

# LAS ALTERACIONES RESPIRATORIAS DEL SUEÑO EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

*G. Julián de Sande, J.F. Masa Jiménez, C. Disdier Vicente*

El sueño siempre ha despertado un gran interés científico. No en vano ocupa un tercio de nuestras vidas. El dormir constituye para el sistema respiratorio una verdadera prueba de esfuerzo. Así, en los individuos sanos durante el sueño se produce una disminución de la respuesta del centro respiratorio a los estímulos químicos, una reducción de la respuesta de los músculos respiratorios y de la actividad de los intercostales, un descenso del tono muscular de la vía aérea superior (VAS), un estrechamiento del calibre de la VAS y una caída de la capacidad residual funcional (FRC) y del volumen minuto. Esto conduce a una disminución fisiológica de la ventilación durante el sueño, que en las personas sanas no tiene significación, pero que en los pacientes con una enfermedad neuromuscular provoca grandes alteraciones: hipoxemia, hipercapnia y fragmentación del sueño. En las fases iniciales de las enfermedades neuromusculares los trastornos sólo se manifiestan durante el sueño. Sin embargo, a medida que progresa la enfermedad la hipoventilación alveolar acaba invadiendo el período de vigilia. Durante muchos años, el estudio y seguimiento de las enfermedades neuromusculares eran un terreno exclusivo de los neurólogos. No obstante, el hecho de que un 70% de estos enfermos fallezca por causas exclusivamente respiratorias ha cambiado esta situación y ha propiciado la coordinación entre neurólogos y neumólogos. Para el estudio de las enfermedades neuromusculares es necesario, desde un punto de vista respiratorio, que se lleve a cabo una valoración clínica y funcional del paciente,

especialmente mediante registros nocturnos como la oximetría, la poligrafía cardiorrespiratoria y la polisomnografía. Estas técnicas ponen de manifiesto las desaturaciones nocturnas de oxígeno, la elevación de la presión arterial de anhídrido carbónico y la fragmentación del sueño. El tratamiento de estas enfermedades se basa, desde la perspectiva neurológica, en el soporte ventilatorio.

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares son trastornos de la unidad motora y de los nervios periféricos sensitivos y autónomos. Cada unidad motora está formada por: a) el cuerpo celular de la neurona motora, localizado en la médula espinal, a nivel del asta anterior (para los músculos inervados por la médula espinal) o en los núcleos de los pares craneales (para la musculatura ocular, facial y bulbar); b) el axón de la neurona motora en el nervio periférico (o craneal); c) la unión neuromuscular; y d) las fibras musculares inervadas por la neurona motora. Los nervios periféricos sensitivos están formados por: a) el cuerpo celular de la neurona sensitiva, situado en el ganglio de la raíz posterior; b) el axón central, que se introduce en la médula espinal a través de la raíz posterior; c) el axón distal, situado en el nervio periférico; y d) la terminación nerviosa sensitiva, situada en la piel, el músculo, etc.<sup>(1)</sup>. La clasificación más aceptada de las enfermedades neuromusculares es anatómica, como se indica en la tabla 1<sup>(2)</sup>. Estas enfermedades también se clasifican, según su evolución, en enfermedades estáticas o muy

**TABLA 1. Clasificación de las enfermedades neuromusculares**

*Por afectación de las neuronas del asta anterior*

Enfermedades degenerativo-hereditarias

Atrofia muscular espinal proximal (tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann; tipo II y tipo III o enfermedad de Wohlfart-Kugelberg-Welander)

Atrofia muscular espinal distal

Atrofia muscular escápulo-humeral

Esclerosis lateral amiotrófica

Síndrome de Moebius

Enfermedades por infecciones virales o toxinas (poliomielitis anterior aguda, botulismo, etc.)

Enfermedades metabólicas

Enfermedades traumáticas

Enfermedades vasculares

*Por afectación de las raíces nerviosas y los nervios periféricos:*

Enfermedades sensitivas y motoras hereditarias

Enfermedades de origen infeccioso, inmunológico y tóxico

Síndrome de Guillain-Barré, etc.

Enfermedades de origen metabólico

Enfermedad de Niemann-Pick

Ataxia de Friedreich, etc.

Formas traumáticas y neoplásicas

*Por afectación de la unión neuromuscular*

Miastenia gravis

Síndromes miasténicos

Síndrome de Eaton-Lambert, etc.

*Por afectación muscular*

Distrofias musculares

Enfermedad de Duchenne

Enfermedad de Becker

Enfermedad de Emery-Dreifuss, etc.

Desórdenes miotónicos

Distrofia miotónica de Steinert

Miotonía condrodistrófica (síndrome de Schwartz-Jampel)

Miopatías congénitas

Miopatías metabólicas

Glucogenosis (tipo II o enfermedad de Pompe, tipo III o enfermedad de Cori-Forbes, tipo V o enfermedad de McArdle)

Miopatías mitocondriales

lentamente progresivas (por ejemplo, la polio-mielitis, las miopatías mitocondriales, etc.), enfermedades lentamente progresivas (como la *miastenia gravis*) y enfermedades rápidamente progresivas (como la esclerosis lateral amiotrófica)<sup>(3)</sup>.

Los músculos respiratorios se afectan en estos enfermos y esta afectación es lo que condiciona su pronóstico de vida. Alrededor de un 70% de los pacientes fallece por causas exclusivamente respiratorias<sup>(4)</sup>. Durante muchos años las enfermedades neuromusculares eran causa de estudio y seguimiento exclusivo por los servicios de neurología. El hecho de que estos enfermos fallezcan fundamentalmente por causas respiratorias ha cambiado esta situación y ha propiciado la coordinación entre neurólogos y neumólogos.

### **MECANISMOS DE PRODUCCIÓN DE LAS ALTERACIONES RESPIRATORIAS EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

Los mecanismos implicados en la producción de alteraciones respiratorias en las enfermedades neuromusculares son diversos y complejos<sup>(2,5)</sup>. Los principales son los siguientes.

#### **Alteración de las propiedades mecánicas del sistema respiratorio**

En las enfermedades neuromusculares disminuye la distensibilidad pulmonar, lo que se debe a varios factores (microatelectasias, por no insuflarse completamente los pulmones, aumento de la tensión superficial de los alvéolos, etc.). También se producen alteraciones en las propiedades mecánicas estáticas de la caja torácica, debido a que la debilidad de los músculos inspiratorios disminuye la amplitud de los desplazamientos costales, favoreciendo la aparición de una anquilosis en las articulaciones costoesternales y costovertebrales<sup>(6)</sup>. Si además se asocian deformidades torácicas, especialmente una cifoescoliosis, el problema se agrava aún más. Todo ello incrementa el trabajo ventilatorio en los pacientes con debilidad muscular, lo que da lugar a la fatiga de los músculos respiratorios.

