



Paulo Filipe Pereira da Cruz

RELATÓRIO DE ESTÁGIO HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Mestrado em Fisiologia Clínica - Especialização em Fisiopatologia do Sono e
Ventilação Não Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para
obtenção do grau de Mestre

Outubro de 2024



**Escola Superior
de Tecnologia
da Saúde**

Politécnico de Coimbra

RELATÓRIO DE ESTÁGIO HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Paulo Filipe Pereira da Cruz

Mestrado em Fisiologia Clínica - Especialização em Fisiopatologia do Sono e
Ventilação Não Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para
obtenção do grau de Mestre

Outubro de 2024

“Há tanta suavidade em nada dizer e tudo entender...”

Fernando Pessoa

DEDICATÓRIA

À minha Mãe

AGRADECIMENTOS

O presente estágio foi um desafio significativo, e eu não teria alcançado os meus objetivos sem o apoio incondicional de diversas pessoas e instituições.

Em primeiro lugar, gostaria de expressar a minha mais profunda gratidão à minha mãe, cujo apoio inabalável e incentivo foram fundamentais para que eu pudesse enfrentar os desafios deste estágio com determinação e confiança.

À Instituição Hospital da Senhora da Oliveira de Guimarães, expresso a minha sincera gratidão pela oportunidade concedida de realizar este estágio num ambiente tão enriquecedor e desafiador. Agradeço a todos os profissionais que me acolheram e orientaram durante este período proporcionando-me uma experiência importante e relevante para a minha formação profissional.

Agradeço também à Unidade Local de Saúde do Alto Alentejo, especialmente à Técnica Coordenadora Dra. Cristina Banheiro, pela disponibilidade de me permitir ausentar-me do meu serviço de origem para cumprir o estágio.

Gostaria também de expressar a minha gratidão à Dra. Ana Daniela Ferreira, à Dra. Célia Durães, à Dra. Margarida Santos e à Dra. Joana Melo, cujas orientações e apoio foram essenciais para o meu desenvolvimento neste estágio. O seu profissionalismo, dedicação e generosidade foram inspiradores e estou imensamente grato por todo o conhecimento transmitido e pelos conselhos oferecidos ao longo deste percurso.

Agradeço ainda ao Professor Doutor Paulo Caseiro e ao Professor Doutor Telmo Pereira pela orientação académica e suporte técnico, cujas contribuições foram inestimáveis para o meu crescimento profissional.

Por fim, gostaria de agradecer à minha amiga e colega de estágio, Mariana Baptista, pela parceria e apoio. A amizade dela foi essencial para enfrentarmos juntos os desafios.

A todos, o meu mais sincero obrigado. Este estágio não teria sido possível sem o apoio e colaboração de todos, e sou grato por fazerem parte desta jornada e contribuírem para o meu crescimento pessoal e profissional.

RESUMO

Este relatório de estágio oferece uma descrição detalhada das experiências vividas e conhecimentos adquiridos durante o período de novembro de 2023 a março de 2024 no Serviço de Pneumologia do Hospital da Senhora da Oliveira, localizado em Guimarães.

Guimarães é uma cidade histórica e culturalmente rica, servindo como pano de fundo para esta jornada de aprendizagem. O Hospital da Senhora da Oliveira, uma instituição de referência na região, destaca-se não apenas pela infraestrutura imponente, mas também pela dedicação à promoção da saúde respiratória da comunidade local.

Ao longo deste relatório, é possível explorar diversos aspetos, desde uma análise da estrutura organizacional do Serviço de Pneumologia até uma descrição minuciosa das atividades desempenhadas durante o estágio. É ainda apresentado alguns casos clínicos relevantes de pacientes com Ventilação Não Invasiva (VNI) e Parassónias, revelando os desafios diagnósticos e terapêuticos enfrentados no tratamento de uma variedade de doenças que afetam a parte respiratória e dos distúrbios do sono.

Além disso, é abordado o desenvolvimento de competências clínicas e técnicas, bem como reflexões críticas sobre a prática profissional. Este relatório não apenas documenta as experiências vividas, mas também procura contribuir para o avanço contínuo das práticas clínicas na área da pneumologia, promovendo a formação profissional e a excelência nos cuidados respiratórios.

Palavras-Chave: Estágio, Pneumologia, Ventilação Não Invasiva, Parassónias.

ABSTRACT

This internship report provides a detailed account of the experiences and knowledge gained during the period from November 2023 to March 2024 at the Pulmonology Department of the Hospital da Senhora da Oliveira, located in Guimarães.

Guimarães, a historically and culturally rich city, serves as the backdrop for this learning journey. The Hospital da Senhora da Oliveira, a prominent institution in the region, stands out not only for its impressive infrastructure but also for its dedication to promoting respiratory health within the local community.

Throughout this report, various aspects are explored, ranging from an analysis of the organisational structure of the Pulmonology Department to a detailed description of the activities carried out during the internship. Several relevant clinical cases involving patients with Non-Invasive Ventilation (NIV) and parasomnias are also presented, highlighting the diagnostic and therapeutic challenges faced in treating a variety of respiratory conditions and sleep disorders.

In addition, the development of clinical and technical skills is addressed, along with critical reflections on professional practice. This report not only documents the experiences lived but also seeks to contribute to the continuous improvement of clinical practices in the field of pulmonology, promoting professional training and excellence in respiratory care.

Keywords: Internship, Pulmonology, Non-Invasive Ventilation, Parasomnias.

LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS

AASM – American Academy of Sleep Medicine

ACCP – American College of Chest Physicians

AHRF – Insuficiência Respiratória Hipoxémica Aguda

APM – Advanced Progressive Matrices

ASV – Ventilação Servo-Adaptativa

ATP – Adenosina Trifosfato

ATS – American Thoracic Society

Auto BiPAP – Pressão Positiva Bi-Nível Automática nas Vias Aéreas

AVAPS – Pressão de Suporte com Volume Médio Garantido

AVAPS-AE – Pressão de Suporte com Volume Médio Garantido – Pressão
Expiratória Positiva Automática

AVC – Acidente Vascular Cerebral

BiPAP – Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas

BiPAP S – Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas Espontânea

BiPAP S/T – Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas Espontânea/Temporizada

BTS – British Thoracic Society

DGS – Direção-Geral da Saúde

DLCO – Capacidade de Difusão do Monóxido de Carbono

DOAs – Distúrbios do Despertar

DNM – Doenças Neuromusculares

CPM – Ciclos por Minuto

DPOC – Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica

CO₂ – Dióxido de Carbono

CPAP – Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas

CSA – Apneia do Sono Central

CWD – Doenças da Parede Torácica

DMD – Distrofia Muscular de Duchenne

DM1 – Distrofia Miotónica Tipo 1

EAM – Enfarte Agudo do Miocárdio

ECG – Eletrocardiograma

EEG – Eletroencefalograma
ELA – Esclerose Lateral Amiotrófica
EOG – Eletrooculograma
EMG – Eletromiograma
EPAP – Pressão Positiva Expiratória nas Vias Aéreas
FR – Frequência Respiratória
FEV1 – Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo
FiO₂ – Fração de Oxigénio Inspirado
FVC – Capacidade Vital Forçada
GSA – Gasometria Arterial
HCO₃⁻ – Bicarbonato
HTA – Hipertensão Arterial
IAH – Índice de Apneia e Hipopneia
ICC – Insuficiência Cardíaca Congestiva
ICS – Intensive Care Society
ICSD-3 – Terceira Edição da Classificação Internacional de Distúrbios do Sono
IMC – Índice de Massa Corporal
IPAP – Pressão Positiva Inspiratória nas Vias Aéreas
iPEEP – Pressão Positiva ao Final da Expiração intrínseca
iVAPS – Pressão de Suporte com Volume Garantido Inteligente
LGMD – Distrofia Muscular das Cinturas
NREM – Movimento Não Rápido dos Olhos
OHS – Síndrome de Obesidade e Hipoventilação
OLD – Oxigenoterapia de Longa Duração
OSA – Apneia Obstrutiva do Sono
O₂ – Oxigénio
PaO₂ – Pressão Parcial de Oxigénio no Sangue Arterial
PaCO₂ – Pressão Parcial de Dióxido de Carbono no Sangue Arterial
PAC – Pressão Assistida Controlada
PAV – Ventilação Assistida Proporcional
PEM – Pressão Expiratória Máxima
PEEP – Pressão Positiva ao Final da Expiração

PIM – Pressão Inspiratória Máxima

PLMD – Distúrbios dos Movimentos Periódicos dos Membros

PLMS – Movimentos Periódicos das Pernas durante o Sono

PCF – Débito de Pico da Tosse

PS – Pressão de Suporte

PSG – Polissonografia

PV+ – Parvalbumina-Positivos

RBD – Distúrbio Comportamental do Sono REM

RDI – Índice de Distúrbios Respiratórios

REM – Movimento Rápido dos Olhos

RERA – Respiratory Effort Related Arousal

RLS – Síndrome das Pernas Inquietas

SAOS – Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono

SK – Síndrome de Kussmaul

SOM+ – Somatostatina-Positivos

SpO₂ – Saturação de Oxigénio

SWS – Sono de Ondas Lentas

TC – Tomografia Computadorizada

TCC-I – Terapia Cognitivo-Comportamental para a Insónia

TEP – Tromboembolismo Pulmonar

TI – Tempo Inspiratório

PtcCO₂ – Transcutaneous Carbon Dioxide

UCI – Unidade de Cuidados Intensivos

VA/Q – Ventilação/Perfusão

VC – Volume Corrente

VO₂ Máx – Consumo de Oxigénio Máximo

VCO₂ – Produção de Dióxido de Carbono

VMI – Ventilação Mecânica Invasiva

VMNI – Ventilação Mecânica Não Invasiva

VNI – Ventilação Não Invasiva

WMS-R – Wechsler Memory Scale-Revised

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 - Critérios de VNI em Situações Agudas – Indicações e Contraindicações.....	35
Tabela 2 - Critérios de VNI em Situações Agudas – Configuração	37
Tabela 3 - Critérios de VNI em Situações Agudas – Monitorização	40
Tabela 4 - Distúrbios Respiratórios Relacionados ao Sono	113
Tabela 5 - Número de aferições a VNI por género	158
Tabela 6 - Comorbilidades associadas	160
Tabela 7 - Causas das indicações para aferição	162
Tabela 8 - Indicações para realização de PSG nível I.....	163
Tabela 9 - Doentes avaliados no internamento e motivos de internamento	164
Tabela 10 - Indicações para estudos do sono nível II e III (Exames analisados)	165

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1 - Fotografia do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães.....	7
Figura 2 - Algoritmo de titulação de CPAP para pacientes com menos de 12 anos	49
Figura 3 - Algoritmo de titulação de CPAP para pacientes com 12 anos ou mais	50
Figura 4 - Algoritmo de titulação de BiPAP para pacientes com menos de 12 anos	51
Figura 5 - Algoritmo de titulação de BiPAP para pacientes com 12 ou mais anos de idade.....	52
Figura 6 - Protocolo de realização de Provas Funcionais Respiratórias.....	57
Figura 7 - Esquema de medição da distância do nasion ao inion na linha média do crânio	63
Figura 8 - Esquema de uma vista superior com uma seção transversal do crânio	64
Figura 9 - Esquema de uma vista frontal do crânio	65
Figura 10 - Monitorização da Aferição a VNI	69
Figura 11 - Gráfico da distribuição segundo o género	158
Figura 12 - Gráfico da distribuição segundo o diagnóstico principal.....	159
Figura 13 - Gráfico do número de ajustes de pressão realizados	161
Figura 14 - Gráfico dos modelos dos equipamentos utilizados	163

ÍNDICE

DEDICATÓRIA	iv
AGRADECIMENTOS	v
RESUMO	vi
ABSTRACT	vii
LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS	viii
ÍNDICE DE TABELAS	xi
ÍNDICE DE FIGURAS	xii
1. INTRODUÇÃO	1
2. OBJETIVOS DO ESTÁGIO	2
3. CARACTERIZAÇÃO DO LOCAL DE ESTÁGIO	4
3.1. CIDADE DE GUIMARÃES	4
3.2. HOSPITAL DE GUIMARÃES	5
3.2.1. SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA	8
3.2.1.1. MATERIAIS E EQUIPAMENTOS	9
3.2.1.1.1. CONSULTA EXTERNA	9
3.2.1.1.2. LABORATÓRIO DE SONO	11
4. INTRODUÇÃO À FISIOPATOLOGIA DO SONO	13
4.1. DEFINIÇÃO DE SONO	13
4.2. FISIOPATOLOGIA DO SONO	14
4.3. SONO REM E NREM	16
4.4. PARASSÓNIAS	20
5. FISIOPATOLOGIA RESPIRATÓRIA E VNI	24
5.1. SISTEMA RESPIRATÓRIO	24
5.2. INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA	26
5.3. INTRODUÇÃO À VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA	29
5.4. INDICAÇÕES PARA VENTILOTERAPIA	32
5.5. MODOS VENTILATÓRIOS	43
5.6. PROTOCOLO DE AFERIÇÃO A VNI	46
6. DESCRIÇÃO DAS ATIVIDADES	55
6.1. PRIMEIRO PERÍODO DE ESTÁGIO	55
6.2. SEGUNDO PERÍODO DE ESTÁGIO	110
6.3. TERCEIRO PERÍODO DE ESTÁGIO	126
6.4. QUARTO PERÍODO DE ESTÁGIO	131
7. REVISÃO DA LITERATURA	137

8. CASUÍSTICA DE ESTÁGIO	158
9. DISCUSSÃO	167
10. IMPACTO NO DESENVOLVIMENTO PROFISSIONAL	174
11. REFLEXÃO CRÍTICA.....	175
12. PERSPETIVAS FUTURAS	177
13. CONCLUSÕES.....	179
14. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	180
 ANEXOS	 216
ANEXO I - CASO CLÍNICO DE DISTÚBIO COMPORTAMENTAL DO SONO REM (RBD).....	217
ANEXO II - CASO CLÍNICO DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1	273

1. INTRODUÇÃO

Este relatório tem como objetivo relatar e refletir sobre as atividades desenvolvidas durante o período de estágio que decorreu de novembro de 2023 a março de 2024 no Serviço de Pneumologia do Hospital da Senhora da Oliveira, em Guimarães. Serão descritas as diversas áreas de atuação, os procedimentos executados, as observações feitas e as competências adquiridas ao longo deste período. Além disso, pretende-se ressaltar a relevância do Serviço de Pneumologia no contexto hospitalar, enfatizando o seu papel na promoção da saúde respiratória da comunidade e os desafios enfrentados no diagnóstico e tratamento de diversas patologias do foro respiratório.

O estágio realizado no Serviço de Pneumologia do Hospital da Senhora da Oliveira, em Guimarães, foi uma oportunidade enriquecedora e inspiradora para aprimorar conhecimentos teóricos e práticos na área da saúde respiratória e do sono. Ao longo deste período, foi possível aprofundar a dinâmica de trabalho de uma equipa dedicada e competente, adquirindo experiência clínica significativa e participando ativamente no cuidado e na monitorização de pacientes com doenças respiratórias.

O contacto com uma nova perspetiva profissional permitiu aplicar os conhecimentos adquiridos ao longo do ano letivo do Mestrado em Fisiologia Clínica. Para além de consolidar os conhecimentos, proporcionou a oportunidade de adquirir novos conceitos teórico-práticos, bem como desenvolver competências e responsabilidades na área da Fisiologia Clínica. Esta experiência revelou-se particularmente relevante para o domínio de técnicas como a Ventilação Não Invasiva (VNI) e no tratamento de Distúrbios do Sono.

Nos seguintes capítulos, serão explorados diversos tópicos, incluindo uma breve descrição da cidade de Guimarães e do hospital, uma análise da estrutura organizacional do Serviço de Pneumologia, um relato das atividades realizadas durante o estágio, a apresentação de casos clínicos relevantes, as competências adquiridas e algumas reflexões críticas. Este relatório procura não apenas documentar as experiências vividas, mas também colaborar para o aperfeiçoamento contínuo das práticas clínicas e para a formação profissional na área da Pneumologia.

2. OBJETIVOS DO ESTÁGIO

Os estágios representam uma das formas mais antigas e eficazes de aprendizagem, sendo fundamentais na preparação para o exercício profissional e no aperfeiçoamento contínuo. No contexto do Mestrado em Fisiologia Clínica, o estágio serve como complemento prático aos conhecimentos teóricos adquiridos.

O estágio no Serviço de Pneumologia do Hospital Senhora da Oliveira, parte integrante do Mestrado em Fisiologia Clínica, com especialização em Fisiopatologia do Sono e Ventilação Não Invasiva, teve como principal objetivo a aplicação dos conhecimentos teóricos na prática clínica, alinhando os conceitos aprendidos com a rotina diária do serviço.

Entre os principais objetivos do estágio, destacou-se o desenvolvimento de competências técnicas e interpessoais, com ênfase no aperfeiçoamento de técnicas avançadas em fisiologia do sono e respiratória, especialmente na Polissonografia (PSG) e na Ventilação Não Invasiva.

O estágio também proporcionou a oportunidade de aprimorar a comunicação e a interação com os pacientes e as equipas multidisciplinares, aspetos essenciais para garantir uma abordagem mais humanizada nos cuidados de saúde, promovendo relações mais empáticas e próximas entre os profissionais e os doentes.

Outro objetivo importante foi a familiarização com equipamentos e tecnologias de última geração. Durante o estágio, foi possível trabalhar com diversos dispositivos, incluindo alguns dos mais recentes no mercado para o diagnóstico e tratamento de patologias respiratórias e do sono, desenvolvendo competências na interpretação de resultados e na sua aplicação nos planos terapêuticos dos doentes.

Além disso, o desenvolvimento de competências de gestão e organização foi igualmente essencial, dado que o planeamento eficaz do tempo, dos materiais e do espaço físico é fundamental para o bom funcionamento do Serviço de Pneumologia. A participação na organização de exames, consultas e tratamentos contribuiu para a melhoria contínua dos processos internos.

O envolvimento em projetos de investigação clínica também teve um papel relevante, contribuindo para a produção de novos conhecimentos na área da Pneumologia.

A participação em sessões de formação sobre novos equipamentos ajudou a manter o interesse e a motivação relativamente às últimas inovações e práticas no campo respiratório.

Para este relatório de estágio, foi adotada uma metodologia descritiva e qualitativa, com uma abordagem exploratória, tendo sido realizada uma revisão da literatura. Este processo visou criar um *corpus* de conhecimento que sustentasse a coesão do presente relatório e oferecesse uma base teórica sólida para a análise.

3. CARACTERIZAÇÃO DO LOCAL DE ESTÁGIO

3.1. CIDADE DE GUIMARÃES

Guimarães, localizada no distrito de Braga, destaca-se como a principal cidade e concelho da sub-região do Vale do Ave, compreendendo um total de 69 freguesias. A sua história remonta à antiga Villa de Vimaranes, onde, no século X, a Condessa Mumadona Dias ordenou a construção do Convento e do Castelo, em torno dos quais o povoado se desenvolveu. Notavelmente, é o local de nascimento de D. Afonso Henriques, o primeiro rei de Portugal, nascido em 1111. O seu feito mais conhecido ocorreu em 1128, quando, no Campo de São Mamede, próximo ao Castelo, liderou as tropas na batalha pela independência do Condado Portucalense contra o Reino de Leão, marcando assim o início da “Nação Portuguesa” e conferindo a Guimarães o título de "Berço da Nação" (UCCLA, n.d.).

Ao longo dos séculos, Guimarães evoluiu de uma vila para uma cidade, expandindo-se para além das antigas muralhas a partir de 1853. Em reconhecimento da relevância histórica e cultural, o Centro Histórico de Guimarães foi inscrito na Lista do Património Mundial da UNESCO em 2001. Este reconhecimento foi atribuído devido à sua ligação à fundação de Portugal, às técnicas de construção medievais ali desenvolvidas e à representação da evolução arquitetónica dos séculos XV a XIX, assim como pela exemplar reabilitação do Centro Histórico (Câmara Municipal de Guimarães, n.d.).

