
45. Clements F, Makris A, Chung Y, Marshall NS, Melehan K, Shanmugalingam R, Hennessy A, Vedam H. Validation of the Apnealink Air for diagnosis of obstructive sleep apnoea (OSA) in pregnant women in early-mid gestation. *Sleep Breath*. 2024 Jun;28(3):1207-1216. doi: 10.1007/s11325-023-02975-1. Epub 2024 Jan 31
46. Dzieciółowska-Baran E, Gawlikowska-Sroka A, Szczurowski J. Diagnosis of Sleep-Disordered Breathing in the Home Environment. *Adv Exp Med Biol*. 2020;1271:107-112. doi: 10.1007/5584_2020_497
47. Su S, Baroody FM, Kohrman M, Suskind D. A comparison of polysomnography and a portable home sleep study in the diagnosis of obstructive sleep apnea syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004 Dec;131(6):844-50
48. Berry RB, Brooks R, Gamaldo CE, et al. The AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Rules, Terminology and Technical Specifications, Version 2.2. www.aasmnet.org. Darien, Illinois: American Academy of Sleep Medicine, 2015.
49. Collop NA, Anderson WM, Boehlecke B, Claman D, Goldberg R, Gottlieb DJ, Hudgel D, Sateia M, Schwab R; Portable Monitoring Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. Clinical guidelines for the use of unattended portable monitors in the diagnosis of obstructive sleep apnea in adult patients. Portable Monitoring Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. *J Clin Sleep Med*. 2007 Dec 15;3(7):737-47

50. Brockmann PE, Damiani F, Nunez F, Moya A, Pincheira E, Paul MA, Lizama M. Sleep-disordered breathing in children with sleep apnea: usefulness of home polysomnography. *INT J Pediatr Otor.* 2016; v. 83, p. 47-50.
51. von Elm E, Altman DG, Egger M, Pocock SJ, Gøtzsche PC, Vandenbroucke JP; STROBE Initiative. The Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology (STROBE) statement: guidelines for reporting observational studies. *Ann Intern Med.* 2007 Oct 16;147(8):573-7.
52. Sharanah Ridore, Swarnalata Debarma, Racha Nazir, David S. Bennett, Karim Sedky (2017) Obstructive Sleep Apnea in Individuals with Down Syndrome: A Meta-Analytic Literature Review . *Journal of Sleep and Sleep Disorder Research - 1(2):1-15.*
53. DelRosso, L. M., Picchietti, D. L., Spruyt, K., Bruni, O., Garcia-Borreguero, D., Kotagal, S., Owens, J. A., Simakajornboon, N., Ferri, R., & International Restless Legs Syndrome Study Group (IRLSSG) (2021). Restless sleep in children: A systematic review. *Sleep medicine reviews*, 56, 101406.
54. Gottlieb DJ, Punjabi NM Diagnóstico e tratamento da apneia obstrutiva do sono: uma revisão. *JAMA.* 2020; 323 :1389–1400.
55. Hill E. A. (2016). Obstructive sleep apnoea/hypopnoea syndrome in adults with Down syndrome. *Breathe (Sheffield, England)*, 12(4), e91–e96.
56. Rosen, D., Lombardo, A., Skotko, B., & Davidson, E. J. (2011). Parental perceptions of sleep disturbances and sleep-disordered breathing in children with Down syndrome. *Clinical pediatrics*, 50(2), 121–125.
57. Corral J, Sánchez-Quiroga M- Á, Carmona-Bernal C, Sánchez-Armengol Á, Sánchez-de-la-Torre A, Durán-Cantolla J, et al. A polissonografia convencional não é necessária para o tratamento da maioria dos pacientes com suspeita de apneia obstrutiva do sono. *Sou J Respir Crit Care Med.* 2017;196: 1181–1190. pmid:28636405
58. McEvoy RD, Antic NA, Heeley E, Luo Y, Ou Q, Zhang X, et al. CPAP para prevenção de eventos cardiovasculares na apneia obstrutiva do sono. *N Engl J Med.* 2016;375: 919–31. pmid:27571048
59. Skotko BG, Macklin EA, Muselli M, Voelz L, McDonough ME, Davidson E, Allareddy V, Jayaratne YS, Bruun R, Ching N, Weintraub G, Gozal D, Rosen D. A predictive model for obstructive sleep apnea and Down syndrome. *Am J Med Genet A.* 2017 Apr;173(4):889-896.
60. De Miguel-Díez J, Villa-Asensi JR, Álvarez-Sala JL. Prevalência de distúrbios respiratórios do sono em crianças com síndrome de Down: achados poligráficos em 108 crianças. *Dormir.* 2003;26: 1006–9. pmid:14746382