#### **Fatiga de los músculos respiratorios**

El trabajo elástico desarrollado durante cada respiración está aumentado, mientras que la fuerza de los músculos está disminuida. Este desequilibrio entre la demanda y la oferta acarrea fatiga. Los pacientes característicamente adoptan un patrón ventilatorio con bajos volúmenes pulmonares y alta frecuencia respiratoria, lo que conduce a la hipoventilación alveolar, con el consiguiente aumento de la presión arterial de anhídrido carbónico ( $\text{PaCO}_2$ )<sup>(5)</sup>.

#### **Alteración de la regulación central de la ventilación**

Cabe preguntarse, ¿cómo funciona el control de la ventilación?<sup>(7)</sup> En los individuos sanos los quimiorreceptores centrales, los periféricos y los mecanorreceptores estimulan los centros respiratorios. Éstos envían sus impulsos nerviosos a la médula espinal. De ahí al nervio frénico y de éste al diafragma, apareciendo la contracción. Se produce con ella la fuerza necesaria para que el aire se introduzca en los pulmones y para que así se lleve a cabo el intercambio gaseoso. Después se activan los mecanismos que inhiben la inspiración, a partir de descargas de los mecanorreceptores, que envían sus estímulos a las neuronas espiratorias de los centros respiratorios. Este equilibrio se altera en las enfermedades neuromusculares. Inicialmente se estimularía el impulso de los centros respiratorios para compensar este desequilibrio (por ello la presión inspiratoria de oclusión o  $\text{P}_{0,1}$  está aumentada). Pero la repetición de los episodios de hipoxemia y de hipercapnia nocturna, por mecanismos que después se comentan con detalle, disminuiría la sensibilidad de los quimiorreceptores centrales y periféricos (podría decirse que están saturados), lo que reduciría el estímulo de los centros respiratorios, surgiendo la hipoventilación diurna.

#### **Trastornos respiratorios del sueño y disfunción de la vía aérea superior**

El sueño siempre ha despertado el interés científico. No en vano el ser humano pasa,

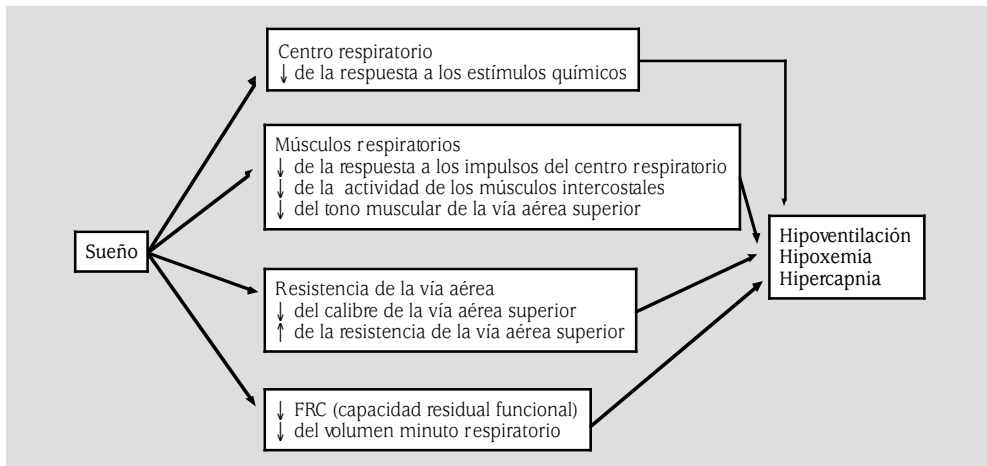


FIGURA 1. Efectos del sueño sobre la respiración.

aproximadamente, un tercio de su existencia durmiendo. El período de sueño se divide en REM (*rapid eyes movement*) o con movimientos oculares rápidos y NREM (*non rapid eyes movement*) o sin ellos. Este último tiene, además, los subgrupos superficial (fases 1 y 2) y profundo (fases 3 y 4). Un ciclo de sueño es el que, comenzando en la vigilia, pasa por un sueño superficial, después uno profundo y, por último, una etapa REM. Generalmente, la primera fase REM tiene lugar a los 70 a 90 minutos del inicio del sueño. El ciclo descrito se repite, de forma consecutiva, tres o cuatro veces por noche en las personas normales. El sueño superficial es una transición desde la vigilia al sueño profundo, que es el más reparador. El sueño REM es un sueño especial, cuya finalidad fisiológica no está todavía muy clara. Desde el punto de vista respiratorio es bastante caótico.

Se ha observado que en los individuos sanos el sueño conlleva importantes efectos sobre la respiración<sup>(8)</sup>. Estos efectos son los siguientes: a) una disminución de la respuesta del centro respiratorio a los estímulos químicos; b) un descenso en la respuesta de los músculos respiratorios a los impulsos del centro respiratorio; c) una reducción en la actividad de los músculos intercostales; d) una caída en el tono de los músculos de la vía aérea

superior (VAS); e) un aumento de la resistencia de la vía aérea superior; f) una disminución del calibre de la VAS; g) un descenso de la capacidad residual funcional (FRC); y h) una reducción del volumen minuto (Fig. 1). Durante el sueño se produce una disminución fisiológica de la ventilación, que en los individuos sanos no tiene significación clínica ni repercute en el intercambio de gases. Sin embargo, en los pacientes con enfermedades neuromusculares el sueño tiene importantes efectos sobre la respiración. Durante el sueño aparecen en estos enfermos importantes episodios de desaturación, especialmente en las fases REM. Varios son los mecanismos que explican estas desaturaciones de oxígeno<sup>(5,9)</sup>.

- La disminución del impulso ventilatorio, que ocasiona una hipoventilación alveolar y el patrón respiratorio rápido y superficial, que determina la ventilación del espacio muerto (ambos mecanismos producen hipercapnia e hipoxemia).

- Los músculos respiratorios, especialmente el diafragma, se afectan en la mayoría de las enfermedades neuromusculares. Durante el sueño REM se reduce la actividad de los músculos intercostales y la de los accesorios de la respiración, lo que hace que durante esta fase del sueño se precise de una mayor contribución diafragmática, en unos pacientes con una impor-

tante debilidad de este músculo. Por ello, en esta fase del sueño son más evidentes los trastornos del intercambio gaseoso y por eso los pacientes con una mayor alteración en este intercambio durante esta fase muestran una mayor hipercapnia diurna. Los enfermos con un intercambio nocturno normal generalmente tienen pocas posibilidades de sufrir una hipoxemia o una hipercapnia diurnas<sup>(10)</sup>.

– La pérdida de actividad de los músculos respiratorios durante la fase REM condiciona una disminución de la FRC. Esta disminución facilita que muchas unidades alveolares se sitúen por debajo de su volumen de cierre, lo que conlleva la aparición de microatelectasias y, por tanto, de una alteración en la relación entre la ventilación y la perfusión (V/Q) pulmonares. Esto explicaría por qué durante el período REM existe una mayor caída de la saturación de oxígeno que la que podría esperarse en relación al aumento de la PaCO<sub>2</sub>.