A Guimarães moderna conseguiu harmonizar a sua rica história, a preservação do património cultural e social, a qualidade de vida da população e as tradições populares com o dinamismo e o empreendedorismo característicos das cidades contemporâneas. Esta harmonia foi evidente na nomeação como Capital Europeia da Cultura em 2012, destacando-se pela realização de um extenso e diversificado programa cultural que envolveu ativamente a comunidade local e os agentes culturais, descentralizando os eventos e utilizando espaços públicos como locais de celebração. Guimarães 2012 não representou um fardo financeiro para o Estado português e contribuiu para atenuar os efeitos da recessão económica na região (Muralha, n.d.).

Além da rica história e cultura, Guimarães é conhecida pelos seus pontos turísticos, como o Paço dos Duques de Bragança, o Museu de Alberto Sampaio, a Praça de Santiago e o icónico Castelo de Guimarães. A cidade celebra eventos e festividades importantes, como as Festas Gualterianas, o Festival Internacional de Música Religiosa de Guimarães, e o Festival de Cerveja Artesanal, que atraem visitantes de todo o mundo (Muralha, n.d.). A cidade é também famosa pela feira semanal, onde se podem encontrar produtos locais e artesanato.

Economicamente, Guimarães é impulsionada por setores como a indústria têxtil, o calçado e o turismo, que são fundamentais para o desenvolvimento local. A presença da Universidade do Minho, com o seu Campus de Azurém, e iniciativas de inovação e tecnologia também desempenham um papel importante no crescimento e modernização da cidade, fomentando o desenvolvimento de *startups* e a investigação científica (UCCLA, n.d.). O Parque de Ciência e Tecnologia de Guimarães (Avepark) é um exemplo de como a cidade se projeta para o futuro, atraindo empresas de base tecnológica e de investigação avançada.

A gastronomia de Guimarães também merece destaque, com pratos típicos como o arroz de pato, o bacalhau à moda de Guimarães e os doces conventuais, como as tortas de Guimarães e o toucinho-do-céu, oferecendo uma rica experiência culinária aos visitantes e moradores (UCCLA, n.d.).

Guimarães é uma cidade que, ao combinar a tradição com a modernidade, oferece uma qualidade de vida elevada aos seus habitantes e uma experiência única aos visitantes, solidificando a posição como um destino cultural e económico de referência em Portugal (UCCLA, n.d.).

3.2. HOSPITAL DE GUIMARÃES

As origens do Hospital remontam ao final do século XVI, com a criação do Hospital da Misericórdia de Guimarães. Este hospital desempenhou um papel fundamental na prestação de cuidados de saúde na região durante muitos anos, refletindo as práticas e valores de assistência da época. Com a Revolução de 1974, foi renomeado como Hospital Distrital de Guimarães. Nos anos 80 do século passado, as limitações do antigo edifício do

Convento dos Capuchos tornaram-se evidentes, motivando assim a necessidade de construir novas instalações para melhor atender às necessidades da comunidade local. Desta forma, teve início a história das atuais instalações (Ministério da Saúde, 2011).

O projeto teve início no ano de 1978, com um plano total de 485 camas e incluindo quase todas as especialidades hospitalares. O terreno escolhido, uma antiga quinta com cerca de 86 mil metros quadrados, situava-se na entrada sul da cidade. Dois edifícios foram erguidos: um prédio principal de 11 andares, com os dois primeiros andares dos edifícios adjacentes servindo como base, e um segundo prédio de três andares ligado ao principal por uma galeria semienterrada, destinado à medicina física, reabilitação e parte das consultas externas (Ministério da Saúde, 2011).

O novo hospital foi inaugurado a 25 de setembro de 1991, com uma cerimónia oficial presidida pelo então Primeiro-Ministro, Professor Aníbal Cavaco Silva, ocorrendo a 8 de fevereiro de 1992. Permaneceu sob essa estrutura até 2002, quando foi transformado numa Sociedade Anónima de capital exclusivamente público, conforme estabelecido pelo Decreto-Lei nº 285/2002, seguindo a tendência de outros hospitais no país. Esta mudança visava implementar uma gestão mais empresarial, com o objetivo de melhorar a qualidade dos serviços, facilitar o acesso e otimizar o controlo de despesas. Uma das inovações foi a introdução do contrato individual de trabalho, uma importante medida para aumentar a autonomia de gestão dos hospitais dentro do Serviço Nacional de Saúde (SNS) (Ministério da Saúde, 2011).

Em 2005, ocorreu outra alteração na estrutura jurídica do hospital, quando todos os hospitais que eram Sociedades Anónimas passaram a ser Entidades Públicas Empresariais, de acordo com o Decreto-Lei nº 233/2005, reforçando ainda mais o carácter público destas instituições. No ano de 2007, o Centro Hospitalar Alto do Ave foi criado, fundindo os antigos hospitais da Senhora da Oliveira e S. José de Fafe numa única entidade com sede em Guimarães, mantendo o estatuto jurídico de Entidade Pública Empresarial (Ministério da Saúde, 2011).

O Centro Hospitalar do Alto do Ave, localizado no coração do Vale do Ave, abrange unidades hospitalares em Guimarães e Fafe, além de uma unidade de internamento em Cabeceiras de Basto. A sua área de influência inclui os concelhos de Guimarães, Fafe, Felgueiras, Vizela, Celorico de Basto e Cabeceiras de Basto (Ministério da Saúde, 2011).

Com a criação desta estrutura, o hospital passou a desempenhar um papel vital na prestação de cuidados de saúde especializados para uma população vasta e diversa.

No final de 2023, por meio do Decreto-Lei nº 102/2023, foi estabelecida a Unidade Local de Saúde do Alto do Ave, com o objetivo de proporcionar cuidados de saúde de excelência, promovendo a formação e investigação, sempre com um foco na humanização e no orgulho profissional. A sua área de atuação direta abrange os concelhos de Guimarães, Fafe, Cabeceiras de Basto, Vizela e Mondim de Basto, além de receber pacientes dos concelhos de Famalicão, Felgueiras e Celorico de Basto que assim o desejarem. As unidades integrantes incluem o Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães e o ACeS do Alto do Ave, com vários centros de saúde na região (SNS, 2024).

Figura 1

Fotografia do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães



Nota: Fotografia do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

Na Figura 1, é possível visualizar uma fotografia do Hospital da Senhora da Oliveira, em Guimarães, tirada pelo autor no último dia de estágio do primeiro período.

3.2.1. SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA

O Serviço de Pneumologia do Hospital Senhora da Oliveira em Guimarães está estrategicamente dividido entre o décimo primeiro andar e a área de consultas externas. No décimo primeiro andar estão localizadas as unidades de internamento de Pneumologia, Neurologia e Ortopedia. É neste piso que são realizadas adaptações a VNI, Polissonografias de Nível I, assim como técnicas como a broncoscopia e EBUS (ecobroncoscopia ou ultrassonografia endobrônquica) e biópsias ao sistema respiratório.

O serviço dispõe de uma equipa composta por 11 Pneumologistas e 5 Cardiopneumologistas, garantindo um atendimento especializado e abrangente.

Na área de consulta externa para além dos gabinetes de consulta, estão disponíveis duas salas equipadas para a realização de uma ampla gama de exames respiratórios. Entre os exames realizados destacam-se: as Provas de Marcha de 6 minutos, Provas Funcionais Respiratórias, Provas Cardiorrespiratórias em Bicicleta e Provas de Provocação com Metacolina. Este setor é também responsável pela colocação e análise dos estudos do sono nível II e nível III em ambulatório.

A organização do serviço é delineada para otimizar a eficiência e a qualidade da prestação de cuidados. Nas segundas e quartas-feiras de manhã são realizadas Provas Funcionais Respiratórias para pacientes com Doenças Neuromusculares (DNM). Nos restantes dias da semana, estas provas são destinadas a outras patologias respiratórias. As Provas de Provocação com Metacolina são realizadas às segundas, terças e quartas-feiras à tarde, enquanto as Provas Cardiorrespiratórias são realizadas às quintas-feiras durante a manhã e as Provas de Marcha de 6 Minutos ocorrem em sintonia com os outros exames durante as quartas e quintas-feiras. Todos estes exames são realizados no Serviço de Consultas Externas II.

As aferições e adaptações de VNI são realizadas no 11º andar, próximo à área de internamento de pneumologia e neurologia, proporcionando também um suporte contínuo aos pacientes internados, especialmente aqueles que necessitam de ventilação.

Esta estrutura e organização permitem que o Serviço de Pneumologia do Hospital Senhora da Oliveira ofereça um atendimento de excelência, combinando tecnologia

avançada e uma equipa de profissionais altamente qualificados para responder às necessidades dos utentes.

3.2.1.1. MATERIAIS E EQUIPAMENTOS

3.2.1.1.1. CONSULTA EXTERNA

Na sala de exames número 1 da consulta externa, está instalado um sistema completo para a prova de exercício cardiorrespiratória, da marca CareFusion®, um dos mais avançados no campo da avaliação funcional cardiorrespiratória. Este sistema inclui diversos componentes essenciais para a monitorização precisa do estado de saúde do doente durante o esforço físico. Entre os dispositivos, destacam-se o monitor de pressão arterial, que permite acompanhar a resposta cardiovascular em tempo real, e uma máscara conetada a um analisador de gases expirados, utilizado para medir as trocas gasosas durante o exercício e a medição do Consumo de Oxigénio Máximo (VO_2 Máx). O sistema também integra um eletrocardiograma (ECG), fundamental para a monitorização contínua da atividade elétrica do coração, e um cicloergómetro, que possibilita a realização de exercícios controlados para avaliar a capacidade física e a resposta do sistema respiratório ao esforço. Além disso, está disponível um oxímetro de pulso, colocado no dedo do paciente, que mede de forma não invasiva a saturação de oxigénio no sangue, e um monitor que exhibe todos os parâmetros em tempo real.

Nesta mesma sala, existem três computadores fixos e um portátil, onde são analisados os estudos do sono de Nível II e Nível III, utilizados para diagnosticar diferentes distúrbios respiratórios durante o sono. Para a realização destes exames, estão disponíveis três equipamentos registadores NOX T3 e dois NOX A1, que recolhem e registam as várias fases e parâmetros do sono, permitindo uma análise detalhada dos eventos respiratórios que ocorrem durante a noite. A sala está equipada com um pneumotacógrafo da marca CareFusion®, utilizado na realização de espirometrias, que são fundamentais para avaliar a função pulmonar, medindo os fluxos e volumes respiratórios. Este exame permite o diagnóstico de doenças respiratórias, como a asma e a Doença Pulmonar Obstrutiva

Crónica (DPOC), sendo um recurso imprescindível na avaliação da capacidade ventilatória dos doentes.

Outro dispositivo disponível nesta sala é o equipamento para a Prova de Marcha de 6 Minutos, da marca MIR®, equipado com o módulo de oximetria MIR 910610. Esta prova é essencial para avaliar a resistência física e a resposta respiratória e cardiovascular durante o exercício moderado. A medição da saturação de oxigénio e a frequência cardíaca durante a prova fornecem dados importantes sobre a capacidade funcional do paciente, particularmente nos casos de doenças pulmonares crónicas.

Complementando o conjunto de equipamentos da sala, encontra-se um monitor de sinais vitais Dinamap V100 da marca GE® Healthcare, utilizado para a monitorização contínua dos sinais vitais, como a pressão arterial, a frequência cardíaca e a saturação de oxigénio, garantindo a segurança do paciente durante os procedimentos.

Na sala de exames número 2, também localizada na consulta externa, encontra-se um analisador de gasometrias i-STAT®, um dispositivo portátil que mede diversos parâmetros gasométricos no sangue, essencial para a avaliação rápida do estado respiratório e metabólico do paciente. Esta sala dispõe ainda de um medidor de Fração Exalada de Óxido Nítrico (FeNO), da marca NIOX®, um importante marcador da inflamação das vias aéreas, utilizado para o diagnóstico e monitorização da asma. Para além destes equipamentos, existe um pletismógrafo de cabine completo “MasterScreen Body” da marca CareFusion®, um sistema avançado que permite a avaliação detalhada dos volumes pulmonares e da resistência das vias aéreas, sendo essencial na deteção de doenças como a DPOC e a fibrose pulmonar. A sala também está equipada com uma balança com medidor de altura, utilizada para garantir que os parâmetros de função respiratória, como a capacidade vital e o volume expiratório forçado, sejam ajustados de acordo com o peso e a altura do paciente, proporcionando maior precisão nos resultados dos exames.

Além dos equipamentos mencionados, ambas as salas estão devidamente equipadas com armários, cadeiras e secretárias, proporcionando um ambiente funcional e confortável tanto para os pacientes como para os profissionais de saúde.

3.2.1.1.2. LABORATÓRIO DE SONO

No piso 11, junto ao internamento de Pneumologia, encontra-se o laboratório do sono, onde são realizadas polissonografias de Nível I e aferições à VNI. Este laboratório é essencial para o diagnóstico de distúrbios do sono, como a Apneia Obstrutiva do Sono (OSA – *Obstructive Sleep Apnea*), e para a monitorização da eficácia dos tratamentos com VNI. O espaço é amplo e está equipado com uma cama para os exames, além de diversos dispositivos tecnológicos que permitem uma análise detalhada dos parâmetros do sono. O laboratório está equipado com o sistema de polissonografia Alice 6®, que inclui vídeo, permitindo a monitorização visual do paciente durante o sono, o que complementa a análise dos dados respiratórios e neurológicos captados pelo sistema. Esta tecnologia é vital para identificar eventos respiratórios, como apneias e hipopneias, durante o sono, e para monitorizar a eficácia da VNI.

Entre os equipamentos adicionais presentes no laboratório, destaca-se o capnógrafo da Radiometer®, utilizado para medir a concentração de dióxido de carbono percutâneo, um parâmetro importante para a avaliação da função respiratória durante a ventilação assistida. O laboratório também conta com ventiladores como o *Lumis 150* da marca ResMed®, o VPAP Tx S9 da ResMed®, e o A40 da Philips® (*OmniLab Advanced +*), todos dispositivos avançados utilizados para fornecer suporte ventilatório a doentes com distúrbios respiratórios. Para a monitorização contínua dos sinais vitais dos pacientes, o laboratório dispõe de um monitor Dinamap V100 da GE® Healthcare, que garante a segurança durante os exames e tratamentos.

Ainda no laboratório, estão disponíveis dois ventiladores *Trilogy 100* da marca Philips®, dispositivos versáteis utilizados para fornecer ventilação não invasiva nos pacientes com condições respiratórias complexas. Na sala de apoio, existe ainda um *Trilogy 100* adicional e um ventilador VIVO 45 da marca Breas®, garantindo a disponibilidade de equipamentos para múltiplos pacientes.

A monitorização dos exames no laboratório do sono é realizada através de dois computadores, cada um ligado a dois monitores, o que permite a realização simultânea de uma PSG e a leitura de outros exames. Esta infraestrutura otimiza a eficiência dos processos de diagnóstico e monitorização, permitindo que a equipa acompanhe o desempenho

respiratório e o tratamento dos doentes em tempo real, assegurando a precisão e a qualidade dos cuidados prestados.

O laboratório e as salas de exames estão equipados com tecnologias de ponta, permitindo a realização de uma vasta gama de exames diagnósticos e tratamentos, assegurando a melhor monitorização possível dos pacientes com doenças respiratórias e distúrbios do sono. A presença de equipamentos de marcas reconhecidas como CareFusion®, MIR®, GE® Healthcare, Philips® e ResMed® reforça a excelência técnica e a capacidade de resposta desta Unidade de Pneumologia, assegurando cuidados de saúde de elevada qualidade.

4. INTRODUÇÃO À FISIOPATOLOGIA DO SONO

4.1. DEFINIÇÃO DE SONO

O sono é um estado fisiológico reversível, fundamental e natural, caracterizado por uma relativa inatividade percetiva e motora, padrões específicos de atividade cerebral, e uma redução na resposta a estímulos externos. Alternando com períodos de vigília, segue um ritmo circadiano de aproximadamente 24 horas, sendo essencial para a saúde física e mental (Kryger et al., 2017).

Do ponto de vista neurocomportamental, o sono distingue-se pela quiescência comportamental e um 'desligar' do ambiente, com diminuição da consciência e da interação sensorial (Carskadon & Dement, 1989; Siegel, 2009). Ao contrário de comportamentos com um objetivo claro, como a alimentação ou a evasão, o sono não apresenta imediatamente um propósito visível, embora seja essencial para a manutenção do equilíbrio homeostático.

Segundo uma definição comportamental simples, o sono pode ser descrito como um estado reversível, caracterizado por uma desconexão sensorial e uma não responsividade ao ambiente (Kryger et al., 2017).

O sono é regulado por mecanismos neurológicos complexos, envolvendo várias regiões cerebrais, como o tronco cerebral, o hipotálamo e o córtex cerebral (Saper et al., 2005). Durante o sono, ocorrem alterações fisiológicas significativas, incluindo a diminuição da frequência cardíaca, da pressão arterial e da temperatura corporal. Nos estádios iniciais, a respiração torna-se mais regular e profunda, embora possam ocorrer irregularidades durante o sono REM (*Rapid Eye Movement*) (Siegel, 2005).

Ter um sono de qualidade é crucial para a saúde cardiovascular, mental e cognitiva, bem como para a memória, imunidade, saúde reprodutiva e regulação hormonal. Distúrbios do sono, como a insónia, apneia do sono e desordens do ritmo circadiano, podem agravar várias condições médicas e psiquiátricas (Baranwal & Siegel, 2023). A higiene do sono, que inclui dormir de 7 a 9 horas por noite, manter horários regulares, praticar exercício físico e evitar substâncias como cafeína e álcool antes de dormir, é a melhor abordagem para melhorar o sono a longo prazo. Estas práticas

promovem uma melhor qualidade e duração do sono, resultando em benefícios significativos para a saúde (Carskadon & Dement, 1989).

Além de ser um fenómeno biológico, o sono também reflete dimensões sociais, culturais e históricas, que influenciam os padrões de sono ao longo do tempo (Ohayon, 2004; Williams et al., 2010). Mesmo com o reconhecimento crescente da importância do sono para a saúde e o bem-estar, ainda persistem conceções culturais que minimizam o seu valor. Expressões como "tempo é dinheiro" promovem a visão do sono como algo opcional ou secundário (Colten et al., 2006).

4.2. FISIOPATOLOGIA DO SONO

A compreensão da fisiopatologia do sono e a aplicação da VNI são fundamentais na medicina respiratória e no estudo dos distúrbios do sono. O sono é um processo complexo e essencial para a manutenção da saúde, desempenhando um papel fundamental na saúde física e mental. Os distúrbios do sono, como a SAOS e a insónia podem ter um impacto significativo na qualidade de vida e na saúde geral dos pacientes (Foldvary-Schaefer & Waters, 2017).

Segundo Foldvary-Schaefer & Waters (2017) o estudo da fisiopatologia do sono envolve a análise dos mecanismos subjacentes aos distúrbios do sono, incluindo a regulação do ciclo sono-vigília, a arquitetura do sono e os fatores que influenciam a sua qualidade. Compreender estes processos é essencial para o diagnóstico e tratamento adequado destes distúrbios, permitindo abordagens terapêuticas mais eficazes (Foldvary-Schaefer & Waters, 2017).

Compreender as características normais do sono é fundamental para entender as condições clínicas em que estas particularidades estão alteradas e para interpretar as consequências dos distúrbios do sono. O padrão de sono utilizado como referência é o de um jovem adulto saudável. Existem mudanças normais que ocorrem devido ao envelhecimento. Assim, os principais distúrbios do sono são destacados pelas diferenças em relação aos padrões normais (Kryger et al., 2017).