61. Carvalho, A. A., Amorim, F. F., Santana, L. A., de Almeida, K. J. Q., Santana, A. N. C., & Neves, F. A. R. (2020). STOP-Bang questionnaire should be used in all adults with Down Syndrome to screen for moderate to severe obstructive sleep apnea. *PloS one*, 15(5), e0232596.
62. Macchini F, Leva E, Torricelli M, Valadè A. Treating acid reflux disease in patients with Down syndrome: pharmacological and physiological approaches. *Clin Exp Gastroenterol*. 2011;4:19-22. doi: 10.2147/CEG.S15872. Epub 2011 Jan 25.
63. Lao, P., Zimmerman, M. E., Hartley, S. L., Gutierrez, J., Keator, D., Igwe, K. C., et al (2022). Obstructive sleep apnea, cerebrovascular disease, and amyloid in older adults with Down syndrome across the Alzheimer's continuum. *Sleep advances : a journal of the Sleep Research Society*, 3(1), zpac013.
64. Stanbouly D, Steinberg B, Chuang SK. What are the Soft Tissue Risk Factors for Obstructive Sleep Apnea in Patients with Down's Syndrome? *Cleft Palate Craniofac J*. 2023;60(8):986-92.
65. Alsaeed S, Huynh N, Wensley D, Lee K, Hamoda MM, Ayers E, et al. Orthodontic and Facial Characteristics of Craniofacial Syndromic Children with Obstructive Sleep Apnea. *Diagnostics (Basel)*. 2023;13(13):2213
66. Lin SC, Davey MJ, Horne RS, Nixon GM. Screening for obstructive sleep apnea in children with Down syndrome. *J Pediatr*. 2014 Jul;165(1):117-22.

Anexos

Anexo 1 - Escala de Sonolência de Epworth



ESCALA DE SONOLÊNCIA DE EPWORTH



Nome: _____

Data Nascimento: ____/____/____ Altura: _____ Peso: _____

Qual a probabilidade de você cochilar ou adormecer nas situações abaixo – e não apenas sentir-se cansado?

Este questionário refere-se ao seu modo de vida habitual nos últimos tempos. Mesmo que não tenha feito/passado por alguma dessas situações ultimamente, tente imaginar como é que elas o afetariam. Use a escala que se segue para escolher o número mais apropriado para cada situação:

- 0 – **nenhuma** probabilidade de pegar no sono;
- 1 – **ligeira** probabilidade de pegar no sono;
- 2 – **moderada** probabilidade de pegar no sono;
- 3 – **forte** probabilidade de pegar no sono.

SITUAÇÃO	Probabilidade de pegar no sono
Sentado e lendo um livro;	
Sentado vendo televisão;	
Sentado inativo em lugar público (por exemplo, sala de espera, cinema ou reunião)	
Como passageiro num carro durante uma hora sem paragem;	
Deitado descansando à tarde quando as circunstâncias permitem;	
Sentado conversando com alguém;	
Sentado calmamente após um almoço sem ter bebido álcool;	
Ao volante parado no trânsito durante alguns minutos;	

Pontuação de 0 a 9 - considerado normal.

Pontuação de 10 a 24 - Procure um médico você pode ter distúrbio do sono.

Anexo 2 - Questionário de Berlim



QUESTIONÁRIO CLÍNICO DE BERLIM



Nome: _____

Data Nascimento: ____/____/____ Altura: _____ Peso: _____

CATEGORIA 1**1. Você ronca?**

- Sim
 Não
 Não sei

2. Seu ronco é:

- Pouco mais alto que sua respiração?
 Mais alto do que falando?
 Muito alto que pode ser ouvido nos quartos próximos?

3. Com que frequência você ronca?

- Praticamente todos os dias
 3-4 vezes por semana
 1-2 vezes por semana
 Nunca ou praticamente nunca

4. O seu ronco incomoda alguém?

- Sim
 Não

5. Alguém notou que você para de respirar enquanto dorme?

- Praticamente todos os dias
 3-4 vezes por semana
 1-2 vezes por semana
 Nunca ou praticamente nunca

CATEGORIA 2**6. Quantas vezes você se sente cansado ou com fadiga depois de acordar?**

- Praticamente todos os dias
 3-4 vezes por semana
 1-2 vezes por semana
 Nunca ou praticamente nunca

7. Quando você está acordado você se sente cansado, fadigado ou não se sente bem?

- Praticamente todos os dias
 3-4 vezes por semana
 1-2 vezes por semana
 Nunca ou praticamente nunca

8. Alguma vez você cochilou ou caiu no sono enquanto dirigia?

- Sim
 Não

CATEGORIA 3**9. Você tem pressão alta?**

- Sim
 Não
 Não sei

Pontuação das perguntas:

Qualquer resposta marcada é considerada positiva

Pontuação das categorias:

Categoria 1 é positiva com 2 ou mais respostas positivas para as questões 1-5

Categoria 2 é positiva com 2 ou mais respostas positivas para as questões 6-8

Categoria 3 é positiva se a resposta para a questão 9 é positiva ou o IMC > 30

Resultado final: 2 ou mais categorias positivas indica alto risco para AOS

Anexo 3 – Questionário STOP-Bang



QUESTIONÁRIO STOP BANG



Nome: _____

Data Nascimento: ____/____/____ Altura: _____ Peso: _____

Eu tenho Apnéia do Sono?

Snoring

Ronca alto (pode ser ouvido através de portas fechadas)?

Tired

Durante o dia sente-se frequentemente cansado ou sonolento?

Observed

Alguém já reparou que para de respirar durante o sono?

Pressure

Tem ou é medicado para pressão alta (hipertensão arterial)?

BMC

Seu índice de massa corporal (IMC) é maior que 30kg/m ?

$$BMC = IMC = \frac{\text{peso em kg}}{\text{altura em metros} \times \text{altura em metros}}$$

Age

Idade superior a 50 anos?

Neck

Circunferência do pescoço maior que 40cm?

Gender

Sexo masculino?

Se você marcou mais que 3 opções, procure um médico especialista em sono para verificar se você tem apnéia do sono.