– Una reducción en los mecanismos de aclaramiento respiratorio y del reflejo tusígeno.

– Las apneas y las hipopneas que a veces se observan en la fase REM del sueño y que pueden relacionarse con desaturaciones de oxígeno. Estos eventos respiratorios son, en su mayoría, de origen central, aunque en ocasiones, especialmente en la enfermedad de Duchenne, puede tratarse de apneas obstructivas<sup>(11-15)</sup>. Además, es posible que muchas de las apneas etiquetadas como centrales sean, en realidad, obstructivas, en las que los movimientos toracoabdominales son poco evidentes como consecuencia de la debilidad muscular existente. En realidad, para clarificar el origen de estas apneas sería necesario efectuar mediciones con un balón esofágico. Todo ello ocasiona la fragmentación del sueño.

## VALORACIÓN DE LOS PACIENTES CON UNA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR Y DE LA EVOLUCIÓN DE ESTOS TRASTORNOS

### Valoración clínica

Las enfermedades neuromusculares suelen ser procesos crónicos, por lo que los pacien-

tes que las padecen tienden a infravalorar sus síntomas. Además, muchos de los enfermos tienen una actividad física limitada, por lo que sus síntomas pueden pasar desapercibidos. Por ello, la anamnesis debe ser dirigida, dado que en raras ocasiones el paciente refiere espontáneamente síntomas respiratorios, a no ser que se encuentre ya en fases avanzadas de la enfermedad<sup>(2)</sup>. Los síntomas que hay que tener en cuenta a la hora de valorar a un paciente con una enfermedad neuromuscular son los siguientes:

– *Intolerancia al decúbito*. Al adoptar esta posición el diafragma debe desplazar en cada inspiración, al perder la ayuda de la gravedad, a todas las vísceras abdominales<sup>(14)</sup>. Ello supone una mayor sobrecarga para un músculo debilitado por la enfermedad.

– *Disnea*. En ocasiones, ya que la actividad física está reducida por la propia enfermedad, la disnea es un síntoma sutil, por el que debe preguntarse específicamente. Cuando se refiera de forma espontánea suele ser un dato que habla de la gravedad del proceso<sup>(2,4,14)</sup>.

– *Ineficacia de la tos*. Las enfermedades neuromusculares cursan con una importante debilidad de los músculos espiratorios y con alteraciones en la capacidad para toser<sup>(14,15)</sup>. De hecho, la debilidad de los músculos espiratorios es mayor que la de los inspiratorios.

– *Síntomas de hipoventilación alveolar diurna y nocturna*, como son la cefalea matutina, la somnolencia diurna, la obnubilación, etc. Dado que la hipoventilación nocturna precede a la diurna es preciso interrogar a los enfermos sobre la presencia de estos síntomas al levantarse.

### Valoración funcional respiratoria

– *Espirometría*. La realización de una espirometría para determinar la capacidad vital (VC) es una de las medidas a tomar. Una disminución de la VC indica la existencia de una restricción. Pero hay que tener en cuenta que más importante que su valor absoluto es comprobar con qué rapidez disminuye en los dife-

rentes controles evolutivos. Un descenso rápido en el tiempo indica gravedad. También es importante efectuar una medición de la VC con el paciente sentado y en decúbito supino, ya que una diferencia superior al 25 % entre ambas medidas habla de la ineficacia del diafragma<sup>(14,16)</sup>.

- *Volúmenes pulmonares.* La determinación de los volúmenes pulmonares mediante una pletismografía confirma el patrón ventilatorio restrictivo. Efectivamente, en las enfermedades neuromusculares se observa una reducción en la capacidad pulmonar total (TLC)<sup>(17)</sup>. Parece que la TLC se correlaciona con la presión inspiratoria máxima (PIMax), según han referido Vincken y Cosío<sup>(18)</sup>. La FRC puede ser normal o estar disminuida<sup>(19)</sup>. El volumen residual (RV) está aumentado y tiene una correlación inversa (expresado como porcentaje del valor predicho) con la presión espiratoria máxima (PEMax)<sup>(14,17)</sup>.

- *Curva flujo-volumen.* En los pacientes con enfermedades neuromusculares se han encontrado anomalías en la curva flujo-volumen. Una caída brusca al final del flujo espiratorio se observa cuando la debilidad de los músculos espiratorios es importante<sup>(18)</sup>. Otras alteraciones que pueden ponerse de manifiesto son el corte en el pico de flujo inspiratorio, el retraso en alcanzar el pico espiratorio y el corte en dicho pico. Las oscilaciones en la curva flujo-volumen pueden hacer que se sospeche una obstrucción de la VAS, que puede presentarse en ocasiones en estos pacientes como consecuencia de la debilidad de los músculos de dicha vía<sup>(20,21)</sup>.

- *Ventilación voluntaria máxima.* La ventilación voluntaria máxima (MVV) está disminuida en las enfermedades neuromusculares, incluso cuando la VC es normal. La MVV se correlaciona con la fuerza de los músculos respiratorios y es más sensible para detectar la debilidad de estos músculos que la VC<sup>(14,17)</sup>.

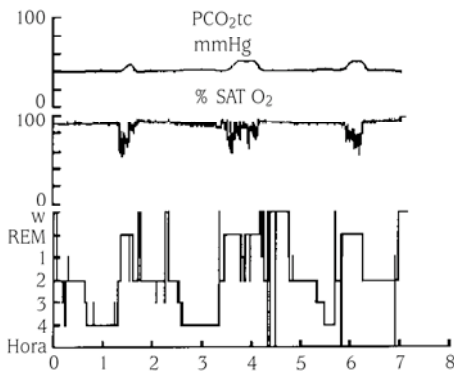
- *Gasometría arterial.* En los pacientes con una enfermedad neuromuscular en estadios iniciales, con escasa afectación muscular, es

característica la hiperventilación alveolar, con un patrón respiratorio rápido. Esto se refleja en la gasometría arterial por la coincidencia de un pH elevado, una PaCO<sub>2</sub> baja y una presión arterial de oxígeno (PaO<sub>2</sub>) generalmente normal, aunque puede ser baja. Cuando la enfermedad avanza y la afectación neuromuscular es mayor se observa una elevación de la PaCO<sub>2</sub>. El fallo ventilatorio puede presentarse de modo brusco. En este caso el pH está disminuido, se eleva la PaCO<sub>2</sub>, descien- de la PaO<sub>2</sub> y el bicarbonato es normal. Cuando el fallo ventilatorio aparece de forma progresiva en la gasometría arterial se evidencia un pH normal, una elevación de la PaCO<sub>2</sub>, una caída de la PaO<sub>2</sub> y un aumento del bicarbonato.