A *American Academy of Sleep Medicine* (AASM) lançou em 2014 a Terceira Edição da Classificação Internacional de Distúrbios do Sono (ICSD-3 - *third edition* do *International*

Classification of Sleep Disorders), um manual de diagnóstico e codificação que fornece *guidelines* atualizadas para profissionais de saúde no reconhecimento e tratamento de diversos distúrbios do sono (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Esta edição representa uma evolução na compreensão e classificação destes distúrbios, incorporando mudanças consideráveis em relação às versões anteriores.

Entre as alterações notáveis estão a associação da insónia secundária numa categoria única de ‘insónia crónica’ e a distinção entre narcolepsia tipo 1 e tipo 2 (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Além disso, foram adicionadas novas categorias de diagnóstico e foram estabelecidos critérios mais rigorosos para o diagnóstico de certos distúrbios respiratórios durante o sono (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A ICSD-3 organiza os distúrbios do sono em sete divisões principais, fornecendo uma estrutura detalhada para o diagnóstico e tratamento. A primeira divisão trata da insónia, caracterizada pela dificuldade em iniciar ou manter o sono e pelo impacto negativo nas atividades diurnas. Esta condição é subdividida em insónia crónica, insónia de curto prazo e outras formas que não se enquadram nessas categorias (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A segunda divisão descreve os distúrbios respiratórios relacionados ao sono, como a SAOS, que pode afetar tanto adultos como crianças, e outros distúrbios de apneia central (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Em seguida, a terceira categoria aborda os distúrbios centrais de hipersonolência, destacando condições como a narcolepsia tipo 1 e tipo 2, hipersonolência idiopática e outras condições associadas a fatores médicos, substâncias ou distúrbios psiquiátricos (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A quarta divisão inclui os distúrbios do ritmo circadiano sono-vigília, como o distúrbio de fase sono-vigília atraso ou avanço, e outros relacionados à desregulação do ciclo circadiano (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

As parassónias, quinta divisão, envolvem comportamentos anormais durante o sono, como o sonambulismo, os terrores noturnos e o Distúrbio do Comportamento do Sono REM, que podem resultar em movimentos bruscos durante os sonhos (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A sexta categoria fala dos distúrbios de movimento relacionados ao sono, incluindo a síndrome das pernas inquietas (RLS – *Restless Legs Syndrome*) e o bruxismo

relacionado ao sono, que interfere na qualidade do sono (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Por fim, a sétima divisão engloba outros distúrbios do sono que não se enquadram nas categorias anteriores, como sintomas isolados ou variantes normais que podem ou não ter um impacto clínico significativo. No ano de 2023, a AASM atualizou o ICSD-3 com uma revisão textual, consolidando ainda mais as orientações para o tratamento e diagnóstico de distúrbios do sono (American Academy of Sleep Medicine, 2023).

A *American Academy of Sleep Medicine* oferece uma bibliografia ampla, estabelecendo *guidelines* claras para os profissionais de saúde abordarem eficazmente os distúrbios do sono, permitindo um autodomínio clínico adequada (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

4.3. SONO REM E NREM

O sono é composto por dois estados neurofisiológicos distintos: o sono com Movimento Rápido dos Olhos (REM – *Rapid Eye Movement*) e o sono Sem Movimento Rápido dos Olhos (NREM - *Non-Rapid Eye Movement*). O conceito de sono REM foi descrito por Aserinsky e Kleitman no ano de 1953, quando observaram padrões de movimento ocular associados à atividade dos sonhos (Aserinsky & Kleitman, 1953). O sono NREM refere-se à fase do sono sem a presença dos movimentos oculares rápidos.

A compreensão detalhada das diferentes fases do sono, incluindo o NREM, foi significativamente desenvolvida por Nathaniel Kleitman e William C. Dement. No livro *Sleep and Wakefulness* (1963), Kleitman oferece uma análise abrangente das fases do sono e das características fisiológicas (Kleitman, 1963). Somando que, o estudo de Kleitman e Dement, publicado no ano de 1957, estabeleceu uma relação entre os movimentos oculares durante o sono e a atividade dos sonhos, coadjuvando a definir as fases do sono (Dement & Kleitman, 1957).

Cada fase do sono, tanto NREM como REM apresenta características fisiológicas distintas, incluindo substratos neuroanatómicos e neuroquímicos específicos. A polissonografia, um exame que regista várias atividades fisiológicas durante o sono,

permite identificar estas fases e analisar as várias e distintas propriedades (Hobson & Pace-Schott, 2002).

Num jovem adulto o sono NREM e o sono REM alteram durante a noite em ciclos que duram aproximadamente 80 a 120 minutos, com o sono REM representando cerca de 18-25% do tempo total de sono. De acordo com a classificação de *Rechtschaffen e Kalles*, o sono NREM é subdividido em quatro estádios, o N1, N2, N3 e N4. Os estádios N3 e N4, considerados sono profundo ou Sono de Ondas Lentas (SWS - *Slow-Wave sleep*), representam entre 10-25% do tempo total de sono. Os estádios N1 e N2 são considerados sono leve, com o estágio N1 representando 4-9% do tempo total de sono, enquanto o estágio N2 representa cerca de 45-60% (Le Bon, 2020).

Segundo o manual de pontuação da Academia Americana de Medicina do Sono, não há necessidade em distinguir os estádios N3 e N4, porque ambos são considerados sono profundo e devem ser referidos como NREM N3 (American Academy of Sleep Medicine, 2007).

Através do eletroencefalograma (EEG) presente na polissonografia é possível medir a atividade elétrica do cérebro durante o sono. O sono NREM apresenta características no EEG cortical variavelmente síncrono caracterizado por artefactos como fusos do sono (oscilações entre os 12-14Hz); complexos K (ondas negativas bem delineadas seguidas imediatamente por um componente positivo, durante pelo menos 0,5 segundos); e ondas lentas, designadas de ondas delta (ondas de baixa frequência <2 Hz e alta amplitude $> 75 \mu V$). Este estado é associado à baixa atividade psicológica e tônus muscular. A variação dos fusos do sono e das ondas lentas dentro do sono NREM é a base para a subdivisão nos estádios N1, N2 e N3. Os fusos do sono predominam no estágio N2 enquanto as ondas Delta, predominam no estágio N3. O sono REM apresenta um EEG assíncrono e o Eletromiograma do mento apresenta atonia (sem tônus muscular) (Le Bom, 2020).

A primeira fase do sono NREM (N1) é a transição entre a vigília e o sono, caracterizada por um sono leve que representa uma pequena parte do tempo total de sono. Durante a fase N1, existe um relaxamento muscular e a atividade cerebral diminuiu, podendo existir movimentos oculares lentos. A segunda fase do sono NREM (N2) é um estágio de sono mais estável, representando cerca de 50% do tempo total de sono. Nesta fase, existe uma diminuição ainda mais acentuada da atividade cerebral, em comparação

com o estágio N1. A temperatura corporal e a frequência cardíaca diminuem de modo a preparar o corpo para um sono mais profundo. A terceira fase do sono NREM (N3) também designada de sono profundo ou SWS é fundamental para a recuperação física e do sistema imunológico. Durante essa fase o indivíduo encontra-se em sono profundo e é muito difícil o despertar (American Academy of Sleep Medicine, 2007).

O sono REM é caracterizado pelo movimento rápido dos olhos, sonhos vívidos e atividade cerebral semelhante à da vigília. Existe irregularidade da frequência respiratória (FR) e cardíaca e os músculos esqueléticos estão praticamente ‘paralisados’. Cada fase do sono tem a sua importância específica. O estágio N1 ajuda na transição entre o estado de vigília e de sono, a fase N2 contribui para o relaxamento e recuperação física, já o estágio N3 é fundamental para a recuperação física do corpo e alguns processos de memória. O sono REM é essencial para a recuperação mental, o processamento de informações e a memória (American Academy of Sleep Medicine, 2007).

O ser humano segue um padrão regular de sono, que se inicia com a fase de sono NREM (sono não REM), progredindo para estágios mais profundos antes do primeiro episódio de sono REM (sono de movimento rápido dos olhos), o que ocorre cerca de 80 a 100 minutos após o início do sono. O sono REM e o sono NREM alternam-se em ciclos de aproximadamente 90 minutos. Nos primeiros ciclos de sono, o estágio N3 (sono de ondas lentas) é mais prevalente, enquanto os episódios de sono REM tornam-se mais frequentes nas últimas horas da noite (Porkka-Heiskanen & Kalinchuk, 2011; Borbély et al., 2016; Krauchi & Deboer, 2010).

A idade influencia consideravelmente o sono. Recém-nascidos entram em sono REM antes do NREM e têm ciclos mais curtos (cerca de 50 minutos). O sono REM diminui de aproximadamente 50% do tempo total de sono ao nascer para 20-25% nos primeiros dois anos de vida. O sono SWS não está presente no nascimento, mas desenvolve-se durante os dois primeiros anos de vida. Durante a adolescência, a atividade SWS diminui cerca de 40%, continuando a diminuir lentamente durante a meia-idade. Esta evidência é mais acentuadamente no sexo masculino (Porkka-Heiskanen & Kalinchuk, 2011).

Diversos fatores podem alterar o sono, incluindo o historial de vigília-sono (carga homeostática), a temperatura ambiente, a fase do sistema de temporização, medicamentos e distúrbios do sono (Porkka-Heiskanen & Kalinchuk, 2011). A pressão homeostática do sono refere-se aos mecanismos biológicos que regulam a necessidade de

dormir com base no tempo de vigília. Juntamente com o ritmo circadiano, a pressão homeostática do sono é o segundo fator que permite controlar o sono. Quanto mais tempo o ser humano permanece acordado, maior é a pressão homeostática do sono, criando assim uma necessidade crescente de dormir (Borbély et al., 2016). Este processo está associado à acumulação de adenosina no cérebro, um nucleósido conhecido pelo seu papel na regulação do sono. Durante o período de vigília, os níveis de adenosina aumentam no cérebro, particularmente na área basal frontal (Borbély et al., 2016). A adenosina atua como um neuromodulador inibidor, promovendo a sonolência. Durante o período de sono, a pressão homeostática diminui, restaurando o equilíbrio (Porkka-Heiskanen & Kalinchuk, 2011; Borbély et al., 2016; Krauchi & Deboer, 2010).

O sono é um estado fundamental para o bem-estar emocional, físico e cognitivo, ocupando cerca de um terço da vida do ser humano (Rasch & Born, 2013). Permite a recuperação do corpo após as atividades físicas diárias, garantindo um funcionamento ótimo subsequente (Rasch & Born, 2013). A privação de sono está frequentemente associada a comprometimento cognitivo, alterações de humor e anormalidades hormonais. Queixas relacionadas ao sono são comuns e afetam 15/35% dos adultos, com várias causas, incluindo anomalias do ritmo circadiano, influências ambientais, fatores fisiológicos e psicológicos (Rasch & Born, 2013). O sono desempenha um papel fundamental na consolidação da memória e no desenvolvimento de habilidades. A privação de sono prejudica a qualidade restauradora do sono e afeta a saúde e o bem-estar geral. Evidências mostram que o sono é essencial para a restauração e manutenção molecular e celular, desenvolvimento cerebral, equilíbrio imunológico e recuperação de patologias e lesões (Rasch & Born, 2013).

Rasch e Born (2013) referem que décadas de pesquisa estabeleceram que o sono beneficia a retenção da memória. Teorias iniciais sugeriam que o sono protege as memórias de estímulos interferentes. Novas teorias destacam um papel mais ativo do sono, onde as memórias passam por um processo de consolidação. Vários estudos revelam a importância do sono de ondas lentas para a consolidação da memória, esclarecendo mecanismos eletrofisiológicos, neuroquímicos e genéticos subjacentes. O sono REM pode estabilizar memórias transformadas, sugerindo que a consolidação da memória durante o sono é um princípio fundamental para a formação de memórias de longo prazo em diversos sistemas fisiológicos (Rasch & Born, 2013).

4.4. PARASSÓNIAS

As parassónias são eventos ou experiências físicas indesejáveis que ocorrem durante o sono ou ao despertar (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Elas podem ocorrer durante o sono NREM, sono REM ou durante transições entre as fases do sono. Caracterizam-se por movimentos complexos anormais, comportamentos, percepções, emoções, sonhos e atividade do sistema nervoso autónomo. As parassónias são clinicamente importantes devido ao seu potencial para causar lesões físicas, fragmentação do sono, impactos adversos à saúde geral e consequências psicossociais. Estas consequências afetam tanto os pacientes quanto seus cônjuges, resultando num impacto negativo significativo na qualidade de vida (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

As parassónias são distúrbios relativamente comuns, afetando diferentes faixas etárias. Os estudos indicam que cerca de 2-4% da população adulta experimenta alguma forma de parassónia regularmente, com prevalências mais altas observadas nas crianças e adolescentes. Além disso, diferenças de género têm sido relatadas, com certos tipos de parassónias, como o sonambulismo, sendo mais prevalentes nos homens (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Parassónias podem resultar de uma complexa interação de fatores genéticos, neurológicos, ambientais e psicossociais. Fatores de risco incluem privação de sono, *stress*, consumo de álcool e uso de certos medicamentos. Condições médicas como epilepsia, distúrbios psiquiátricos e OSA também estão associadas a um maior risco de parassónias (Spector, 2023).

Associado as parassónias, existem distúrbios de movimento relacionados ao sono que incluem atividades motoras simples, como movimentos mioclónicos e repetitivos. Estes distúrbios, classificados pela American Academy of Sleep Medicine (2014), abrangem uma vasta gama de manifestações motoras que se distinguem das parassónias pela sua natureza menos complexa e mais estereotipada. Estes movimentos podem incluir breves espasmos musculares, conhecidos como mioclonias, que são contrações musculares súbitas e involuntárias, bem como movimentos repetitivos e rítmicos que não apresentam a complexidade comportamental observada nas parassónias (Mahowald & Schenck, 2005).

Segundo a American Academy of Sleep Medicine (2014), o Distúrbio Comportamental do Sono REM (RBD – *REM sleep behavior disorder*) requer registo por

vídeo durante a polissonografia para um diagnóstico preciso. A monitorização contínua é fundamental para auxiliar no diagnóstico clínico das demais parassónias, proporcionando uma avaliação detalhada dos episódios e permitindo a correlação com as fases específicas do sono (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Têm sido realizados progressos significativos na compreensão neurofisiológica dos despertares anómalos durante o sono de ondas lentas, bem como na abordagem clínica das parassónias NREM nos adultos. No que se refere ao distúrbio comportamental do sono REM, observa-se frequentemente o diagnóstico tardio de patologias neurodegenerativas em adultos de meia-idade e idosos (American Academy of Sleep Medicine, 2014; Posstuma & Montplaisir, 2009).

O sono REM representa uma fase essencial do ciclo do sono, caracterizada por movimentos rápidos dos olhos, atonia e uma atividade cerebral complexa, semelhante à observada no estado de vigília. Durante esta fase, podem manifestar-se várias parassónias, que são distúrbios comportamentais durante o sono (Szûcs et al., 2022).

As parassónias do sono REM incluem dissociações do sono, onde constituintes do padrão de sono REM aparecem nos momentos inadequados ou estão ausentes quando deveriam estar presentes. Entre os elementos inadequados do sono REM, destacam-se a paralisia do sono, que ocorre quando um indivíduo está consciente, mas incapaz de se mover ou falar (geralmente ao adormecer ou ao acordar); as alucinações hipnagógicas, que são experiências sensoriais vívidas na transição entre a vigília e o sono; e a cataplexia, que é a perda súbita do controlo muscular desencadeada por emoções fortes e está associada à narcolepsia (Szûcs et al., 2022; Mahowald & Schenck2005).

Por outro lado, a ausência ou parcialidade dos componentes do sono REM, como a atonia, pode resultar no Distúrbio do Comportamento do Sono REM. Normalmente, durante o sono REM, os músculos estão paralisados para impedir que a pessoa aja fisicamente durante os sonhos. Quando essa paralisia está ausente ou é parcial, a pessoa pode realizar movimentos físicos durante os sonhos, como ocorre no RBD, onde o paciente pode falar, gritar ou até bater-se a si ou aos outros enquanto dorme (Szûcs et al., 2022). Estas alterações não apenas perturbam o sono e podem causar lesões, mas também oferecem dados importantes sobre as funções do sono REM (Szûcs et al., 2022).

Outras parassónias do sono REM incluem condições como a ereção dolorosa relacionada ao sono, uma condição que envolve dor associada à ereção durante o sono,

cuja causa ainda não é bem conhecida, e a catatrenia, caracterizada por gemidos ou ‘grunhidos’ durante a expiração enquanto a pessoa dorme, com mecanismos de fisiopatologia ainda por explicar (Szûcs et al., 2022; Arnulf 2012).

O distúrbio do comportamento do sono REM é especialmente importante porque pode ser um sinal precoce de condições neurodegenerativas, principalmente sinucleinopatias, que são doenças associadas à acumulação da proteína α -sinucleína no cérebro, como a doença de Parkinson e a demência dos corpos de Lewy (Szûcs et al., 2022; Arnulf 2012).

Portanto, investigar as parassónias do sono REM é fundamental não apenas para tratar estas condições e melhorar a qualidade de vida dos doentes, mas também para aprofundar o conhecimento sobre o funcionamento do sono e as complexidades das causas dos distúrbios do sono (Szûcs et al., 2022). O estudo destas parassónias revela uma diversidade de causas, que podem ser genéticas, neurológicas, autoimunes, iatrogénicas (decorrentes de intervenções médicas) e psicossomáticas (Szûcs et al., 2022).

As parassónias do sono NREM são distúrbios do sono comuns que afetam pessoas em diferentes fases da vida. Estes distúrbios representam um estado intermédio entre a vigília e o sono e são frequentemente desencadeados por eventos que aumentam os despertares ou dificultam um despertar completo. Fatores como privação de sono, certos medicamentos e a OSA não tratada são conhecidos por precipitar estes distúrbios, especialmente nos indivíduos com predisposição genética (Spector, 2023).

As parassónias NREM incluem uma variedade de distúrbios, como sonambulismo, terrores noturnos, despertares confusionais, distúrbio alimentar relacionado ao sono e síndrome da cabeça explosiva. Existe uma sobreposição clínica entre o distúrbio alimentar relacionado ao sono e os distúrbios de despertar, sugerindo que o primeiro pode ser visto como um tipo de distúrbio de despertar ou uma manifestação do sonambulismo. A síndrome da cabeça explosiva, por outro lado, é uma parassónia única cuja causa exata ainda não é completamente compreendida (Spector, 2023; Ohayon, Guilleminault & Priest 1999).

O tratamento das parassónias requer uma abordagem multidisciplinar, integrando estratégias não farmacológicas e, nos casos mais graves, intervenções farmacológicas. Medidas como a otimização da higiene do sono, psicoterapia e modificações ambientais no local de ‘repouso’ demonstram elevada eficácia em muitas situações (Berry & Wagner,

2015). No entanto, nos quadros clínicos mais graves, pode ser considerada a administração de fármacos, como benzodiazepinas ou antidepressivos, dependendo da tipologia da parassónia e da gravidade dos sintomas (Berry & Wagner, 2015).

Embora as parassónias NREM possam variar em gravidade, desde manifestações ligeiras até episódios severos com impacto significativo na vida quotidiana, a maioria dos pacientes não enfrenta riscos diretamente relacionados com estas condições (Spector, 2023; Berry & Wagner, 2015). Contudo, a segurança dos indivíduos afetados deve ser uma prioridade clínica, com foco na minimização de intervenções farmacológicas sempre que possível. Estratégias como o aumento do tempo total de sono, a eliminação de substâncias desencadeantes e o tratamento de distúrbios do sono concomitantes têm demonstrado eficácia na redução da frequência e gravidade dos episódios (Spector, 2023; Berry & Wagner, 2015).

Pesquisas recentes têm enfatizado a neurofisiologia do sono e os determinantes genéticos das parassónias, abrindo novas perspetivas para o tratamento e prevenção destes distúrbios. Os avanços nas tecnologias de monitorização do sono, bem como no campo da terapia genética, sugerem o desenvolvimento futuro de tratamentos mais direcionados e eficazes (Szûcs et al., 2022).

5. FISIOPATOLOGIA RESPIRATÓRIA E VNI

5.1. SISTEMA RESPIRATÓRIO

O sistema respiratório desempenha um papel essencial na manutenção das trocas gasosas, vitais para a homeostasia do corpo humano. Este sistema é dividido em duas secções principais: o sistema respiratório superior e o sistema respiratório inferior. O sistema respiratório superior é composto pela cavidade nasal, faringe, laringe e traqueia, estruturas responsáveis pela filtração de partículas suspensas no ar inalado, bem como pela condução deste ar para as regiões mais profundas do trato respiratório. Paralelamente, estas estruturas promovem o aquecimento e a humidificação do ar, otimizando-o para a subsequente troca gasosa (Lamba et al., 2016; Torga & Derrickson, 2017).

O sistema respiratório inferior inclui a traqueia, brônquios, bronquíolos e alvéolos, sendo este último o local onde ocorrem as trocas gasosas. Através da membrana alveolocapilar, o Oxigénio (O_2) é transferido do ar inalado para o sangue, enquanto o Dióxido de Carbono (CO_2) é simultaneamente removido do sangue para ser exalado (Guyton & Hall, 2015). Este processo de troca gasosa é fundamental para a oxigenação dos tecidos e para a eliminação dos produtos do metabolismo celular.

O processo de ventilação pulmonar é facilitado pela ação coordenada dos músculos intercostais e do diafragma. Durante a inspiração, a contração dos músculos intercostais externos desloca a caixa torácica superiormente e lateralmente, enquanto a contração do diafragma gera uma pressão intratorácica negativa, permitindo o fluxo de ar pelas vias aéreas até aos alvéolos. A expiração, por outro lado, ocorre predominantemente de forma passiva, devido à elasticidade intrínseca dos pulmões, que retorna a caixa torácica à sua posição basal (Lamba et al., 2016).

A distinção funcional entre as vias aéreas superiores e inferiores é fundamental para garantir a eficiência do sistema respiratório. As vias aéreas superiores são responsáveis pela filtragem, aquecimento e humidificação do ar inspirado, preparando-o para as trocas gasosas nos pulmões, enquanto as vias aéreas inferiores, especificamente os alvéolos, executam a troca gasosa propriamente dita. Em conjunto, estas estruturas

asseguram a manutenção de níveis adequados de O_2 no organismo e a remoção eficiente de CO_2 (Lamba et al., 2016; Torga & Derrickson, 2017).

Os alvéolos, considerados as unidades funcionais do pulmão, são o local onde ocorrem as trocas gasosas entre o ar e o sangue. O transporte de oxigénio do meio ambiente até aos alvéolos, conhecido como ventilação, e o fornecimento de sangue aos capilares pulmonares, designado perfusão, são regulados por diversos fatores. O oxigénio inalado é transportado pelas vias aéreas superiores até aos alvéolos, onde se difunde através da membrana alvéolo-capilar. Neste local, o oxigénio liga-se à hemoglobina nos eritrócitos e é transportado pelo sangue arterial até aos tecidos. Nos tecidos, particularmente nos músculos, o oxigénio é utilizado na produção de Adenosina Trifosfato (ATP), essencial para o metabolismo celular. O CO_2 , produzido como subproduto do metabolismo, difunde-se dos tecidos para o sangue venoso e é transportado de volta aos pulmões. Devido à menor concentração de CO_2 nos alvéolos em comparação com o sangue venoso, este gás difunde-se para os alvéolos e é posteriormente expelido durante a expiração (Lamba et al., 2016; Torga & Derrickson, 2017).

A entrada de oxigénio nos alvéolos está diretamente relacionada com a frequência da ventilação e a Fração de Oxigénio Inspirado (FiO_2). A quantidade de oxigénio disponível para difusão nos alvéolos depende, em grande parte, da concentração de hemoglobina no sangue e do débito cardíaco. Contudo, a pressão parcial de oxigénio nos alvéolos é influenciada pela pressão parcial de dióxido de carbono no sangue capilar pulmonar. A relação entre ventilação e perfusão (VA/Q) descreve a correspondência entre a quantidade de ar que chega aos alvéolos e a quantidade de sangue que os perfunde. Esta relação determina as pressões parciais de O_2 e CO_2 nos alvéolos e no sangue capilar. Quando a relação VA/Q diminui, observa-se uma redução da pressão parcial de O_2 e um aumento da pressão parcial de CO_2 nos capilares do alvéolo. Inversamente, quando a relação VA/Q aumenta, a pressão de O_2 nos capilares eleva-se, enquanto a de CO_2 diminui. Qualquer alteração patológica nas vias aéreas, na vasculatura ou no parênquima pulmonar pode provocar um desequilíbrio nesta relação, comprometendo as trocas gasosas e a eficiência respiratória (Lamba et al., 2016; Torga & Derrickson, 2017).

Historicamente, a compreensão do sistema respiratório evoluiu consideravelmente desde as primeiras descrições anatómicas até aos avanços na fisiologia

respiratória. Este conhecimento tem permitido desenvolver tratamentos eficazes para diversas doenças respiratórias, como a asma, pneumonia e DPOC (Guyton & Hall, 2015).

O sistema respiratório desempenha um papel vital não apenas na troca de gases, mas também na manutenção da homeostase e na defesa imunológica do organismo. As vias aéreas são revestidas por células epiteliais ciliadas e células secretoras de muco, que têm a função de capturar e remover partículas estranhas, como patógenos e poluentes inalados, impedindo a sua penetração nos pulmões e, assim, prevenindo infeções respiratórias. Este mecanismo de defesa mucociliar é essencial para a preservação da saúde pulmonar, mantendo as vias respiratórias limpas e funcionais (Torga & Derrickson, 2017).

A complexidade estrutural e funcional do sistema respiratório assegura que o organismo receba o oxigénio necessário para os processos de produção de energia, como a fosforilação oxidativa, e, simultaneamente, elimine os subprodutos metabólicos, como o dióxido de carbono. Esta função é central para a homeostasia, influenciando diretamente o equilíbrio ácido-base, a regulação térmica e o bem-estar geral do indivíduo. Assim, o sistema respiratório não só garante as trocas gasosas indispensáveis à vida, mas também desempenha um papel determinante na integridade e no bom funcionamento do organismo (Lamba et al., 2016; Torga & Derrickson, 2017).

5.2. INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA

A insuficiência respiratória é uma condição clínica em que o sistema respiratório é incapaz de realizar uma ou ambas as suas funções principais de troca gasosa, comprometendo a homeostase. Esta disfunção pode ocorrer devido a uma falência pulmonar, resultando na hipoxémia, caracterizada pela redução da Pressão Parcial de Oxigénio no Sangue Arterial (PaO_2), ou por uma falência da "bomba" respiratória, conduzindo a hipoventilação alveolar e hipercapnia, traduzida pelo aumento da pressão arterial de dióxido de carbono (PaCO_2) (Vykotal et al., 2023).

A insuficiência respiratória do tipo I, ou hipóxica, é a mais prevalente e distingue-se pela presença de hipoxémia arterial ($\text{PaO}_2 < 60 \text{ mmHg}$) que não responde de forma adequada à administração de oxigénio suplementar. As principais etiologias desta condição

incluem hipoventilação alveolar, baixa pressão arterial de oxigénio no ambiente, alterações na difusão, desigualdade na relação ventilação/perfusão (VA/Q) e o fenómeno de *shunt* (desvio) da direita para a esquerda (Lamba et al., 2016).

A desigualdade ventilação/perfusão (VA/Q) ocorre quando existe uma desproporção entre a ventilação alveolar e a perfusão sanguínea, comprometendo a eficiência das trocas gasosas. Este fenómeno pode manifestar-se sob a forma de ventilação insuficiente nas áreas bem perfundidas ou perfusão inadequada em regiões bem ventiladas, prejudicando a transferência de oxigénio dos alvéolos para o sangue (West, 2012). A diferença entre a VA/Q constitui a principal causa de hipoxémia nos doentes em estado crítico, sendo frequentemente observada em patologias como embolia pulmonar, broncospasmo, obstrução das vias aéreas, pneumonia e atelectasia (West, 2012; Young et al., 2020).

A hipoxémia resultante da desigualdade VA/Q, devido a alterações na ventilação, pode ser mitigada pelo aumento da FiO_2 e pela utilização de Pressão Positiva Expiratória nas Vias Aéreas (EPAP – *Expiratory Positive Airway Pressure*), especialmente nas situações de atelectasia (West, 2012; Young et al., 2020).

O fenómeno de *shunt* da direita para a esquerda ocorre quando o sangue venoso que não passou pelos alvéolos para ser oxigenado mistura-se com o sangue arterial oxigenado, resultando numa diminuição da PaO_2 . A eficácia da troca gasosa entre o alvéolo e o sangue é altamente dependente da integridade da membrana alvéolo-capilar. Condições patológicas que comprometem esta interface, como o edema agudo pulmonar, pneumotórax, embolia pulmonar, fibrose pulmonar, DPOC e asma, são causas prevalentes de insuficiência respiratória do tipo I (MacIntyre, 2020).

A insuficiência respiratória hipoxémica resulta de mecanismos complexos que afetam a ventilação, a perfusão e a integridade alveolar. A identificação precoce das causas subjacentes é fundamental para otimizar as intervenções terapêuticas e garantir a eficácia do tratamento (Vykopal et al., 2023).

A insuficiência respiratória tipo II, também conhecida como insuficiência respiratória hipercápnica, caracteriza-se pelo aumento da $PaCO_2$ para valores superiores a 45 mmHg. Esta condição pode manifestar-se de forma aguda, gradual ou como uma exacerbação aguda sobre uma hipercapnia crónica preexistente. Em todas estas apresentações, o fator comum é a ventilação alveolar inadequada em relação à produção

de dióxido de carbono (CO_2). Pacientes com insuficiência respiratória tipo II frequentemente enfrentam um aumento no trabalho respiratório devido a obstrução das vias aéreas, fraqueza muscular respiratória e diminuição da *compliance* do sistema respiratório (Vykopal et al., 2023).

A hipercapnia resulta do aumento dos níveis de dióxido de carbono no sangue, que pode decorrer de um aumento na produção de CO_2 , associado a condições metabólicas elevadas, como febre, queimaduras extensas ou obesidade, ou de uma diminuição na eliminação de CO_2 (Lamba et al., 2016; Vykopal et al., 2023). A ventilação alveolar, que é o principal mecanismo para a eliminação de CO_2 , pode ser comprometida por uma redução na frequência respiratória, no volume corrente ou por um aumento do espaço morto.

Diversas patologias estão associadas à insuficiência respiratória tipo II. Deformidades da parede torácica, como a cifoescoliose, comprometem a mecânica ventilatória e predispondo à falência respiratória. Outras condições, como fraturas de costelas, retenção de secreções, pneumonia, pneumotórax, hemotórax e derrames pleurais, também podem contribuir para a insuficiência ventilatória e a oxigenação inadequada (Lamba et al., 2016; Vykopal et al., 2023).

As doenças pulmonares parenquimatosas e a DPOC frequentemente iniciam-se com insuficiência respiratória tipo I, podendo evoluir para insuficiência tipo II durante exacerbações. O aumento do espaço morto reduz a ventilação alveolar efetiva, sendo o enfisema e a embolia pulmonar as condições mais frequentemente associadas a este tipo de insuficiência (Lamba et al., 2016; Vykopal et al., 2023).

A insuficiência respiratória ocorre quando há um desequilíbrio entre a carga que os músculos respiratórios devem suportar e a capacidade funcional do sistema respiratório. Compreender como diferentes condições afetam este equilíbrio é essencial para otimizar as terapias e garantir o uso adequado do suporte ventilatório (Elliott, 2019). Nos pacientes com Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica, por exemplo, ciclos viciosos podem agravar rapidamente a insuficiência respiratória. No entanto, interromper estes ciclos e substituí-los por ciclos benéficos pode levar a uma melhoria rápida. A redução da frequência respiratória alivia a carga sobre os músculos inspiratórios, melhora a expiração e diminui a hiperinsuflação, resultando numa melhoria da mecânica respiratória (Elliott, 2019).

A melhoria da ventilação alveolar conduz à normalização do pH sanguíneo, atenuando os efeitos prejudiciais da acidose e, consequentemente, promovendo a

recuperação da capacidade muscular. No entanto, é importante notar que secreções e broncoconstrição não respondem diretamente à ventilação alveolar, destacando a necessidade de integrar a terapia medicamentosa com o suporte ventilatório para uma gestão eficaz da insuficiência respiratória (Elliott, 2019).

Para pacientes com Doença do Neurónio Motor, as estratégias terapêuticas devem ser adaptadas. A gestão eficaz das secreções é mais relevante do que a administração de broncodilatadores, uma vez que a elasticidade pulmonar geralmente não está comprometida, sendo adequada a utilização de pressões de insuflação mais baixas (Elliott, 2019).

É fundamental ajustar o ventilador de acordo com as condições específicas de cada paciente. A compreensão precisa da terminologia dos diferentes tipos de ventiladores e do seu funcionamento é essencial para uma intervenção adequada (Elliott, 2019). O ciclo respiratório do ventilador deve ser sincronizado com o padrão respiratório do paciente para garantir um suporte ventilatório confortável e eficaz. Ajustes no ventilador, realizados pelo técnico, devem considerar a sensibilidade do *trigger* e a configuração da Pressão Positiva ao Final da Expiração (PEEP – *Positive End-Expiratory Pressure*), elementos importantes para assegurar uma sincronia eficaz e minimizar o trabalho respiratório (Elliott, 2019; Sklar et al., 2019).

O diagnóstico precoce da insuficiência respiratória e a monitorização contínua da patologia são essenciais para um prognóstico clínico favorável. A personalização do tratamento ventilatório, juntamente com o tratamento das comorbilidades subjacentes, desempenha um papel fundamental na recuperação e na melhoria da qualidade de vida dos doentes (Elliott, 2019; Sklar et al., 2019).

5.3. INTRODUÇÃO À VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA

A ventilação não invasiva tem uma história rica e uma evolução impressionante. As primeiras tentativas de VNI remontam a séculos atrás, quando dispositivos rudimentares, como bolsas de ar e foles, eram utilizados para ajudar na respiração de pacientes com dificuldades respiratórias. No entanto, foi apenas no século XX que a VNI foi

formalmente reconhecida como uma técnica terapêutica viável (Hill, 2000; Mehta & Hill, 2001).

Na década de 1940, a epidemia de poliomielite evidenciou a necessidade de novas abordagens para o suporte ventilatório (Slutsky, 2015). Durante este período, foram desenvolvidos os primeiros ventiladores de pressão negativa, conhecidos como ‘pulmões de ferro’, que promoviam a expansão pulmonar por meio da aplicação de pressão negativa ao redor do tórax. Estes dispositivos representaram um marco na VNI, oferecendo uma alternativa menos invasiva aos ventiladores de pressão positiva que requeriam intubação (Slutsky, 2015).

Nos anos subsequentes, os avanços tecnológicos e científicos possibilitaram o desenvolvimento de dispositivos de VNI mais sofisticados e eficazes (Havel & Zeman, 2018). A introdução de ventiladores de pressão positiva portáteis e máscaras faciais mais confortáveis revolucionou a prática da VNI, tornando-a mais acessível e aplicável a uma ampla gama de condições respiratórias agudas e crônicas (Havel & Zeman, 2018).

Atualmente, segundo Rochweg et al. (2017) a VNI é amplamente utilizada nos hospitais, unidades de cuidados intensivos, ambulatórios e até mesmo em ambientes domiciliares. As indicações incluem insuficiência respiratória aguda, insuficiência respiratória, DPOC, exacerbação de pneumonias, edema agudo do pulmão, entre outras (Rochweg et al., 2017).

Para Pierson, (2009) a utilização da VNI nos cuidados agudos remonta à década de 1940, quando Motley e a sua equipa exploraram a aplicação de pressão inspiratória positiva intermitente utilizando uma máscara de anestesia no Hospital Bellevue. Este método foi implementado nos pacientes com diversas condições respiratórias agudas, como pneumonia, edema pulmonar e asma grave. Contudo, a VNI permaneceu em segundo plano em relação à ventilação mecânica invasiva nas décadas seguintes (Pierson, 2009).

Nos anos 80, o suporte de longo prazo da VNI ganhou popularidade com a introdução da pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP – *Continuous Positive Airway Pressure*) através de máscara nasal para pacientes com OSA. Subsequentemente, Sullivan e a sua equipa relataram o uso bem-sucedido da VNI nos pacientes com fraqueza muscular pós-infecção e distrofia muscular (Scala & Pisani, 2018).

O interesse renovado na VNI deve-se ao sucesso da aplicação do CPAP nasal na apneia do sono, à disponibilidade de melhores interfaces para os pacientes e ao desejo

crescente de evitar complicações associadas à ventilação mecânica invasiva. No ano de 1989, Meduri e colaboradores demonstraram a eficácia da VNI em evitar a intubação nos pacientes com exacerbações de DPOC, insuficiência cardíaca congestiva (ICC) e pneumonia (Mehta & Hill, 2001).

A expansão do uso da VNI em unidades de cuidados intensivos foi simplificada pelo desenvolvimento de ventiladores de dois níveis, como o Philips® *Respironics* BiPAP ST/D, que oferecem compensação eficaz para fugas não intencionais. Desde então, um grande número de pesquisas científicas e publicações têm abordado o uso da VNI em diversas formas de insuficiência respiratória aguda (Rochwerg et al., 2017).

Apesar da terminologia variada e confusa em torno da VNI no passado, o termo ‘ventilação não invasiva’ é agora amplamente aceite para descrever esta forma de suporte ventilatório (Havel & Zeman, 2018; Scala & Pisani, 2018).

A VNI surge como uma modalidade terapêutica essencial no tratamento de distúrbios respiratórios, como apneia do sono, insuficiência respiratória e DPOC. Dispositivos como CPAP e BiPAP (Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas – em inglês, *Bilevel Positive Airway Pressure*) aplicam pressão positiva nas vias aéreas superiores durante o sono, mantendo-as desobstruídas e facilitando a respiração. Com o contínuo avanço tecnológico e a crescente compreensão dos benefícios da VNI, espera-se que esta abordagem terapêutica continue a desempenhar um papel vital no suporte respiratório de pacientes em todo o mundo (Havel & Zeman, 2018; Scala & Pisani, 2018).

Apesar dos benefícios a VNI enfrenta grandes desafios, como a necessidade de criar interfaces confortáveis e bem-adaptadas para evitar lesões na pele e garantir a eficácia do tratamento. Contudo, nem todos os pacientes respondem bem à VNI, sendo necessária a ventilação invasiva em alguns casos (Rochwerg et al., 2017).

O uso da VNI tem uma grande variação dependendo da zona, dos recursos disponíveis e das práticas clínicas. Nos países em desenvolvimento a acessibilidade a dispositivos de VNI mais recentes e modernos pode ser limitada, impactando a implementação de tratamentos eficazes (Pierson, 2009). No futuro, espera-se que a tecnologia e a telemedicina remota desempenhem um papel crescente na monitorização da VNI domiciliar, aumentando o interesse dos pacientes pelo seu tratamento e a qualidade de vida (Scala & Pisani, 2018).

Esta introdução procura explorar os principais conceitos e princípios relacionados à fisiopatologia do sono e à ventilação não invasiva, enfatizando sua importância na prática clínica e no aprimoramento da qualidade de vida dos pacientes afetados por distúrbios respiratórios e do sono.