- *Presiones respiratorias.* Una técnica sencilla para medir la fuerza de los músculos respiratorios es la de determinar la PIMax y la PEMax. Cuando la fuerza de los músculos respiratorios es normal o no es menor del 50 %, la PaCO<sub>2</sub> es normal. Cuando esta fuerza está por debajo del 50 % del valor predicho, la PaCO<sub>2</sub> aumenta ligeramente. Cuando dicha fuerza disminuye por debajo del 30 %, se desarrolla clínicamente una insuficiencia respiratoria.

- *Resistencia o endurance.* Se entiende por *endurance* la capacidad de un músculo para sostener un esfuerzo. Su valor en los músculos respiratorios puede estimarse haciendo respirar al paciente a través de una serie de resistencias, que le obligan a generar una presión inspiratoria determinada, y midiendo, simultáneamente, el tiempo que el paciente puede resistirlo<sup>(7)</sup>. La existencia de un valor normal de la PIMax no significa que la *endurance* esté conservada (capacidad de aguante o resistencia de los músculos respiratorios). Desde un punto de vista clínico, posiblemente es mucho más relevante la capacidad de mantener un determinado trabajo muscular (*endurance*) que la de generar un determinado nivel de PIMax.

- *Pruebas específicas para medir el impulso ventilatorio.* La presión inspiratoria de oclu-



**FIGURA 2.** Registro de la presión transcutánea de anhídrido carbónico ( $PCO_{2tc}$ ), de la saturación de oxígeno (%  $SAT O_2$ ) y de los periodos de sueño en el estudio de un paciente con una hipoventilación alveolar nocturna, sin hipoventilación alveolar diurna. Abreviaturas: W vigilia; MT movimientos; REM movimientos oculares rápidos.

sión o impulso respiratorio central (PO,1) es la medición en la boca de la presión generada en los primeros 100 mseg de la inspiración. Su determinación sirve para evaluar la intensidad de la descarga nerviosa de los centros respiratorios. Para valorarla se requiere que la musculatura respiratoria esté indemne. Otro método para valorar el impulso ventilatorio es la gasometría arterial tras una hiperventilación voluntaria. Este parámetro sirve para dividir a los pacientes con una hipoventilación alveolar en “los que no quieren respirar”, entre los que se incluyen los que tienen una hipoventilación alveolar primaria o central, y “los que no pueden respirar”, entre los que están los que padecen una enfermedad neuromuscular.

~ *Oximetría nocturna y polisomnografía (PSG).* Inicialmente, la hipoventilación alveolar se presenta en las enfermedades neuromusculares durante el sueño. En las fases REM se producen descensos muy importantes de la saturación de oxígeno y aumentos significativos de la  $PaCO_2$ , con un sueño fragmentado (Fig. 2). La reiteración de las elevaciones nocturnas de la  $PaCO_2$  ocasionaría la insensi-

bilidad del centro respiratorio y, con el tiempo, llevaría también a una hipoventilación diurna con insuficiencia respiratoria hipercápnic. En cierta forma podría decirse que la hipoventilación que ocurre durante el sueño acabaría “invadiendo” el período de vigilia. A esta evolución contribuiría la pérdida de fuerza muscular respiratoria, en el caso de las enfermedades progresivas. Por tanto, si al principio sólo existe una hipoventilación nocturna, es fundamental que en el control evolutivo de estos enfermos se realicen estudios durante la noche, cuando comienzan a aparecer síntomas sugerentes en este sentido, aunque funcional o gasométricamente no se detecten alteraciones significativas diurnas. Algunos trabajos han puesto de manifiesto una mejoría clínica y del intercambio gaseoso nocturno y diurno cuando estos pacientes, con sólo desaturaciones nocturnas (sin insuficiencia respiratoria diurna) se trataron con ventilación mecánica no invasiva (VMNI)<sup>(22)</sup>. Los estudios nocturnos a efectuar para poner de manifiesto la hipoventilación alveolar serían, en consecuencia, la PSG, la poligrafía respiratoria y la oximetría nocturna.

Según las recomendaciones de la *American Thoracic Society* (ATS), de 1988, debe realizarse una PSG en las enfermedades ventilatorias restrictivas (alteraciones de la pared torácica y enfermedades neuromusculares) cuando existe hipoventilación crónica, somnolencia diurna, fatiga, cefalea matutina, alteraciones en la calidad del sueño, policitemia o hipertensión pulmonar<sup>(23)</sup>. Sin embargo, desde un punto de vista práctico, la evaluación de los síntomas de la hipoventilación y una oximetría nocturna podrían evitar el efectuar estudios más complejos, como la PSG o la poligrafía respiratoria. Se reservaría así esta posibilidad para aquellos casos en los que se sospeche la existencia de un síndrome de apneas-hipoapneas obstructivas del sueño (SAHOS), como ocurre en los pacientes que, además de tener una enfermedad neuromuscular, son obesos o en aquellos otros que padecen enfermedades, como la de Duchenne, con

una alta prevalencia de SAHOS. En estos casos habría que realizar una PSG para confirmar la existencia de un SAHOS, dado que, en tal caso, cambiaría el tratamiento. En lugar de la VMNI, como se comenta en el próximo apartado, podría utilizarse, al menos transitoriamente, un equipo de presión positiva continua en la vía aérea (CPAP).

En resumen, la oximetría nocturna es imprescindible en los pacientes que tienen una enfermedad neuromuscular y con síntomas de hipoventilación, pero sin alteraciones funcionales respiratorias ni gasométricas diurnas importantes. Se trata de poner de manifiesto la existencia de una hipoventilación alveolar nocturna, para indicar así, de forma precoz, la necesidad de iniciar un tratamiento con VMNI. La realización de una PSG o de una poligrafía respiratoria debe reservarse para casos específicos, como cuando se sospeche un SAHOS o para cuando un paciente ha iniciado la VMNI y no ha mejorado, al objeto de detectar las posibles causas del fracaso terapéutico. También para investigación.

### **TRATAMIENTO Y SOPORTE VENTILATORIO EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

La ventilación mecánica tiene como objetivo el mejorar la ventilación alveolar. Esta mejoría se observa no sólo mientras el paciente está conectado al respirador, sino durante todo el día. Esta acción se explica por varios mecanismos<sup>(24)</sup>:

- El incremento del volumen corriente mientras el enfermo está ventilado, que hace desaparecer las microatelectasias, con lo que mejora la FRC, la relación ventilación-perfusión y, con ello, la gasometría arterial.

- El descanso muscular que conlleva la ventilación mientras se utiliza, como es posible comprobar al evidenciar, mediante una electromiografía, cómo disminuye la actividad diafragmática (Fig. 3). En consecuencia, unos músculos más descansados están más preparados para realizar su función cuando no se esté utilizando la ventilación.

Es sabido que la hipercapnia mantenida puede dar lugar a una disminución en la sensibilidad de los centros respiratorios. La corrección de la hipercapnia por la ventilación mecánica puede acompañarse de una recuperación de la sensibilidad de unos centros respiratorios que estaban saturados.

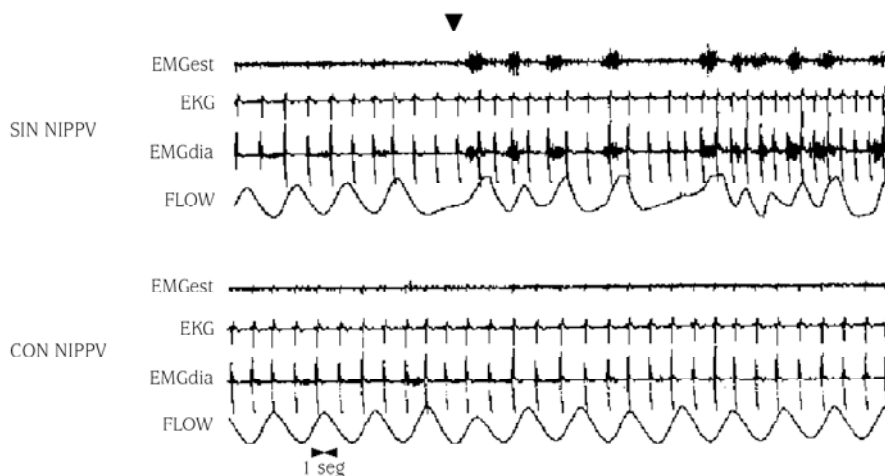
La mejoría gasométrica que ocurre con la ventilación se debe a la combinación de los factores antes reseñados. La ventilación mecánica mejora la saturación de oxígeno, disminuye la PaCO<sub>2</sub> y aminora la fragmentación del sueño (Fig. 4).

### **Recuerdo histórico de la ventilación mecánica**

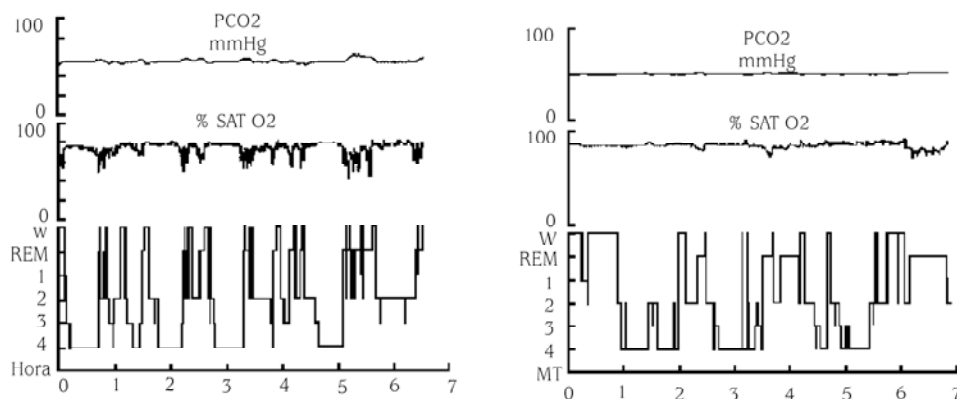
La ventilación mecánica no es un tratamiento actual. En 1832, John Dalziel describió una caja hermética en la que se introducía al paciente, que dejaba fuera la cabeza y el cuello. En el interior se producía una presión negativa con un dispositivo operado manualmente<sup>(25)</sup>. El primer pulmón de acero impulsado eléctricamente fue diseñado por Drinker y Mekhana, en 1928. En los años 50 la epidemia de poliomielitis de Copenhague supuso una gran difusión de este sistema, lo que llevó a que se agotaran las existencias de pulmones de acero disponibles. Esto dio pie al desarrollo de la ventilación mecánica a presión positiva intermitente a través de una traqueostomía. A partir de 1957 se dispuso de ventiladores de presión positiva intermitente para uso domiciliario, también a través de una traqueostomía. Sin embargo, las complicaciones que aparecieron llevaron a que, en los años 80, se ensayase la VMNI, que derivó del uso de mascarillas nasales para el tratamiento del SAHOS. Delaubier<sup>(26)</sup>, en 1984, y Rideau<sup>(27)</sup>, en 1986, introdujeron la ventilación positiva intermitente por vía nasal, que es la modalidad ventilatoria actualmente más utilizada.

### **Modalidades de ventilación mecánica domiciliaria**

- *Ventilación mecánica con presión negativa.* El principio de funcionamiento de este



**FIGURA 3.** Registro parcial de una poligrafía cardiorrespiratoria durante la vigilia de un paciente con una hipoventilación alveolar. Sin ventilación mecánica no invasiva a presión positiva (SIN NIPPV) se observa cómo a los 30 segundos de haberse conectado el respirador el enfermo se para (flecha); con ventilación mecánica no invasiva a presión positiva (CON NIPPV) el registro comienza después de 30 segundos de haberse conectado al respirador y puede observarse como la actividad muscular desaparece progresivamente, la frecuencia cardíaca decrece y el flujo llega a ser regular y rítmico con el respirador conectado. Abreviaturas: EMGgest electromiograma del esternocleidomastoideo; EMGdia electromiograma diafragmático; Flow flujo oronasal; EKG electrocardiograma.



**FIGURA 4.** Registro de la presión de anhídrido carbónico transcutánea, saturación de oxígeno (SAT O<sub>2</sub>) y el periodo de sueño del estudio de un paciente con una hipoventilación alveolar sin y con NIPPV. A la izquierda sin NIPPV. A la derecha con NIPPV. Abreviaturas: W vigilia.

tipo de ventilación se basa en la creación de una presión negativa peri-toraco-abdominal, que permite que el aire se aspire dentro de los pulmones a través de la boca y la nariz.

La espiración se realiza de forma pasiva. La eficacia de la ventilación mecánica con presión negativa depende de la superficie corporal cubierta.

Los inconvenientes de esta forma de ventilación están en las importantes fugas que se originan, en las deformidades torácicas que se producen en la irritación de la piel y el reflujo gastroesofágico. Además, es posible que aparezcan desaturaciones de oxígeno durante el sueño REM, al surgir apneas obstructivas por el colapso de la vía aérea superior, lo que puede obligar a utilizar, de forma concomitante, una CPAP nasal<sup>(24)</sup>. Los diferentes modelos de ventiladores de este tipo existentes en el mercado son los siguientes:

- El pulmón de acero. Es un cilindro rígido, en el que se introduce el cuerpo del paciente hasta el cuello, que luego se cierra herméticamente a su alrededor. Es el ventilador de presión negativa más eficaz, porque es el que más superficie corporal cubre<sup>(28)</sup>.

- El ventilador tipo poncho. Está compuesto por una estructura interna de metal o de plástico, recubierta por un material sintético fijado al enfermo alrededor del cuello, muñecas y miembros inferiores<sup>(5)</sup>.