5.4. INDICAÇÕES PARA VENTILOTERAPIA

De acordo com a Direção-Geral da Saúde (2019), a ventiloterapia está indicada no tratamento da Síndrome de Obesidade e Hipoventilação (OHS – *Obesity hypoventilation syndrome*), na insuficiência respiratória crónica decorrente de deformidades da caixa torácica, na Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), em doenças neuromusculares, e na insuficiência respiratória crónica de origem pulmonar. Segundo as mesmas orientações, o tratamento por CPAP deve ser administrado, através de uma máscara nasal ou oronasal, a doentes com apneia do sono. A terapia com BiPAP está recomendada para doentes com SAOS associado a obesidade mórbida (síndrome de obesidade e hipoventilação). A ventiloterapia também está indicada nos pacientes com síndrome de sobreposição, ou seja, a coexistência de apneia obstrutiva do sono e obstrução das vias aéreas inferiores. Em situações clinicamente justificadas, poderão ser utilizados modos ventilatórios mais avançados, como ventilação controlada por volume ou por pressão com volume garantido (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

Ainda segundo a Direção-Geral da Saúde (2019), a prescrição de ventilação não invasiva exige um diagnóstico rigoroso e critérios clínicos bem estabelecidos, devendo ser realizada exclusivamente em centros especializados, aptos a efetuar o diagnóstico, monitorização e tratamento de exacerbações agudas.

A VNI está indicada nas doenças restritivas que não afetam o parênquima pulmonar (como doenças neuromusculares, lesões medulares e deformidades torácicas), quando há sinais de hipoventilação, nomeadamente uma PaCO_2 superior a 45 mmHg ou dessaturação noturna com SpO_2 abaixo de 88% durante pelo menos cinco minutos consecutivos. No caso de lesões medulares, considera-se a utilização de VNI se a SpO_2 se mantiver inferior a 90% em mais de 10% do tempo total de sono. A VNI também é

recomendada para a síndrome de obesidade e hipoventilação, com ou sem eventos obstrutivos durante o sono (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

Segundo a Direção-Geral da Saúde (2019) em doenças neuromusculares com rápida progressão a VNI deve ser iniciada quando a capacidade vital forçada (FVC – *Forced Vital Capacity*) for inferior a 50% do valor teórico ou a pressão inspiratória máxima for inferior a 60 cmH₂O, independentemente dos critérios anteriores. Na Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), a VNI é considerada benéfica quando a Capacidade Vital Forçada na espirometria é igual ou inferior a 70%.

Na DPOC a VNI é considerada para pacientes que, apesar da Oxigenoterapia de Longa Duração (OLD) bem monitorizada, evoluem para PaCO₂ superior a 55 mmHg ou entre 50 e 54 mmHg com dessaturação (SpO₂ inferior a 88% por cinco minutos consecutivos, não corrigida com O₂ a 2 L/min) ou apresentam mais de duas exacerbações agudas por ano acompanhadas de acidose respiratória, necessitando de VNI (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

Segundo a DGS (2019), em patologias restritivas com tosse ineficaz, a in-exsuflação mecânica amplia os benefícios da VNI. Esta é obrigatória quando o Débito de Pico da Tosse (PCF – *Peak Cough Flow*) assistido é inferior a 160 L/min e deve ser considerada quando inferior a 270 L/min. A in-exsuflação mecânica deve ser complementada com manobras de tosse assistida manuais, preferencialmente monitorizadas por oximetria (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

Nos pacientes com doenças restritivas que utilizam ventilação não invasiva, pode ser necessária a prescrição de oxigenoterapia adjuvante para corrigir a hipoxémia residual quando esta não é totalmente corrigida pela VNI com parâmetros totalmente otimizados. Nos pacientes neuromusculares, essa situação é particularmente comum durante infeções respiratórias. A oxigenoterapia nunca deve ser administrada isoladamente devido ao risco de depressão do centro respiratório (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

A VNI deve ser considerada nos pacientes com fibrose cística ou bronquiectasias se apresentarem bronquiectasias difusas, PaCO₂ superior a 50 mmHg, envolvimento de mais de três lobos pulmonares, Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo (FEV1 – *Forced expiratory volume in the first second*) inferior a 50% do previsto, relação entre FEV1/FVC inferior a 70% ou SpO₂ abaixo de 88% por cinco minutos consecutivos com O₂ a 2 l/min (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

A VNI em pediatria é prescrita apenas em centros especializados que dispõem de capacidade para diagnóstico, monitorização e tratamento de agudizações, com equipas multidisciplinares. Está indicada em casos de SAOS relacionado com síndromes craniofaciais ou genéticos (como a trissomia 21) que causam obstrução das vias aéreas superiores, SAOS não resolvido ou parcialmente resolvido após cirurgia otorrinolaringológica ou enquanto aguarda um momento cirúrgico adequado (estabilização cardiovascular), SAOS com obstrução dinâmica das vias aéreas (laringomalácia), hipoventilação central congénita ou adquirida, hipoventilação alveolar associada a deformidade torácica e doenças neuromusculares, hipoventilação associada à obesidade e síndromes vertebromedulares (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2019).

As *Guidelines* da *British Thoracic Society* (BTS) e da *Intensive Care Society* (ICS) abordam o uso da ventilação não invasiva na insuficiência respiratória aguda hipercápnica. Publicadas inicialmente em 2002, estas orientações foram uma resposta a estudos que mostraram a eficácia da VNI como alternativa à Ventilação Mecânica Invasiva (VMI) (em inglês, *Invasive Mechanical Ventilation*) nos pacientes com exacerbações graves da Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica. Desde então, evidências adicionais indicaram que a VNI pode proporcionar resultados melhores do que a VMI em casos de exacerbação da DPOC e é eficaz em outras causas de insuficiência respiratória aguda hipercápnica, como DNM e deformidades da caixa torácica (British Thoracic Society/Intensive Care Society Acute Hypercapnic Respiratory Failure Guideline Development Group [BTS/ICS Guideline Group], 2016).

A VNI é recomendada para pacientes com acidose respiratória aguda ($\text{pH} < 7.35$ e $\text{PaCO}_2 > 6.5$ kPa) que persistem após a terapia médica inicial. Em casos mais graves de acidose ($\text{pH} < 7.25$), a VMI é considerada. A implementação de VNI deve ser feita em unidades com capacidade adequada para diagnóstico, monitorização e tratamento, com equipas treinadas para garantir a eficácia e a segurança da terapêutica (British Thoracic Society/Intensive Care Society Acute Hypercapnic Respiratory Failure Guideline Development Group [BTS/ICS Guideline Group], 2016).

Tabela 1

CrITÉRIOS de VNI em Situações Agudas – Indicações e Contraindicações

Indicações
DPOC (pH <7.35; PaCO ₂ > 6,5 KPa; FR > 23 cpm) – Sepersistir depois de broncodilatadores e oxigénio
Patologia neuromuscular (FR > 20 cpm, se frequente, VC <1L/min. Mesmo se PaCO ₂ <6.5KPa ou pH <7.35 e PaCO ₂ > 6.5 KPa)
Obesidade (pH <7.35, PaCO ₂ > 65, FR > 23 ou PaCO ₂ durante o dia > 6.5 e sintomas de sonolências diurna)
Contraindicações para VNI
Absolutas (Deformidade faciais grave, Queimaduras faciais, Obstrução fixa da via aérea)
Relativas - pH <7.15; (pH <7,25 e características adversas adicionais); “Glasgow Coma Scale <8”; Agitação/Confusão com comprometimento cognitivo
Indicação para referência à Unidade de Cuidados Intensivos - Insuficiência Respiratória Hipoxémica Aguda com iminente paragem respiratória; falha da VNI (impossibilidade em aumentar o movimento da parede torácica ou reduzir a PaCO ₂ ; Incapacidade de manter a SPO ₂ acima de 85-88% com VNI); Necessidade de sedação intravenosa ou características adversas que indicam necessidade de monitorização mais próxima e/ou possível intubação difícil, como por exemplo na Síndrome de Hipoventilação e Obesidade ou na Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)

Nota. Tabela adaptada de Davidson et al. (2016), *guidelines* BTS/ICS

Nas Tabelas 1, 2 e 3 é possível visualizar um resumo da British Thoracic Society/Intensive Care Society Acute Hypercapnic Respiratory Failure Guideline Development Group (BTS/ICS Guideline Group) (2016), com os critérios para realizar VNI em situações agudas.

No estudo realizado por Davidson et al. (2016), parte das *guidelines* BTS/ICS para o tratamento ventilatório da falência respiratória hipercápnica aguda em adultos, foram estabelecidos critérios precisos para a utilização da VNI (Tabela 1) em situações agudas, bem como as indicações e contra-indicações.

A VNI é indicada em casos de DPOC quando os pacientes apresentam pH inferior a 7,35, PaCO₂ superior a 6,5 kPa e uma frequência respiratória superior a 23 ciclos por minuto, mesmo após a administração de broncodilatadores e oxigénio. Os pacientes com patologias neuromusculares também podem beneficiar da VNI se apresentarem uma frequência respiratória superior a 20 ciclos por minuto, especialmente se isso for frequente, e um volume corrente inferior a 1 L/min. A VNI é indicada nestes casos independentemente de os valores de PaCO₂ serem inferiores a 6,5 kPa ou o pH ser inferior

a 7,35 e a PaCO_2 superior a 6,5 kPa. Pacientes obesos são indicados para VNI se apresentarem pH inferior a 7,35, PaCO_2 superior a 6,5 kPa, frequência respiratória acima de 23 ciclos por minuto ou se tiverem PaCO_2 elevada durante o dia acompanhada de sintomas de sonolência diurna (Davidson et al., 2016).

Contudo, há situações em que a VNI é contraindicada. As contraindicações absolutas incluem deformidades faciais graves, queimaduras faciais e obstrução fixa da via aérea. Já as contraindicações relativas envolvem casos em que o pH é inferior a 7,15, ou inferior a 7,25 se acompanhado de características adversas adicionais, um *Glasgow Coma Scale* inferior a 8, ou se o paciente apresenta agitação ou confusão com comprometimento cognitivo (Davidson et al., 2016).

Segundo o estudo de Davidson et al. (2016) há circunstâncias em que a referência à Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) torna-se necessária. Isso inclui casos de insuficiência respiratória hipoxémica aguda com iminente paragem respiratória ou falha da VNI, caracterizada pela incapacidade de aumentar o movimento da parede torácica ou reduzir a PaCO_2 . Também se aplica a pacientes que não conseguem manter a saturação de oxigénio (SpO_2) acima de 85-88% com a VNI, ou àqueles que necessitam de sedação intravenosa ou apresentam características adversas que indicam a necessidade de monitorização mais próxima e/ou possível difícil intubação, como na Síndrome de Hipoventilação e Obesidade ou na Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Estes critérios delineados no estudo de Davidson et al. (2016) são fundamentais para a implementação segura e eficaz da VNI em contextos clínicos agudos, de modo a assegurar que os pacientes recebam um cuidado adequado e personalizado, conforme as necessidades específicas.

Tabela 2

Critérios de VNI em Situações Agudas – Configuração

Máscara facial/oronasal (ou a própria, se for utilizador domiciliar de VNI)
Configuração das Pressões Iniciais: EPAP - 3 cmH ₂ O ou maior, se apneia obstrutiva do sono conhecida/esperada); IPAP - 15 cmH ₂ O em DPOC/ OHS /SK, 20 cmH ₂ O se pH <7,25
Aumentar a IPAP ao longo de 10-30 minutos para valores de IPAP entre 20-30 cmH ₂ O de modo a obter um incremento adequada do movimento torácico/abdominal e reduzir a FR
Limites de IPAP e EPAP A IPAP - Não deve exceder 30 cmH ₂ O para evitar danos aos pulmões e desconforto. A EPAP - Não deve exceder 8 cmH ₂ O para evitar efeitos adversos, como a redução do retorno venoso ao coração.
Situações Específicas: OHS grave [com IMC > 35]: Pacientes com OHS grave têm uma mecânica respiratória comprometida devido à obesidade. A IPAP não deve exceder 30 cmH ₂ O e a EPAP não deve exceder 8 cmH ₂ O.
Recrutamento pulmonar (ex. hipóxia em cifoescoliose grave): Recrutamento pulmonar refere-se à reabertura de áreas dos pulmões que estavam atelectasiadas. Em condições como a cifoescoliose grave, a hipóxia pode ser um problema significativo.
Oposição ao PEEP intrínseca em obstrução grave ao fluxo de ar: O PEEP intrínseco (ou auto-PEEP) ocorre quando há acumulação de ar nos pulmões devido a uma obstrução, como na DPOC grave. A EPAP deve ser ajustada para ultrapassar essa obstrução, mas sem exceder 8 cmH ₂ O.
Manutenção da PS adequada, em casos de EPAP elevada: Quando a EPAP é ajustada para valores mais altos para tratar problemas específicos, a IPAP deve ser ajustada de modo que a PS permaneça adequada. A IPAP não deve exceder 30 cmH ₂ O para garantir a segurança do paciente.
IPAP em Doenças Neuromusculares - 10 (ou 5 acima da configuração habitual)
Frequência de <i>backup</i> de 10/20. Definir tempo inspiratório apropriado
Relação inspiração/expiração 1:2/1:3 Na DPOC 1:1 Na OHS, DNM e CWD
Tempo Inspiratório 0,8 - 1,2 Segundos, para DPOC: Ajuste para um tempo inspiratório mais curto para facilitar a expiração. 1,2 - 1,5 Segundos, para OHS, NM e CWD: Ajuste para um tempo inspiratório mais longo para garantir uma ventilação adequada dada a fraqueza muscular ou restrição na expansão pulmonar.
Usar VNI o máximo de tempo possível em 1*24 horas
Reduzir gradualmente dependendo da tolerância e da análise de GSA nas próximas 48-72 horas
Procurar e tratar causas reversíveis de insuficiência respiratória hipoxémica aguda

Nota. Tabela adaptada de Davidson et al. (2016), *guidelines* BTS/ICS

Na Tabela 2, podem-se visualizar os critérios para a configuração da VNI no tratamento da insuficiência respiratória hipercápnica aguda em adultos segundo as *guidelines* BTS/ICS, referidas por Davidson et al. (2016). Estas *guidelines* são essenciais para

garantir que a VNI seja utilizada de forma eficaz e segura, adaptando as configurações às necessidades específicas dos pacientes.

A VNI deve ser iniciada com uma máscara facial ou com a máscara que o paciente já utiliza em casa, caso seja utilizador domiciliário de VNI. As configurações iniciais de pressão variam conforme a condição do paciente. A EPAP deve começar em 3 cmH₂O ou maior, especialmente se houver suspeita ou confirmação de apneia obstrutiva do sono. A Pressão Positiva Inspiratória nas Vias Aéreas (IPAP – *Inspiratory Positive Airway Pressure*) deve ser iniciada em 15 cmH₂O para pacientes com DPOC, Síndrome de Hipoventilação e Obesidade ou Síndrome de *Kussmaul* (SK), e em 20 cmH₂O se o pH for inferior a 7,25. A IPAP deve ser aumentada gradualmente ao longo de 10-30 minutos até atingir entre 20-30 cmH₂O, visando uma ampliação adequada do movimento torácico e abdominal e a redução da frequência respiratória. Contudo, a IPAP não deve exceder 30 cmH₂O para evitar danos aos pulmões e desconforto, e a EPAP não deve exceder 8 cmH₂O para prevenir efeitos adversos, como a redução do retorno venoso ao coração (Davidson et al., 2016).

Em condições específicas, como na Síndrome de Hipoventilação Obesidade Grave (com um Índice de Massa Corporal [IMC] superior a 35), a utilização de pressões muito elevadas pode ser mal tolerada. Assim, Davidson et al. (2016) recomendam que a IPAP seja mantida abaixo de 30 cmH₂O e a EPAP abaixo de 8 cmH₂O. Durante o recrutamento pulmonar, especialmente em casos de hipóxia causada por condições como cifoescoliose grave, é fundamental ajustar as pressões com cuidado para melhorar a oxigenação sem causar lesões pulmonares.

Para ultrapassar a PEEP em situações de obstrução grave do fluxo aéreo, como na DPOC grave, a EPAP deve ser ajustada para aliviar a obstrução, sem exceder 8 cmH₂O. É importante garantir que a Pressão de Suporte (PS) seja adequada quando se ajusta a EPAP para valores mais elevados. A IPAP deve ser ajustada de forma a manter a PS apropriada, sem ultrapassar 30 cmH₂O, para assegurar a segurança do paciente. Nos pacientes com doenças neuromusculares, a IPAP deve ser ajustada para 10 cmH₂O ou 5 cmH₂O acima do valor usual. A frequência de *backup* deve ser definida entre 10 e 20, com um tempo inspiratório adequado (Davidson et al., 2016).

A relação inspiração/expiração varia conforme a condição. Na DPOC, a relação deve ser de 1:2 ou 1:3, enquanto na OHS, nas doenças neuromusculares e nas Doenças da Parede Torácica (CWD – *Chest Wall Diseases*), a relação deve ser de 1:1. O tempo

inspiratório também deve ser ajustado conforme a condição: entre 0,8 a 1,2 segundos na DPOC, de modo a facilitar a expiração, e entre 1,2 a 1,5 segundos na OHS, nas doenças neuromusculares e nas CWD, para garantir uma ventilação adequada diante da fraqueza muscular ou restrição na expansão pulmonar (Davidson et al., 2016).

Para Davidson et al. (2016) a VNI deve ser utilizada pelo máximo de tempo possível nas primeiras 24 horas, reduzindo gradualmente conforme a tolerância do paciente e os resultados das gasometrias nas 48-72 horas seguintes. É essencial procurar e tratar causas reversíveis de insuficiência respiratória hipoxêmica aguda (AHRF – *Acute Hypoxemic Respiratory Failure*).

No estudo de Davidson et al. (2016), parte das *guidelines* BTS/ICS para o tratamento ventilatório na falência respiratória hipercápnica aguda em adultos, são apresentados critérios detalhados para a monitorização da VNI em situações agudas, conforme descrito na Tabela 3 da página 40. Estas *guidelines* são essenciais para garantir que a VNI seja utilizada de forma segura e eficaz, supervisionando continuamente a condição do paciente e ajustando o tratamento conforme necessário (Davidson et al., 2016).

O objetivo principal da monitorização durante o uso da VNI é manter a SpO₂ entre 88% e 92% em todos os pacientes. Se houver necessidade de alto fluxo de oxigénio ou uma rápida dessaturação durante o desmame da VNI, deve-se considerar a VMI (Davidson et al., 2016).

Os sinais de alerta importantes incluem um pH arterial inferior a 7,25, o que pode indicar acidose respiratória importante, sugerindo que a VNI não está a corrigir adequadamente o problema respiratório do paciente (Davidson et al., 2016). Neste cenário, pode ser necessário ajustar as configurações da VNI ou considerar a VMI (Davidson et al., 2016). Além disso, uma frequência respiratória persistentemente superior a 25 respirações por minuto pode indicar que o suporte ventilatório atual não é suficiente para manter uma respiração eficiente (Davidson et al., 2016). Outro sinal de alerta é o início de uma nova alteração do estado de consciência e da dispneia do paciente, o que pode sinalizar uma deterioração do estado respiratório ou neurológico devido a hipoxémia, acumulação de dióxido de carbono ou desconforto respiratório não controlado (Davidson et al., 2016). Estes sintomas indicam a necessidade urgente de reavaliação do tratamento respiratório e, possivelmente, de intervenção imediata (Davidson et al., 2016).