- El ventilador tipo coraza. Consiste en una concha rígida, que se fija a la parte anterior del tórax y al abdomen. Es el menos efectivo de los sistemas de presión negativa, ya que es el que menos superficie cubre.

– *Ventilación mecánica con presión positiva.* La ventilación con presión positiva, ya sea no invasiva o invasiva (por traqueostomía), es la modalidad más utilizada en la actualidad en los pacientes con problemas respiratorios restrictivos. Hay dos modos básicos de ventilación:

- Ventilación de presión. El parámetro que se programa es la presión, de modo que el volumen corriente puede variar en cada ciclo en función de las características mecánicas del sistema respiratorio<sup>(29)</sup>.

- Ventilación volumétrica. El parámetro que se programa es el volumen corriente, por lo que la presión que se alcanza es variable y depende de la mecánica pulmonar<sup>(29)</sup>. Los ventiladores de presión positiva domiciliarios son pequeños, compactos, silenciosos, ligeros y transportables. Por ello su uso se ha genera-

lizado, a diferencia de lo que ha ocurrido con los ventiladores de presión negativa.

– *Otros dispositivos.* Además de los mencionados existen otros sistemas de ventilación mecánica domiciliaria.

- El cinturón neumático (*pneumobelt*). Fue descrito por McSweeney, en 1938, quien lo aplicaba alrededor del tórax. Actualmente consiste en un balón de caucho inflable, fuertemente fijado contra el abdomen mediante un corsé. El balón está conectado a un generador cíclico de presión positiva. Cuando el balón se infla, las vísceras desplazan el diafragma hacia arriba, produciéndose la espiración. Al desinflarse, el diafragma y las vísceras se desplazan hacia su posición original, en sentido caudal, por acción de la gravedad, originándose así la inspiración. Dada la dependencia de la acción de la gravedad para su funcionamiento, para que este tipo de ventilación sea efectivo el paciente debe permanecer sentado en un ángulo superior a 30°, siendo el óptimo el de 45°. El enfermo no puede, por ello, estar en decúbito supino.

- La cama basculante (*rocking bed*). El prototipo fue descrito por Eve, a principios de los años 30. Consiste en una cama que puede inclinarse hasta 45° y 12 a 26 veces por minuto. El contenido abdominal y el diafragma se desplazan hacia arriba y hacia abajo con los movimientos de la cama, asistiendo a la ventilación.

- Marcapasos frénico. Consiste en la estimulación eléctrica del nervio frénico mediante electrodos colocados en el cuello o el mediastino. Precisa la implantación quirúrgica de estos electrodos, que además hay que repetir con el tiempo, ya que deben renovarse periódicamente. Su colocación estaría indicada, especialmente, en los pacientes con lesiones medulares altas.

### **Modalidades de ventilación mecánica según el acceso a la vía aérea**

– *Ventilación mecánica no invasiva.* Es la de elección siempre que sea posible. Las modalidades son las siguientes:



**FIGURA 5.** Paciente con un equipo de ventilación mecánica no invasiva por vía nasal.

- Ventilación por vía nasal (Fig. 5). Es la técnica no invasiva de mayor aceptación en la actualidad. Pueden utilizarse mascarillas comerciales, de diferentes tipos y tamaños (lo más frecuente en la práctica diaria), o mascarillas moldeadas a medida. Se sujetan mediante arneses.

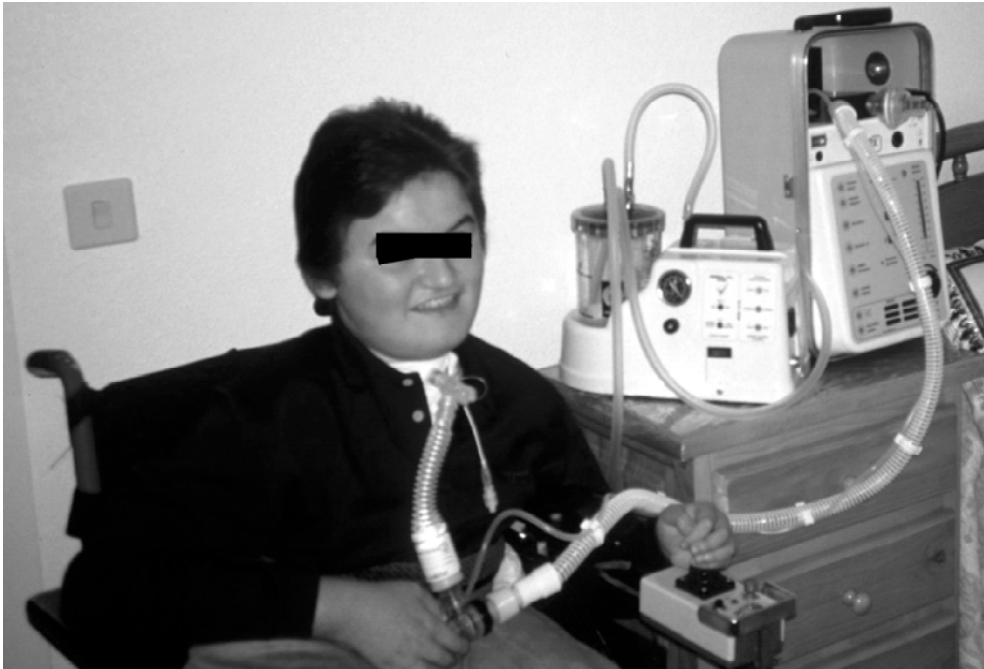
- Ventilación por vía bucal. La pieza bucal fue descrita por primera vez en 1982. El paciente la sujeta con la dentadura y, a través de ella, le llega el flujo de aire. Complicaciones de este tipo de ventilación son la aparición de deformidades en los dientes y el aumento de la salivación. Cuando se utilizan, suele ser como complemento a la ventilación a través de una mascarilla nasal, para descansar de ella, aliviando la nariz de la presión de la mascarilla y evitar, así, las escaras nasales.

- *Ventilación mecánica invasiva* (Fig. 6). Las indicaciones para pasar de una VMNI a una ventilación a través de traqueotomía son las siguientes: cuando las necesidades de ventilación superan las 18 horas diarias (tiempo del enfermo libre del ventilador menor de 6

horas), tos no efectiva con imposibilidad de eliminar las secreciones, fracaso de la VMNI, enfermedades neuromusculares con afectación bulbar importante y niños menores de 6 años, por su intolerancia a la mascarilla nasal. En ocasiones la descompensación aguda de una enfermedad neuromuscular, con aparición de una insuficiencia respiratoria aguda grave, requiere una traqueotomía de urgencia y ventilación mecánica. Existe una gran variedad de cánulas para ventilación mecánica en el mercado. Entre ellas están las siguientes:

- Cánula estándar, para los enfermos con una dependencia absoluta de la ventilación mecánica.