Tabela 3*CrITÉRIOS de VNI em Situações Agudas – Monitorização*

O objetivo é manter a SpO ₂ entre 88% e 92% em todos os pacientes durante o uso da VNI.
Se houver necessidade de oxigénio de alto fluxo ou rápida ao desconectar da VNI, considerar VMI.
Sinais de Alerta
Um pH arterial inferior a 7,25 enquanto o paciente está sob terapêutica VNI e de forma otimizada pode indicar acidose respiratória considerável.
Uma FR mantida acima de 25 respirações por minuto pode ser um sinal de que o suporte ventilatório atual não é suficiente para manter uma respiração eficiente e adequada.
Um novo início de alteração do estado de consciência ou dispneia do paciente.
Ações
Verificar a sincronia entre os ciclos respiratórios do paciente e o ventilador.
Verificar o ajuste adequado da máscara utilizada pelo paciente.
Verificar se a porta de exalação do ventilador está funcional.
Administração de fisioterapia respiratória de modo a melhorar a mobilidade das secreções pulmonares.
Administração de broncodilatadores.
Considerar a utilização de ansiolíticos de modo a reduzir a ansiedade e o desconforto do paciente.
Considerar a mudança para VMI se os problemas persistirem ou se houver deterioração clínica considerável.
Condições em que VNI não é indicada
Para pacientes com crises agudas de asma grave ou pneumonia grave, a VNI pode não ser adequada.
Se o paciente apresentar um aumento da FR ou sinais de um aumento do desconforto respiratório é recomendado considerar a VMI.
Um pH arterial abaixo de 7,35 e uma PaCO ₂ acima de 6,5 KPa indicam uma acidose respiratória significativa.

Nota. Tabela adaptada de Davidson et al. (2016), *guidelines* BTS/ICS

Para ações corretivas, é fundamental verificar a sincronização entre os ciclos respiratórios do paciente e o ventilador mecânico, assegurar o ajuste adequado da máscara utilizada pelo paciente e garantir que a porta de exalação do ventilador esteja a funcionar corretamente (Davidson et al., 2016). A administração de fisioterapia respiratória pode ajudar a melhorar a ventilação e a mobilidade das secreções pulmonares, enquanto broncodilatadores podem ser usados para dilatar as vias aéreas e assegurar uma troca de gases mais eficiente (Davidson et al., 2016). O uso de ansiolíticos pode ser considerado para reduzir a ansiedade e o desconforto do paciente, permitindo a adaptação à ventilação. Se os problemas persistirem ou houver uma deterioração clínica considerável, deve-se considerar a mudança para ventilação mecânica invasiva (Davidson et al., 2016).

Existem condições em que a VNI não é indicada. Para doentes com crises de asma aguda grave ou pneumonia grave, a VNI pode não ser adequada, e estes pacientes podem necessitar de suporte ventilatório invasivo. Da mesma forma, se o paciente apresentar aumento da frequência respiratória ou sinais de desconforto respiratório crescente, a ventilação mecânica invasiva deve ser considerada (Davidson et al., 2016). Um pH arterial abaixo de 7,35 e uma PaCO_2 acima de 6,5 KPa (ou aproximadamente 49 mmHg) indicam uma acidose respiratória importante, onde a VNI pode não ser suficiente para corrigir a acidose e a ventilação mecânica invasiva pode ser necessária para fornecer suporte ventilatório adequado (Davidson et al., 2016).

Os detalhes destas orientações, conforme apresentadas por Davidson et al. (2016), referidas nas *guidelines* da BTS/ICS, são fundamentais para monitorizar adequadamente a VNI em situações agudas, garantindo a eficácia do tratamento e a segurança do paciente.

No estudo de Ergan et al. (2019), para os pacientes com DPOC hipercápnica crónica estável é essencial desenvolver estratégias eficazes para iniciar a ventilação não invasiva, garantindo uma melhor adesão ao tratamento. A resposta ao tratamento com VNI pode variar entre os diferentes fenótipos clínicos de DPOC, sendo mais eficaz nos pacientes com níveis de PaCO_2 superiores a 50 mmHg e que apresentam normalização da PaCO_2 após o início da VNI (Ergan et al., 2019).

Após um episódio de insuficiência respiratória hipercápnica aguda, é fundamental estabelecer critérios precisos para identificar os pacientes que mais irão beneficiar da VNI de longa duração, considerando a gravidade da doença e a trajetória de recuperação da hipercapnia (Ergan et al., 2019). Segundo Ergan et al. (2019) é essencial compreender os mecanismos fisiológicos e biológicos da VNI de longa duração, incluindo os efeitos da redução da PaCO_2 no sistema imunitário, na vasculatura pulmonar e nos músculos esqueléticos, bem como os impactos na saúde mental e na cognição dos pacientes.

As estratégias ventilatórias que visam a maximização da redução da PaCO_2 devem ser comparadas com os modos ventilatórios convencionais para avaliar os procedimentos clínicos a longo prazo, incluindo hiperinsuflação, exacerbações, complicações cardiovasculares, hospitalizações, sobrevida, custos e adesão do paciente (Ergan et al., 2019). Os modos ventilatórios adaptativos ou autotitulados podem melhorar os prognósticos a longo prazo nos pacientes com DPOC, otimizando a ventilação noturna e

beneficiando subgrupos específicos com necessidades ventilatórias variáveis durante a noite (Ergan et al., 2019).

Em doentes com doença do neurónio motor, a VNI é uma abordagem terapêutica decisiva para mitigar a fraqueza muscular respiratória, bem como para gerir complicações como o excesso de secreções e a obstrução das vias aéreas superiores (Elliott, 2019). A pressão positiva expiratória nas vias aéreas (EPAP) é utilizada para reexpansão alveolar em alvéolos atelectasiados, sendo frequentemente aplicada antes da fisioterapia para facilitar a depuração das secreções (Elliott, 2019). Durante o sono, a EPAP desempenha um papel fundamental na prevenção da obstrução das vias aéreas superiores. O controlo da hipoventilação noturna, com consequente redução dos níveis de dióxido de carbono (CO_2), contribui para a restauração da função do centro respiratório (Elliott, 2019). A VNI proporciona suporte ventilatório suplementar, compensando a incapacidade dos músculos respiratórios enfraquecidos de garantir ventilação adequada, sendo que níveis relativamente baixos de IPAP são, muitas vezes, suficientes (Elliott, 2019). A falha na ativação do ciclo inspiratório pode ocorrer devido à incapacidade do paciente em produzir fluxo aéreo adequado ou à presença de Pressão Positiva ao Final da Expiração Intrínseca (iPEEP – *Intrinsic Positive End-Expiratory Pressure*), observada em casos de DPOC (Elliott, 2019). Nos doentes com patologia neuromuscular, é recomendada uma elevada sensibilidade do sistema de disparo, enquanto, em doentes com DPOC, o ajuste apropriado da PEEP extrínseca pode melhorar a sensibilidade do disparo ventilatório e reduzir o esforço respiratório (Elliott, 2019).

Em doentes com DPOC, a VNI é eficaz no tratamento da obstrução das vias aéreas e no controlo da iPEEP (Elliott, 2019). A EPAP é calibrada de modo a contrabalançar a iPEEP, enquanto a IPAP é ajustada para diminuir a resistência nas vias aéreas (Elliott, 2019). Durante o sono, a EPAP desempenha ainda um papel essencial na prevenção da obstrução das vias aéreas superiores. O controlo da hipoventilação e a subsequente redução dos níveis de CO_2 promovem a restauração da função respiratória central (Elliott, 2019).

5.5. MODOS VENTILATÓRIOS

A Ventilação Não Invasiva, também conhecida como Ventilação Mecânica Não Invasiva (VMNI), é uma técnica utilizada para garantir trocas gasosas adequadas nos pacientes incapazes de respirar de forma eficiente. Este método recorre a um ventilador mecânico para fornecer suporte respiratório sem a necessidade de intubação endotraqueal, ajustando-se para proporcionar o volume e a pressão necessários para uma ventilação eficaz (Rochweg et al., 2017). A VNI é frequentemente utilizada em diversas condições respiratórias, incluindo distúrbios do sono, como a apneia obstrutiva do sono, que afeta predominantemente o sistema respiratório superior; insuficiência respiratória, caracterizada por dificuldades nas trocas gasosas pulmonares; e a síndrome de hipoventilação da obesidade, em que o excesso de peso compromete a função respiratória, afetando o sistema respiratório inferior (Rochweg et al., 2017; Olivieri et al., 2016).

A gestão de patologias respiratórias muitas vezes requer a utilização de diversos modos de ventilação mecânica, cada um com características específicas que atendem às necessidades do paciente. Dentre os principais modos, a Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas (CPAP – *Continuous Positive Airway Pressure*) é amplamente utilizada (Mateika & Komnenov, 2017). O CPAP fornece uma pressão constante que mantém as vias aéreas abertas, sendo especialmente eficaz no tratamento da apneia obstrutiva do sono e nos pacientes com apneias centrais (Sadeghi et al., 2019). Esta técnica evita o colapso das vias aéreas durante o sono, promovendo uma respiração mais eficiente (Mateika & Komnenov, 2017; Sadeghi et al., 2019; Gupta & Donn, 2016).

Outro modo relevante é a Pressão Positiva Automática nas Vias Aéreas (APAP – *Automatic Positive Airway Pressure*). Diferente do CPAP, o APAP ajusta automaticamente a pressão conforme as necessidades respiratórias do paciente em tempo real, proporcionando um tratamento mais personalizado e eficaz. Esta adaptabilidade é particularmente útil nos pacientes cuja condição respiratória pode variar ao longo da noite (Johnson, 2022).

A Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas Espontânea (BiPAP S – *Bi-level Positive Airway Pressure Spontaneous*) também merece destaque. Este modo oferece duas pressões diferentes: uma mais alta para a inspiração e outra mais baixa para a expiração.

Esta diferenciação facilita a troca gasosa e melhora a ventilação nos pacientes com condições como DPOC ou edema pulmonar, onde a facilidade na expiração é essencial para o alívio dos sintomas (Sadeghi et al., 2019; Gillis-Haegerstrand et al., 2006).

O Auto BiPAP (*Auto Bi-level Positive Airway Pressure* – Pressão Positiva Bi-Nível Automática nas Vias Aéreas) é uma variação do BiPAP que ajusta automaticamente as pressões de acordo com o padrão respiratório do paciente. Esta tecnologia de adaptação automática é benéfica para pacientes que podem apresentar variações nas suas necessidades respiratórias ao longo do tempo, proporcionando uma abordagem mais dinâmica ao tratamento (Blau et al., 2012).

Além destes, a Ventilação Servo-Adaptativa (ASV – *Adaptive Servo-Ventilation*) é uma modalidade projetada para se adaptar continuamente ao padrão respiratório do paciente. O ASV é particularmente eficaz nos pacientes com apneia do sono complexa ou com hipoventilação central, ajustando a pressão de ventilação de forma a normalizar os níveis de CO₂ e a oxigenação do paciente (Patel et al., 2021).

Outros modos de ventilação, como a Pressão Positiva Bi-Nível Espontânea/Temporizada (BiPAP ST – *Bi-level Positive Airway Pressure Spontaneous/Timed*), combinam suporte espontâneo com ciclos temporizados, permitindo que pacientes que não respiram de forma espontânea recebam suporte ventilatório adicional. Isto é especialmente útil em contextos onde a respiração do paciente pode ser irregular ou insuficiente (Gillis-Haegerstrand et al., 2006).

A Pressão Assistida Controlada (PAC – *Pressure Assist Control*) é outro modo que fornece pressão de suporte a cada respiração do paciente, respondendo a cada esforço respiratório. Esta modalidade é ideal para pacientes com fraqueza respiratória, pois garante que eles recebam a assistência necessária para manter uma ventilação adequada (Williams et al., 2000).

A Pressão Positiva Bi-Nível Temporizada (BiPAP T – *Bi-level Positive Airway Pressure Timed*) oferece um controlo ventilatório de forma temporizada, permitindo que o ventilador atue em ciclos regulares, independentemente da respiração espontânea do paciente. Este modo é particularmente útil em pacientes que precisam de suporte constante (Mateika & Komnenov, 2017).

Adicionalmente, a Pressão de Suporte com Volume Garantido Inteligente da ResMed® (iVAPS – *Intelligent Volume-Assured Pressure Support*) ajusta a pressão para

garantir um volume corrente mínimo, proporcionando uma abordagem de ventilação que se adapta às necessidades do paciente (Horvath et al., 2021). Já a Pressão de Suporte com Volume Médio Garantido da Philips® (AVAPS – *Average Volume-Assured Pressure Support*) é um modo híbrido que oferece pressão de suporte adaptável, garantindo um volume corrente médio definido ao longo do tempo. Esta capacidade de ajuste contínuo é particularmente útil em contextos de ventilação prolongada, onde a manutenção de volumes adequados é fundamental (Yarrarapu et al., 2023).

A Ventilação Controlada por Volume (VCV – *Volume-Controlled Ventilation*), é um modo ventilatório que fornece um volume fixo de ar em cada ciclo respiratório. Outro modo relevante é a Ventilação de Suporte por Pressão Bi-nível (PSV Bi-nível – *Bi-level Pressure Support Ventilation*), que alterna entre dois níveis de pressão, ajudando na inspiração e expiração (Gillis-Haegerstrand et al., 2006).

Estes modos de ventilação são essenciais no tratamento de uma variedade de patologias respiratórias, permitindo intervenções personalizadas que visam melhorar a função respiratória e a qualidade de vida dos pacientes (Sadeghi et al., 2019; Mateika & Komnenov, 2017; Gillis-Haegerstrand et al., 2006; Johnson, 2022).

Alguns avanços tecnológicos incluem melhorias nos algoritmos de ajuste automático de pressão, como a Ventilação Assistida Proporcional (PAV – *Proportional Assist Ventilation*), uma modalidade de assistência ventilatória dotada de características de proporcionalidade e adaptabilidade à intensidade e ao tempo dos padrões ventilatórios espontâneos (Ambrosino & Vaghegini, 2008).

Na ventilação existe uma variedade de parâmetros que podem ser ajustados, dependendo do modo ventilatório e das especificações dos equipamentos. Entre os parâmetros mais comuns para programação estão: o *trigger* inspiratório, o *Rise Time*, a IPAP, a EPAP, o Tempo Inspiratório (Ti), ciclo, a Pressão de Suporte, a frequência respiratória de *backup* e o Volume Corrente (VC).

A sensibilidade do *trigger* inspiratório determina quando o dispositivo inicia a fase inspiratória e pode ser ajustada para ser mais ou menos sensível, quanto maior a sensibilidade menor é o esforço necessário do doente para iniciar a inspiração (Liu et al., 2021).

A IPAP é a pressão positiva aplicada durante a inspiração, com objetivo de melhorar a ventilação, aumentar o volume corrente e otimizar os níveis de gases no

sangue, como a PaCO_2 e a PaO_2 , além de reduzir a frequência respiratória e o trabalho respiratório (Kokotovic et al., 2021).

O *Rise Time* ou tempo de subida refere-se ao período em que a pressão das vias aéreas aumenta (tempo de subida) até atingir o valor máximo predefinido (IPAP) e deve ser ajustada de acordo com o tempo inspiratório do doente (Chong et al., 2020).

EPAP é a pressão positiva aplicada nas vias aéreas durante a expiração, e tem como objetivos a remoção dos gases expirados (dióxido de carbono – CO_2), estabilização das vias aéreas, o aumento da capacidade residual funcional e a melhoria da oxigenação sanguínea, além de reduzir o trabalho respiratório associado à pressão expiratória positiva intrínseca no final da expiração (Kokotovic et al., 2021).

O volume corrente representa a quantidade de ar fornecida ao paciente durante um ciclo respiratório. Em condições obstrutivas como na DPOC é recomendado programar o volume corrente entre os 6 e 8 ml/kg do peso teórico ideal, enquanto em patologias restritivas da caixa torácica, como em doenças neuromusculares o recomendado varia entre 8 e 10 ml/kg (Chuang & Wang, 2023).

O ciclo corresponde à sensibilidade do ventilador para reconhecer o fim da fase inspiratória do paciente (Berry et al., 2010).

O tempo inspiratório permite garantir uma ventilação adequada, fornecendo limites mínimo e máximo para a duração da inspiração. O T_i mínimo é particularmente importante nos pacientes com condições restritivas, enquanto o T_i máximo é mais relevante em pacientes com patologias obstrutivas das vias aéreas (Vargas et al., 2010).

A pressão de suporte é a pressão fornecida pelo ventilador além da PEEP, enquanto a FR de *Backup* é a frequência mínimo garantida pelo ventilador para manter um número mínimo de respirações por minuto para o paciente (Berry et al., 2010).

5.6. PROTOCOLO DE AFERIÇÃO A VNI

Os dispositivos de pressão positiva nas vias aéreas são utilizados maioritariamente no tratamento de distúrbios respiratórios relacionados com o sono, incluindo a apneia obstrutiva do sono. Após o diagnóstico, o padrão atual de prática clínica envolve a realização de uma PSG com equipamento de pressão positiva, que é ajustada ao longo do

período de registo para determinar a pressão ideal (Kushida et al., 2008). O valor deve permitir manter a via aérea superior aberta e corrigir os eventos respiratórios. A pressão positiva contínua nas vias aéreas e a pressão positiva nas vias aéreas Bi-nível representam as duas formas de pressão positiva tituladas durante a realização da polissonografia (Kushida et al., 2008). Esta técnica é usada para determinar a pressão fixa única do CPAP ou as pressões positivas inspiratória e expiratória, fixas (IPAP e EPAP, respetivamente) do BiPAP (Kushida et al., 2008). Kushida et al. (2008) analisaram a bibliografia disponível para a titulação das pressões e sugeriram as seguintes recomendações:

1. Todos os potenciais pacientes para titulação com pressão positiva devem receber formação adequada, demonstração prática, adaptação cuidadosa da máscara e aclimação antes da titulação;
2. As pressões devem ser aumentadas até que os eventos respiratórios sejam eliminados ou até que a pressão máxima seja atingida;
3. A pressão mínima inicial recomendada para CPAP deve ser de 4 cmH₂O nos doentes pediátricos e adultos, enquanto a pressão mínima inicial recomendada para o Bi-nível deve ser de 4 cmH₂O e 8 cmH₂O (EPAP e IPAP, respetivamente), tanto nos doentes pediátricos como adultos;
4. A pressão máxima de CPAP recomendada é de 15 cmH₂O para doentes com menos de 12 anos e de 20 cmH₂O para doentes com 12 anos ou mais;
5. A diferença mínima recomendada entre EPAP e IPAP é de 4 cmH₂O, e a diferença máxima é de 10 cmH₂O;
6. A pressão de CPAP/EPAP/IPAP (dependendo do tipo de evento) deve ser aumentada em pelo menos 1 cmH₂O com um intervalo mínimo de 5 minutos;
7. A pressão de CPAP ou IPAP deve ser aumentada a partir de qualquer nível de CPAP (ou IPAP) se for observada pelo menos uma apneia obstrutiva nos doentes com menos de 12 anos, ou se forem documentadas pelo menos duas apneias obstrutivas nos doentes com 12 anos ou mais;
8. A pressão de CPAP ou IPAP deve ser aumentada a partir de qualquer nível de CPAP ou IPAP se for observada pelo menos uma hipopneia em doentes com menos de 12 anos, ou se forem observadas pelo menos três hipopneias nos doentes com 12 anos ou mais;

9. A pressão de CPAP ou IPAP deve ser aumentada a partir de qualquer nível de CPAP/IPAP se forem observados pelo menos três *Respiratory Effort Related Arousals* (RERA) nos doentes com menos de 12 anos, ou pelo menos cinco RERAs nos doentes com 12 anos ou mais;
10. A pressão de CPAP/IPAP pode ser aumentada a partir de qualquer nível se for observado pelo menos 1 minuto de ronco alto ou inequívoco nos doentes com menos de 12 anos, ou se forem observados pelo menos 3 minutos de ronco alto ou inequívoco nos doentes com 12 anos ou mais;
11. O algoritmo de titulação para os estudos de titulação de CPAP ou BiPAP em noites divididas deve ser idêntico ao dos estudos de CPAP ou BiPAP noturnos completos;
12. Se o doente estiver desconfortável ou intolerante a pressões altas de CPAP, pode-se considerar a mudança para o modo BiPAP;
13. A pressão de CPAP ou BiPAP selecionada para uso após o estudo de titulação deve refletir o controlo da respiração obstrutiva do doente com um Índice de Distúrbios Respiratórios (RDI – *Respiratory Disturbance Index*) baixo (preferencialmente inferior a 5 por hora), uma saturação de oxigénio mínima de 90% ao nível do mar, e fuga dentro dos parâmetros aceitáveis para a pressão utilizada;
14. Uma titulação ótima reduz o RDI para menos de 5 por pelo menos 15 minutos e deve incluir sono REM em decúbito dorsal na pressão selecionada, sem interrupções contínuas por microdespertares;
15. Uma boa titulação reduz o RDI para 10 ou menos, ou para 50% do valor inicial se o RDI basal for inferior a 15, e deve incluir sono REM em decúbito dorsal sem interrupções por despertares ou na pressão selecionada;
16. Uma titulação adequada não reduz o RDI para menos de 10, mas reduz o RDI em 75% em relação ao valor basal (especialmente em doentes com SAOS grave), ou é aquela em que os critérios para titulação ótima ou boa são atingidos, exceto no caso de sono REM em decúbito dorsal não ocorrer na pressão selecionada;
17. Uma titulação inaceitável é aquela que não preenche nenhum dos critérios;
- 18.** Deve-se considerar um novo estudo de titulação caso o inicial não apresente uma titulação ótima ou boa e, se for um estudo de PSG dividida (*split-night*), não cumpra os critérios da AASM, nomeadamente uma duração de titulação superior a três horas de registo.