- Cánula fenestrada, para los pacientes con una dependencia de la ventilación mecánica inferior a 12 horas al día. Esta cánula permite la fonación y la respiración por la boca o las fosas nasales durante los períodos en los que el enfermo está libre del ventilador, generalmente durante el día. Para la ventilación mecánica que se aplica durante la noche basta con cambiar la cánula interna por una sin fenestrar<sup>(15)</sup>.



**FIGURA 6.** Paciente con una enfermedad de Duchenne con ventilación mecánica domiciliaria a través de una traqueostomía.

- Cánulas fonadoras. Siempre que sea posible debe intentarse la ventilación mecánica con un balón desinchado o utilizando cánulas sin balón, aunque para ello sea necesario aumentar el volumen minuto del ventilador. Si es imprescindible el inflado del balón del neumotaponamiento, debe ajustarse siempre a una presión inferior a 25 cmH<sub>2</sub>O. Lo ideal es que sea inferior a 15 cmH<sub>2</sub>O<sup>(30)</sup>.

### **¿Cuándo iniciar la ventilación mecánica no invasiva en las enfermedades neuromusculares?**

Según el consenso elaborado por un grupo de expertos en 1999, la VMNI debe indicarse en los pacientes que tienen una hipoventilación alveolar de origen neuromuscular, o toracógeno o enfermedades respiratorias restrictivas en general. La iniciación del soporte ventilatorio nocturno debe realizarse ante la presencia de síntomas relacionados con la hipoventilación, si se observa hipercapnia

(PaCO<sub>2</sub> > 45 mmHg ) o desaturación nocturna (oximetría con una saturación arterial < 88 % durante al menos 5 minutos consecutivos)<sup>(31)</sup>. En el caso de las enfermedades neuromusculares progresivas, cuando la capacidad vital forzada (FVC) sea inferior a un 50 % del valor teórico predicho o la PIMax menor de 60 cm de agua (Tabla 2)<sup>(32)</sup>.

No hay que olvidar cuáles deben ser los objetivos de la ventilación mecánica domiciliaria<sup>(33)</sup>: a) prolongar la vida; b) mejorar la calidad de vida; c) aportar un entorno que pueda favorecer las potencialidades del individuo; d) reducir la morbilidad; e) mejorar la función física y psíquica; y f) disminuir los costes. Al sistema sanitario público un día de hospitalización de un paciente le cuesta 300 euros y una jornada en la unidad de cuidados intensivos le supone un gasto aproximado de 1.200 euros, mientras que disponer de un respirador portátil en el domicilio del enfermo vale unos 17 euros diarios<sup>(34)</sup>.

### Controversias en la ventilación mecánica domiciliaria

– ¿Qué tipo de respirador de presión positiva utilizar?

En el domicilio de los enfermos con una traqueotomía siempre hay que utilizar ventiladores volumétricos. Sin embargo, en los pacientes con una enfermedad neuromuscular que están sometidos a VMNI esto no está claro. Tradicionalmente se ha recomendado la utilización de ventiladores volumétricos. No obstante, en los últimos años, la mayor comodidad de los ventiladores de presión hace que ésta sea, posiblemente, la mejor opción.

– ¿Es recomendable la ventilación profiláctica? Algunos estudios, como el de Raphael et al.<sup>(35)</sup>, realizados en enfermedades neuromusculares como la de Duchenne, no se ha demostrado que la utilización profiláctica de la ventilación mecánica domiciliaria mejore la evolución del proceso<sup>(24,35,36)</sup>. Sin embargo, en otros trabajos sí se ha mostrado que la utilización preventiva de la VMNI mejora los síntomas, incrementa la PaO<sub>2</sub> y estabiliza la FVC<sup>(22,37)</sup>.

### Aspectos éticos y sociales de la ventilación mecánica domiciliaria en las enfermedades neuromusculares rápidamente progresivas

Los pacientes con una esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y sus familiares deberían estar informados del pronóstico de la enfermedad y de las opciones terapéuticas disponibles, incluida la necesidad de ventilar al enfermo a través de una traqueotomía. La obtención del consentimiento informado para prolongar la ventilación mecánica o pararla, en función de determinadas circunstancias, debería conseguirse antes de llegar a una situación crítica. Pero esto no está consensuado y las condiciones son diferentes según los países. Así, por ejemplo, en Gran Bretaña la opción de la ventilación mecánica domiciliaria generalmente no se ofrece a los pacientes con una ELA (al no estar incluida en el *British National Health Service*). En Japón es el

### TABLA 2. Indicaciones de la ventilación mecánica no invasiva a presión positiva (NIPPV) en las enfermedades neuromusculares.

#### Tomado de la conferencia de consenso<sup>(31)</sup>

Síntomas de hipoventilación alveolar (fatiga, disnea, cefalea matutina) y, además, uno de los siguientes criterios fisiológicos:

- PaCO<sub>2</sub> 45 mmHg
- Oximetría nocturna que demuestre saturaciones de oxígeno iguales o menores del 88 % durante 5 minutos consecutivos
- Presión inspiratoria máxima (PIM) < 60 cmH<sub>2</sub>O o capacidad vital forzada (FVC) < 50 % del valor teórico predicho

médico el que decide si iniciar o no el soporte ventilatorio. Pero incluso dentro de un mismo país la decisión varía según los centros. Así, aquellos con una actitud positiva frente a la ventilación muestran porcentajes más altos de enfermos ventilados<sup>(38,39)</sup>.

En el momento actual deberían aunarse criterios para que todos los pacientes con esta enfermedad tengan las mismas opciones de tratamiento. El enfermo debe ser, en último término, el que decida si acepta o no dicho tratamiento<sup>(40)</sup>. Debe saberse que la ventilación mecánica domiciliaria no modifica la historia natural de la enfermedad y que, aunque inicialmente sólo se necesite por la noche, la dependencia del ventilador se incrementará de forma gradual, hasta que se requiera una ventilación a través de traqueostomía. También hay que tener en cuenta las posibilidades de apoyo familiar a la hora de iniciar la ventilación mecánica domiciliaria, ya que sin él no es posible llevarla a cabo.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Robert CG, Walter GB. Estudio del paciente con enfermedad neuromuscular. En: Harri-

- son. Principios de medicina interna. Isselbacher KJ, Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL, Martin JB, Petersdorf RG, Wilson JD, eds. 13<sup>a</sup> ed. Madrid: McGraw-Hill-Interamericana de España. 1996. p. 2720-64.
2. Díaz Lobato S, Mayoralas S, Alonso A, Gómez MA. Otros síndromes de hipoventilación alveolar. En: Villasante C, ed. Enfermedades respiratorias. Madrid: Aula Médica. 2002; 1: 291-302.
  3. Díaz Lobato S, García Tejero MT, Redondo MA. Ventilación mecánica domiciliaria en las enfermedades neuromusculares. Rev Neurol 1996; 24: 523-9.
  4. Barbé F, Maimó A. Alteraciones neuromusculares y de la caja torácica. En: Agustí AGN, ed. Función pulmonar aplicada. Barcelona: Ediciones Doyma SA. 1995. p. 196-203.
  5. Díaz Lobato S, Ruiz Cobos A, García Río FJ, Villamor León J. Fisiopatología de la insuficiencia respiratoria de origen neuromuscular. Rev Neurol 2001; 32: 91-5.
  6. Estenne M, De Troyer A. The effects of tetraplegia on chest wall statics. Am Rev Respir Dis 1986; 134: 121-4.
  7. Saulea J, Maimó A. Músculos respiratorios. Control de la ventilación. En: Agustí AGN, ed. Función pulmonar aplicada. Barcelona: Ediciones Doyma SA. 1995. p. 95-106.
  8. Martín MJ, Masa JF. Sueño en otras patologías respiratorias. En: Visión actual. Masa JF, ed. Apneas e hipoapneas durante el sueño. Madrid: Aula Médica. 2001. p. 295-317.
  9. Bye PT, Ellis ER, Isa FG, Donnelly PM, Sullivan CE. Respiratory failure and sleep in neuromuscular disease. Thorax 1990; 45: 241-7.
  10. Krachman S, Gerad JC. Hypoventilation syndromes. Clin Chest Med 1998; 19: 139-54.
  11. Barbé F, Quera-Salva MA, McCann C, Gajdos PH, Raphael JC, de Lattre J, et al. Sleep-related respiratory disturbances in patients with Duchenne muscular dystrophy. Eur Respir J 1994; 7: 1403-8.
  12. Izquierdo JL. El pulmón en las enfermedades neuromusculares. Arch Bronconeumol 1997; 33: 369-71.
  13. Khan Y, Heckmatt JZ. Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy. Thorax 1994; 49: 157-61.
  14. Rochester DF, Esau SA. Assessment of ventilatory function in patients with neuromuscular disease. Clin Chest Med 1994; 15: 751-64.
  15. Servera E, Vergara P. Rehabilitación respiratoria en las enfermedades musculoesqueléticas. En: Guell R, de Lucas P, eds. Rehabilitación respiratoria. Madrid: 1999; 19: 269-88.
  16. Allen SM, Hunt B, Green M. Fall in vital capacity with posture. Br J Dis Chest 1985; 79: 267-70.
  17. Braun NMT, Arora NS, Rochester DF. Respiratory muscle and pulmonary function in polymyositis and other proximal myopathies. Thorax 1983; 38: 616-21.
  18. Vincken WG, Elleker MG, Cosio MG. Flow-volume loop changes reflecting respiratory muscle weakness in clinical neuromuscular disorders. Am J Med 1987; 83: 673-80.
  19. De Troyer A, Borestein S, Cordier R. Analysis of lung volume restriction in patients with respiratory muscle weakness. Thorax 1980; 35: 603-9.
  20. Izquierdo JL. El pulmón en las enfermedades neuromusculares. Arch Bronconeumol 1997; 33: 369-71.
  21. Vicken WG, Elleker MG, Cosio MG. Detection of upper airway muscle involvement in neuromuscular disorders using the flow-volume curve. Chest 1986; 90: 52.
  22. Masa JF, Celli BR, Riesco JA, Sánchez de Cos J, Disdier C, Sojo A. Noninvasive positive pressure ventilation and not oxygen may prevent overt ventilatory failure in patients with chest wall diseases. Chest 1997; 112: 207-13.
  23. American Thoracic Society. Indications and standards for cardiopulmonary sleep studies 1988. Am Rev Respir Dis 1989; 139: 559-68.
  24. De Lucas P, Güell R. Ventilación mecánica domiciliaria. En: López Encuentra A, Martín Escribano P, eds. Neumología en atención primaria. Neumología en atención primaria. Madrid: Aula Médica. 1999. p. 207-18.
  25. Masa JF. Ventilación mecánica domiciliaria: perspectivas actuales. Arch Bronconeumol 1994; 30: 29-39.
  26. Delaubier A. Traitement de l'insuffisance respiratoire chronique dans les dystrophies musculaires. En: Memories de certificat d'études supérieures de reeducation et readaptation fonctionnelles. Paris: Université R. Descartes. 1984. p. 1-124.
  27. Rideau Y. Management of the wheelchair muscular dystrophy patient: prevention of death. 4th International Congress on Neuromuscular Diseases. Los Angeles. 1986.

28. Hill NS. Clinical application of body ventilators. *Chest* 1976; 90: 897-905.
29. Quiroga JM, Méndez de León B, Pascual C. Ventilación mecánica convencional. Villasanté C, ed. Madrid: Aula Médica. 2002. p. 243-50.
30. Bernhard WN, Yost L, Turndorf H, Danziger F. Cuffed tracheal tubes: physical and behavior characteristics. *Anesth Analg* 1982; 61: 36-41.
31. Consensus conference: clinical indications for non-invasive positive pressure ventilation in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD and nocturnal hypoventilation. *Chest* 1999; 116: 521-34.
32. Díaz Lobato S, Dorgham A, García Tejero MT, Redondo A, Echevarri C, Martínez J, et al. Ventilación mecánica domiciliar por mascarilla nasal en un paciente con enfermedad de Duchenne. *Rev Neurol* 1996; 24: 562-3.
33. Plummer AL, O'Donohue WJr, Petty TL. Consensus conference on problems in home mechanical ventilation. *Am Rev Respir Dis* 1989; 140: 555-60.
34. Liberados de la reclusión hospitalaria. La Nueva España. Diario independiente de Asturias. Noviembre de 2002.
35. Raphael JC, Chevret S, Chastang C, Bouvet F. Randomised trial of preventive ventilation in Duchenne muscular dystrophy. French multicentre cooperative group on home mechanical ventilation assistance in Duchenne de Boulogne muscular dystrophy. *Lancet* 1994; 343: 1600-4.
36. Shneerson JM, Simonds AK. Non invasive ventilation for chest wall and neuromuscular disorders. *Eur Respir J* 2002; 20: 480-7.
37. Rigault JY, Leroy F, Poncey C, et al. Ventilation mécanique prolongée par voie nasale: a propos de 27 cas de myopathie. *Rev Mal Respir* 1991; 8: 479-85.
38. Moss AH, Oppenheimer EA, Casey P, Cazolli P, Ross R, Stocking C, et al. Patients with amyotrophic lateral sclerosis receiving long-term mechanical ventilation. *Advance care planning and outcomes*. *Chest* 1996; 110: 249-55.
39. González-Lorenzo F, Díaz Lobato S. Soporte ventilatorio en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. *Rev Neurol* 2000; 30: 61-4.
40. Make BJ. Refus et arrêt de la ventilation mécanique. Principes éthiques pour les professionnels de la santé. En: Robert D, Make BJ, Léger P, Golberg AI, Paulus J, Willing TN, eds. *Assistance ventilatoire à domicile*. Paris: Arnette. 1994. p. 13-21.