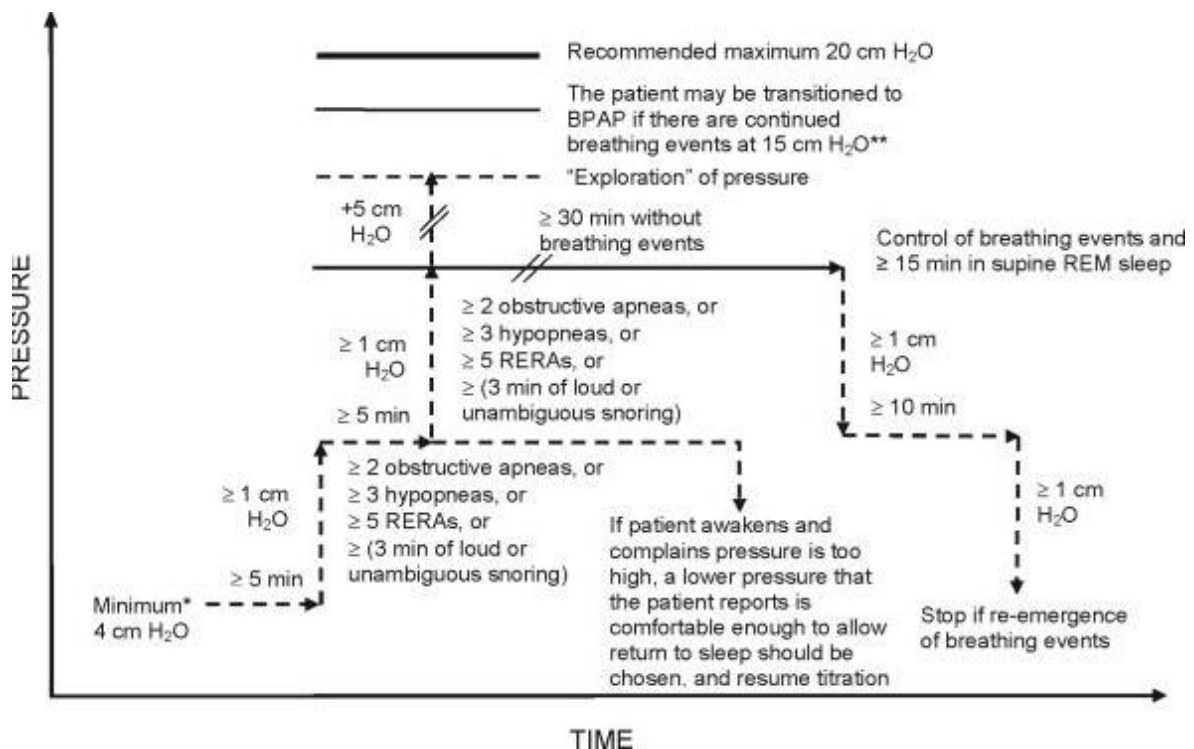
Algoritmo de titulação de CPAP para pacientes com menos de 12 anos



estesc
Politécnico de Coimbra

Figura 3

Algoritmo de titulação de CPAP para pacientes com 12 anos ou mais

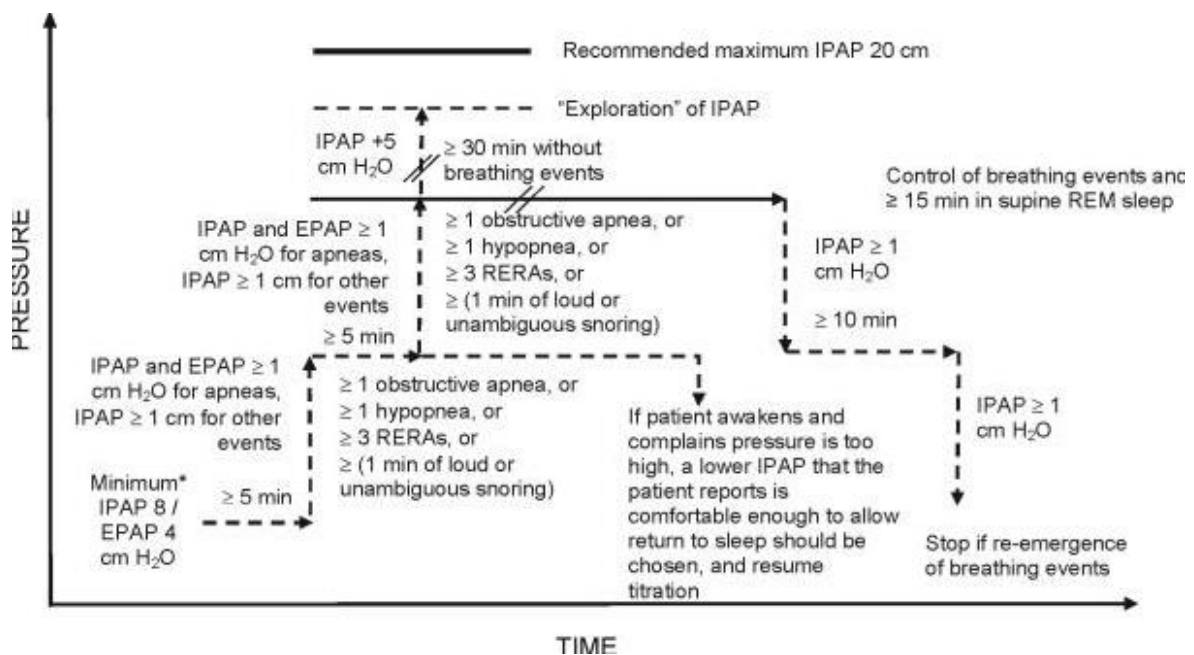


Nota. Imagem retirada de Kushida et al. (2008)

O gráfico da Figura 3 descreve um algoritmo utilizado durante os estudos de titulação com CPAP nos doentes com 12 anos ou mais. Os principais pontos do algoritmo são: titulação completa ou em etapas, tal como na Figura 2, o gráfico mostra que a titulação pode ser feita durante toda a noite ou em *split-night* (Kushida et al., 2008); ajustes graduais, em que a pressão do CPAP é aumentada em incrementos de pelo menos 1 cmH₂O ao longo de períodos de pelo menos 5 minutos (Kushida et al., 2008); considerações especiais, da mesma forma que no gráfico anterior, doentes com um IMC elevado podem começar com uma pressão de CPAP mais elevada (nos estudos de retitulação pode ser selecionada uma pressão inicial mais elevada) (Kushida et al., 2008); e considerações alternativas, se o doente estiver desconfortável ou não tolerar a pressão elevada do CPAP, pode-se considerar o uso de pressão Bi-nível (Kushida et al., 2008).

Figura 4

Algoritmo de titulação de BiPAP para pacientes com menos de 12 anos



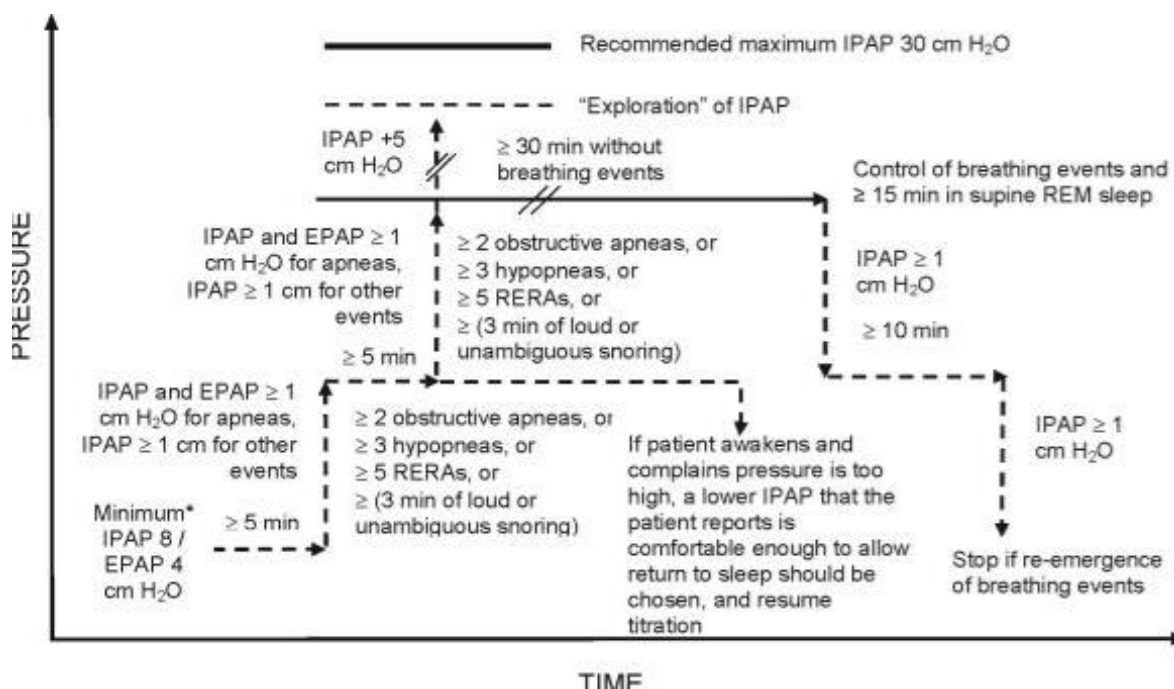
Nota. Imagem retirada de Kushida et al. (2008)

A Figura 4 apresenta a descrição do algoritmo utilizado durante estudos de titulação com BiPAP nos doentes com menos de 12 anos de idade. O objetivo deste gráfico é ajustar eficazmente as pressões de IPAP e EPAP do equipamento (Kushida et al., 2008). Os pontos principais do algoritmo são: titulação completa ou em etapas, tal como nos algoritmos de CPAP, o estudo de titulação com BiPAP pode ser realizado durante toda a noite ou dividido em duas partes (Kushida et al., 2008); ajustes graduais, durante a titulação, tanto a IPAP como a EPAP são aumentadas em incrementos de pelo menos 1 cmH₂O ao longo de períodos de pelo menos 5 minutos (Kushida et al., 2008); estes ajustes são feitos com base em eventos respiratórios observados até que o doente passe pelo menos 30 minutos sem apresentar eventos respiratórios (Kushida et al., 2008); considerações especiais, se surgirem apneias centrais durante o tratamento, pode ser útil diminuir a IPAP ou configurar o BiPAP no modo espontâneo/temporizado com frequência respiratória, o que ajuda a mitigar as apneias centrais (Kushida et al., 2008); considerações de início de titulação, da mesma forma que nos algoritmos de CPAP, os doentes com IMC elevado podem começar com IPAP e EPAP mais altas (Kushida et al., 2008). Durante a transição de CPAP para BiPAP, a EPAP inicial mínima deve ser configurada em 4 cmH₂O ou no nível de CPAP em que as apneias obstrutivas foram eliminadas (Kushida et al., 2008);

diferenciais de pressão ideais, um diferencial de pressão IPAP/EPAP mínimo ideal é de 4 cmH₂O e um diferencial máximo ideal é de 10 cmH₂O. Isso garante uma adequada oscilação de pressão para manter as vias aéreas abertas durante a respiração (Kushida et al., 2008).

Figura 5

Algoritmo de titulação de BiPAP para pacientes com 12 ou mais anos de idade



Nota. Imagem retirada de Kushida et al. (2008)

A Figura 5 representa um algoritmo utilizado durante os exames de titulação com BiPAP em doentes com 12 ou mais anos de idade. Do mesmo modo, a titulação pode ser realizada de forma completa ou em etapas (Kushida et al., 2008); devem ser realizados ajustes graduais, isto é, durante a titulação, a IPAP e a EPAP são aumentadas em incrementos de pelo menos 1 cmH₂O ao longo de períodos de pelo menos 5 minutos (Kushida et al., 2008). Estes ajustes são realizados em resposta a eventos respiratórios observados, como apneias, até que o doente passe pelo menos 30 minutos sem apresentar eventos respiratórios (Kushida et al., 2008).

Considerações especiais para apneias centrais: se surgirem apneias centrais durante o tratamento, pode ser útil diminuir a IPAP ou configurar o BiPAP no modo temporizado espontâneo, com frequência respiratória (Kushida et al., 2008). Considerações de início da titulação: tal como nos algoritmos anteriores, os doentes com

IMC elevado podem começar com valores de IPAP e EPAP mais elevados (Kushida et al., 2008). Além disso, durante a transição de CPAP para BiPAP, a EPAP mínima inicial deve ser configurada em 4 cmH₂O ou no nível de CPAP em que as apneias obstrutivas foram eliminadas (Kushida et al., 2008). Diferenciais de pressão ideais: o algoritmo estabelece que um diferencial de pressão entre a IPAP e a EPAP mínimo ideal é de 4 cmH₂O, enquanto o máximo ideal é de 10 cmH₂O (Kushida et al., 2008).

Para Berry et al. (2010) os dispositivos de ventilação não invasiva por pressão positiva (NPPV – *noninvasive positive pressure ventilation*) são frequentemente usados durante o sono para tratar doentes com hipoventilação alveolar crónica diurna. O método mais comum para fornecer suporte ventilatório nestes doentes é a utilização de uma pressão positiva Bi-nível nas vias aéreas, através de uma máscara (nasal ou oronasal) como interface (Berry et al., 2010). Durante a titulação com pressão positiva na polissonografia, são ajustadas as configurações de pressão, frequência respiratória e tempo de modo a manter a permeabilidade das vias aéreas e apoiar a ventilação. Um grupo de trabalho da *American Academy of Sleep Medicine* analisou a literatura disponível e desenvolveu recomendações baseadas em consensos e evidências já publicadas. As principais recomendações derivadas do processo de consenso segundo Berry et al. (2010) são as seguintes:

- As indicações, metas de tratamento e efeitos colaterais do tratamento com NPPV devem ser discutidos detalhadamente com o doente antes do estudo de titulação;
- A máscara deve ser ajustada de forma a permitir um período de ambientação a baixa pressão antes da titulação;
- A titulação da ventilação com polissonografia é o método recomendado para determinar um nível eficaz de suporte ventilatório noturno nos pacientes com hipoventilação alveolar;
- As metas do tratamento com a pressão positiva devem ser individualizadas, mas geralmente incluem a prevenção do agravamento da hipoventilação durante o sono, melhoria da qualidade do sono, alívio da dispneia noturna e do repouso muscular respiratório;
- Quando a apneia obstrutiva do sono coexiste com a hipoventilação alveolar, as configurações de pressão para tratar a apneia obstrutiva podem ser determinadas durante a titulação da pressão positiva assistida por polissonografia, seguindo as *guidelines* da

American Academy of Sleep Medicine para a titulação manual da pressão positiva nas vias aéreas nos pacientes com apneia obstrutiva do sono;

- A titulação assistida por polissonografia da pressão positiva na via aérea é o método recomendado para identificar configurações de pressão de tratamento ideais para pacientes com OHS;
- A titulação assistida por polissonografia da pressão positiva permite a identificação de um nível adequado de suporte ventilatório para pacientes com doenças neuromusculares em que o tratamento com pressão positiva esta planeada.

6. DESCRIÇÃO DAS ATIVIDADES

6.1. PRIMEIRO PERÍODO DE ESTÁGIO

O estágio no Hospital Senhora da Oliveira em Guimarães teve início dia no 6 de outubro com uma familiarização com o ambiente de trabalho, tanto no 11º andar quanto na Consulta Externa II. A atividade inicial incluiu a observação de uma consulta conduzida pelo Dr. Pedro, onde foi atendido um paciente com uma doença neuromuscular designada de ELA *Like*, uma variante da Esclerose Lateral Amiotrófica que se caracteriza por uma evolução mais lenta em comparação com a típica ELA. A ELA é uma doença neurodegenerativa que afeta os neurónios motores, resultando na fraqueza muscular progressiva e atrofia. A variante ELA *Like* possui uma progressão mais lenta o que pode alterar a abordagem terapêutica e o tratamento da doença. Esta patologia requer um acompanhamento cuidadoso e uma abordagem multidisciplinar para otimizar a qualidade de vida do paciente (Miller et al., 2009; Rooney et al., 2015).

A integração no serviço revelou-se extremamente positiva e acolhedora, graças à agradável receção de todos os Cardiopneumologistas envolvidos. Durante o processo, tivemos a oportunidade de conhecer a organização das agendas e a autonomia dos técnicos, o que contribuiu consideravelmente para a nossa adaptação ao ambiente de trabalho.

Um aspeto notável foi a abordagem adotada para o tratamento de pacientes com casos mais complexos. Por exemplo, no caso específico do paciente com ELA, assistido na consulta pelo Dr. Pedro, ficou claro que o protocolo de tratamento inclui uma reavaliação minuciosa por uma equipa multidisciplinar. Esta equipa é composta por neurologistas, pneumologistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, nutricionistas, Cardiopneumologistas e enfermeiros. A colaboração entre estas diversas especialidades assegura uma abordagem abrangente e coordenada, adaptada às necessidades específicas de cada paciente.

A presença dos Cardiopneumologistas nas reuniões de decisão terapêutica, que se realizam às quartas-feiras, ilustra o impacto significativo da profissão dentro da equipa. Estas reuniões não apenas refletem o reconhecimento das competências dos

Cardiopneumologistas, mas também evidenciam a autonomia dos profissionais na tomada de decisões fundamentais para o tratamento dos pacientes. O envolvimento ativo nesta fase de discussão e decisão sublinha a importância do papel dos Cardiopneumologistas na definição de estratégias terapêuticas eficazes e na coordenação dos cuidados prestados.

A realização de meios complementares de diagnóstico do hospital é altamente dinâmico e adaptável às necessidades emergentes dos pacientes. A capacidade de realizar até 90 provas funcionais respiratórias por semana demonstra a eficiência e a preparação da equipa para lidar com uma elevada procura. A flexibilidade para acomodar pedidos urgentes provenientes das consultas e dos internamentos é importante para assegurar que todos os pacientes recebam o diagnóstico necessário sem atrasos significativos.

No que respeita aos estudos do sono, a média semanal de 25 estudos de nível III reflete um compromisso significativo com a monitorização detalhada dos distúrbios do sono, essencial para diagnosticar condições como a apneia do sono. A inclusão de estudos de nível II e nível I em menor número, mas de elevada especificidade, permite um diagnóstico abrangente e personalizado, atendendo a casos mais complexos e requerendo uma análise aprofundada.

O facto de as aferições de ventilação não invasiva serem realizadas diariamente durante os dias úteis assegura uma gestão contínua e proativa das condições respiratórias dos pacientes, essencial para a sua estabilidade e melhoria contínua. Esta rotina diária de verificação da VNI não só otimiza o tratamento, como também proporciona uma resposta rápida a quaisquer alterações no estado do paciente.

Figura 6

Protocolo de realização de Provas Funcionais Respiratórias

Não Ventilados		Ventilados	
DNM	NÃO DNM	DNM	NÃO DNM
- GSA	- GSA	- GSA	- GSA
- CV sentado e deitado	- Espirometria	- CV sentado e deitado	- Espirometria
- PIM e PEM	- BD anual	- PIM e PEM anual	- BD anual
- PCF	- DLCO anual	- PCF anual	- DLCO anual
- MIC; CV/ MIC		- MIC; CV/ MIC	

Nota. Protocolo da primeira consulta, GSA – Gasometria; CV – Capacidade Vital; PIM – Pressão Inspiratória Máxima; PEM – Pressão Expiratória Máxima; PCF – Débito do Pico de Tosse; MIC – Capacidade Máxima de Insuflação; BD – Broncodilatação; DLCO – Capacidade de Difusão do Monóxido de Carbono. Imagem retirada do Serviço de Pnumologia.

A organização e execução dos meios complementares de diagnóstico e terapêutica respiratória no hospital demonstram uma abordagem integrada e eficiente, essencial para o bem-estar e a recuperação dos pacientes. Na Figura 6 é possível visualizar o protocolo utilizado no Serviço de Pneumologia para a realização de Provas Funcionais Respiratórias nos pacientes com e sem doenças neuromusculares e com/sem ventilação.

No dia 7 de novembro, durante o segundo dia de estágio, observou-se a adaptação de um paciente com 55 anos diagnosticado com ELA à ventilação não invasiva. Este paciente, diagnosticado há aproximadamente um ano, apresentava uma evolução rápida da doença, o que exigiu uma intervenção pronta e eficaz.

O processo começou com a configuração de um ventilador Philips® Respironics *Trilogy Evo* utilizando uma máscara nasal. No entanto, o paciente reportou desconforto significativo, levando à substituição da máscara por uma oronasal. Esta alteração mostrou-se necessária para melhorar a adesão ao tratamento e proporcionar maior conforto durante a ventilação.

Ao longo da adaptação, o paciente demonstrou resistência ao tratamento, negando a necessidade da terapia e expressando desconforto. Este tipo de reação é frequentemente observado nos pacientes que se encontram na fase de negação da sua condição neuromuscular. Compreender esta resistência é muito importante para os

profissionais de saúde, pois permite a implementação de estratégias mais empáticas e eficazes para superar as barreiras psicológicas ao tratamento.

A terapia foi iniciada com pressões de 4/14 cmH₂O, ajustando-se às necessidades respiratórias do paciente. Além disso, foi ensinada a técnica de *Air Stacking* com uma peça bucal. Esta técnica é essencial para ajudar a melhorar a capacidade pulmonar e a eficácia da tosse, elementos importantes no tratamento da ELA.

A técnica de *Air Stacking* permite aumentar a quantidade de ar nos pulmões para alcançar a capacidade máxima de insuflação pulmonar. Este processo é fundamental para manter a *compliance* pulmonar e prevenir atelectasias, especialmente em estádios avançados da patologia, quando a capacidade vital se aproxima do volume de colapso alveolar. A insuflação máxima pulmonar não só aumenta o volume pulmonar, mas também reduz microatelectasias, melhora a *compliance* pulmonar e, conseqüentemente, a eficácia da tosse (Sarmiento et al., 2017).

A técnica pode ser realizada por vários métodos, incluindo a "acumulação de ar", a respiração glossofaríngea ou a utilização da fase inspiratória de dispositivos de tosse assistida (*In-Exsufador*). O ensino do *Air Stacking* é essencial na monitorização da função pulmonar nos doentes com doenças neuromusculares, promovendo uma melhoria da ventilação e uma redução de complicações respiratórias (Cho et al., 2022).

Brito et al. (2009) demonstraram que a técnica de *Air Stacking* combinada com compressão torácica aumenta o pico de fluxo de tosse nos pacientes com distrofia muscular de Duchenne, evidenciando a importância desta técnica em doenças neuromusculares. O estudo de Sarmiento et al. (2017) mostrou que a manobra de *Air Stacking* melhora o pico de fluxo de tosse e os volumes pulmonares em indivíduos com ELA, reforçando a eficácia da técnica nos pacientes com doenças pulmonares restritivas. Um estudo piloto realizado por Cho et al. (2022) destacou a necessidade de padronização da técnica de *Air Stacking* como terapia de expansão pulmonar para pacientes com doenças pulmonares restritivas, demonstrando benefícios significativos na função pulmonar.

A técnica de "*Air Stacking*" desempenha um papel fundamental no tratamento de doenças neuromusculares e pulmonares restritivas, onde a manutenção da função pulmonar é uma prioridade clínica. A capacidade de insuflar os pulmões ao máximo tem múltiplos benefícios fisiológicos, incluindo a manutenção da elasticidade pulmonar e a

prevenção de colapsos alveolares, que são comuns em doenças que comprometem a capacidade respiratória.

Implementar esta técnica requer uma abordagem multidisciplinar, onde Cardiopneumologistas, médicos e enfermeiros trabalham em conjunto para ensinar e monitorizar os pacientes. A aplicação consistente e correta da técnica é fundamental para assegurar que os benefícios a longo prazo sejam alcançados, minimizando o risco de complicações respiratórias.

Os estudos de Brito et al. (2009) e Sarmiento et al. (2017) destacam a eficácia do *Air Stacking* em melhorar os parâmetros respiratórios essenciais, como o pico de fluxo de tosse. Este aumento é vital, pois um fluxo de tosse adequado é necessário para a expulsão de secreções, prevenindo infeções respiratórias e outras complicações. A compressão torácica adicionada ao *Air Stacking* maximiza este efeito, por oferecer uma abordagem combinada para otimizar a função respiratória nos pacientes com distrofia muscular de Duchenne e outras condições similares. O *Air Stacking* consiste em insuflar os pulmões do paciente com ar, através de um dispositivo de ventilação não invasiva, para além da capacidade inspiratória natural, o que ajuda a manter a elasticidade pulmonar e melhorar a eficácia da tosse.

O estudo piloto de Cho et al. (2022) propõe uma padronização desta técnica, sugerindo que a uniformização dos métodos de ensino e prática pode amplificar os resultados positivos observados. A padronização pode facilitar a implementação mais ampla da técnica e assegurar que todos os pacientes recebam um cuidado de alta qualidade e baseado em evidências. A formação consistente dos profissionais de saúde pode reduzir a variabilidade nos resultados e garantir que a técnica seja aplicada de forma eficaz e segura em diferentes contextos clínicos.

A experiência de acompanhar a adaptação de um doente com ELA à ventilação não invasiva foi extremamente enriquecedora. Não só se aprofundou o conhecimento técnico sobre os equipamentos e técnicas utilizadas, mas também se desenvolveu uma maior sensibilidade para as dificuldades emocionais e psicológicas enfrentadas pelos doentes. A VNI é uma intervenção fundamental para doentes com doenças neuromusculares, pois ajuda a manter a ventilação alveolar adequada, ao melhorar a oxigenação e a eliminação de dióxido de carbono. Durante o acompanhamento, foi possível

observar como a adaptação à VNI pode ser um processo desafiante, exigindo suporte contínuo e personalizado para cada doente.

Esta abordagem holística é fundamental para proporcionar um cuidado de saúde de alta qualidade, centrado no paciente. Envolver os pacientes e as famílias no processo de cuidado e educá-los sobre as técnicas e equipamentos utilizados é essencial para promover a adesão ao tratamento e melhorar os resultados a longo prazo. Já a técnica de *Air Stacking* é uma intervenção vital na prática clínica para pacientes com doenças neuromusculares e pulmonares restritivas (Brito et al., 2009). A sua correta aplicação pode melhorar consideravelmente a qualidade de vida dos pacientes, prolongando a função respiratória e reduzindo as complicações associadas às insuficiências respiratórias. Para além disso, a combinação de *Air Stacking* com outras técnicas, como a fisioterapia respiratória, pode potenciar os benefícios terapêuticos e proporcionar uma abordagem de tratamento mais integrada e eficaz.

No dia 8 de novembro, pela manhã, foi realizada a adaptação de um doente com 58 anos diagnosticado com DPOC à VNI. O doente apresentava múltiplas exacerbações e internamentos devido à DPOC, uma condição respiratória progressiva caracterizada por obstrução crónica das vias aéreas, frequentemente associada ao tabagismo, que pode culminar em insuficiência respiratória crónica (Raherison & Girodet, 2009; Kahnert et al., 2023).

Antes da adaptação/aferição foi efetuada uma gasometria arterial que revelou um pH de 7,4, uma Pressão Parcial de Dióxido de Carbono no Sangue Arterial (PaCO_2) de 44,1 mmHg e PaO_2 de 58,3 mmHg.

Para a adaptação à VNI, foi utilizado um dispositivo da marca ResMed® (*Lumis* 150), configurado com pressões de 6/12 cmH₂O, tempo inspiratório mínimo de 0,8 segundos e máximo de 1,2 segundos, e uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto.

A DPOC engloba diversas patologias, como a bronquite crónica, caracterizada pela obstrução permanente das vias aéreas com uma relação VEF_1/CVF inferior a 70%, e insuficiência respiratória crónica, manifesta por hipoxémia e obstrução brônquica irreversível. O enfisema, outra condição dentro do espectro da DPOC, é definido pela destruição dos alvéolos e dilatação anormal das vias aéreas distais. Existem duas formas principais de enfisema: o enfisema centrolobular, frequentemente associado ao

tabagismo, e o enfisema panlobular, geralmente relacionado com o défice de α_1 -antitripsina. Importa salientar que estas duas formas podem coexistir no mesmo doente (Raherison & Girodet, 2009).

A DPOC é um processo inflamatório progressivo que afeta tanto as vias aéreas quanto as estruturas alveolares dos pulmões. As exacerbações são episódios em que há uma degradação aguda deste processo inflamatório, frequentemente desencadeada por infeções. Nos casos mais graves, além das terapias farmacológicas (broncodilatadores, corticóides e antibióticos), são frequentemente necessárias tecnologias de suporte respiratório, que vão desde a administração de oxigénio até à VNI (MacIntyre, 2023).

A adaptação do paciente à VNI é fundamental, pois permite uma melhor oxigenação e ventilação, provocando um alívio dos sintomas de insuficiência respiratória e uma melhoria da qualidade de vida. A VNI é uma abordagem terapêutica que evita a necessidade de intubação traqueal, reduzindo assim o risco de infeções associadas aos cuidados de saúde. O ajuste adequado dos parâmetros da VNI é fundamental para maximizar os benefícios e minimizar os efeitos adversos (Ambrosino & Vaghegini, 2008).

A bronquite crónica, uma das manifestações da DPOC, é caracterizada por uma tosse produtiva persistente e produção excessiva de muco, o que contribui para a obstrução das vias aéreas. O tratamento eficaz da bronquite crónica envolve o uso de broncodilatadores de longa duração e terapias de reabilitação pulmonar, que ajudam a melhorar a capacidade funcional do paciente (Celli & Barnes, 2007).

O enfisema, por sua vez, leva à perda de elasticidade pulmonar e à hiperinflação dos pulmões, com várias consequências como a dispneia e diminuição da capacidade de exercício. A reabilitação pulmonar, incluindo exercícios físicos supervisionados e educação sobre a doença, desempenha um papel essencial no tratamento do enfisema, provocando um alívio e uma melhoria na tolerância ao exercício e a qualidade de vida (Celli et al., 2004).

É igualmente importante a prevenção das exacerbações da DPOC, através de estratégias como a vacinação contra a gripe e pneumococos, cessação tabágica e a monitorização regular da função pulmonar. As exacerbações frequentes não só pioram a progressão da doença como também aumentam o risco de hospitalização e mortalidade (Wedzicha & Seemungal, 2007; MacIntyre, 2023).

Para a monitorização do paciente durante a aferição, a VNI foi realizada com a preparação de uma polissonografia de nível I, utilizando a colocação de elétrodos segundo

o sistema 10/20. Os elétrodos foram posicionados no couro cabeludo em locais específicos: F4/3 (Frontal), O2/1 (Occipital), C4 (Central) e M1/2, para fornecer as derivações de EEG F4/F3 – M1/M2, O2/O1 – M1/M2 e O2/O1 – M1/M2 (Berry et al., 2012). Além disso, elétrodos para o Eletrooculograma (EOG) foram posicionados em E1 e E2 (1 cm abaixo e 1 cm lateral do olho esquerdo e 1 cm acima e 1 cm lateral do olho direito) para obter as derivações EOG E1-M2 e E2-M1. Foram ainda colocados elétrodos submentonianos para ajudar a distinguir entre o sono REM e a vigília (Jasper, 1958; Rundo & Downey, 2019).

A análise dos estádios do sono foi determinada utilizando as informações dos elétrodos de EEG, EOG e Eletromiograma (EMG). A atividade elétrica das regiões cerebrais, frontais e occipitais, juntamente com os movimentos oculares e o EMG do queixo, foram utilizadas para identificar os cinco estádios do ciclo sono-vigília: Vigília (W - Wake), Estádio 1 (N1), Estádio 2 (N2), Estádio 3 (N3) e sono REM.

Os despertares podem ocorrer nos vários estádios do sono e são visualizados quando há uma mudança abrupta na frequência do EEG na faixa do alfa ou do theta, ou frequências superiores a 16 Hz, com duração de pelo menos 3 segundos. Durante o sono REM, para ser considerado um despertar, tem de haver pelo menos um segundo de atividade no EMG do mento, acompanhado de uma mudança na frequência do EEG. Os despertares são registados durante o sono para determinar o índice de despertar e podem ser utilizados para assinalar eventos respiratórios (Berry et al., 2012).

Durante o estágio discutiu-se que em casos de assincronia entre o ventilador e o paciente, um aumento da EPAP pode ser benéfico para reduzir essa descoordenação. Um aumento da EPAP contribui para a melhoria da PEEP intrínseca.

Após mais de uma hora e meia de adaptação à VNI foram registados parâmetros de 7 cmH₂O de EPAP e 17 cmH₂O de IPAP, com uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto e um tempo inspiratório máximo e mínimo de 1,3 e 0,8 segundos, respetivamente. Posteriormente, a administração de oxigénio foi ajustada para 1 litro por minuto de forma a manter a saturação de oxigénio acima dos 88%.

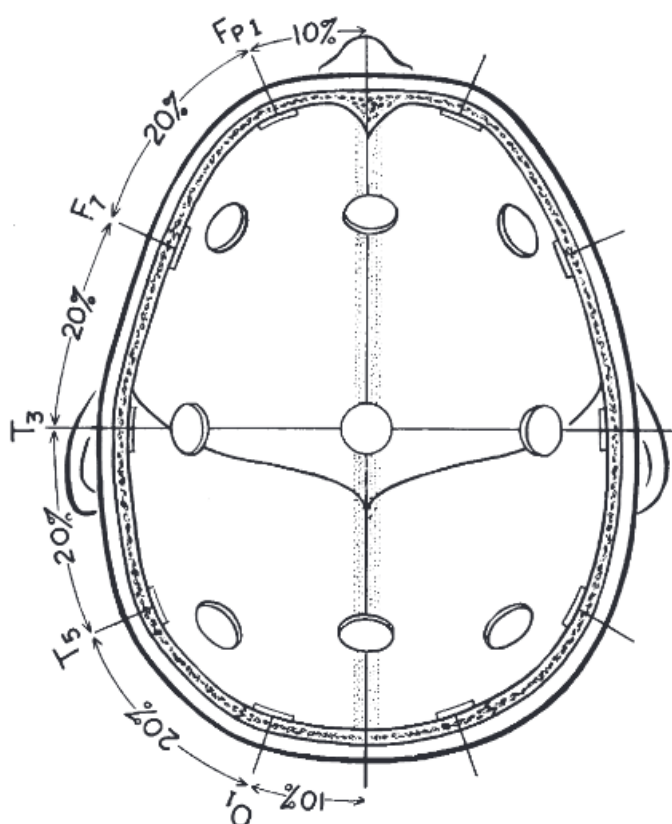
Os parâmetros finais foram ajustados para 20 cmH₂O de EPAP, 8 cmH₂O de IPAP, com um tempo inspiratório mínimo e máximo de 1,4 e 0,8 segundos, uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto e um tempo de subida de 200 milissegundos, além da administração de 1 litro de oxigénio por minuto. A experiência prática de adaptação de um paciente com DPOC à VNI, proporcionou um atendimento aprofundado

sobre a patologia e a importância da monitorização precisa durante a terapia e as técnicas complementares para otimizar a função respiratória dos pacientes.

Os parâmetros finais foram ajustados para 20 cmH₂O de EPAP, 8 cmH₂O de IPAP, com um tempo inspiratório mínimo e máximo de 1,4 e 0,8 segundos, uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto e um ‘tempo de subida’ de 200 milissegundos, além da administração de 1 litro de oxigénio por minuto.

Figura 7

Esquema de medição da distância do nasion ao inion na linha média do crânio



Nota. Retirada de Klem et al. (1999).

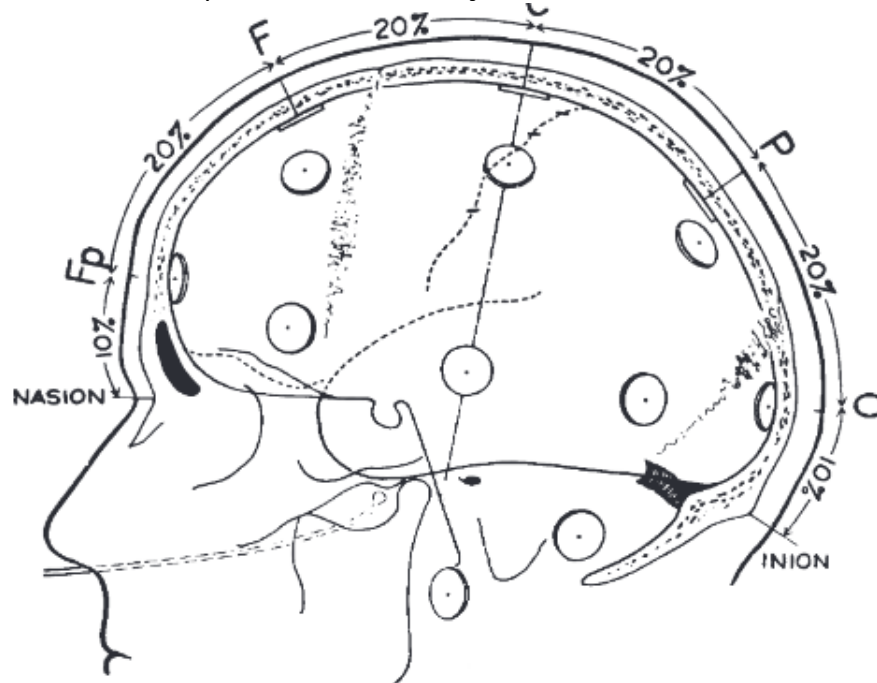
A Figura 7 apresenta um esquema elaborado por Klem et al. (1999) para medir a distância do *nasion* ao *inion* ao longo da linha média do crânio. Este método é fundamental para garantir a precisão na colocação dos elétrodos durante a realização do EEG.

A Figura 8 ilustra a disposição dos elétrodos ao longo da linha temporal, demonstrando a aplicação do sistema 10/20 nessa direção. Este sistema é

amplamente utilizado nos estudos de neurociência devido à sua capacidade de padronizar a colocação dos elétrodos, garantindo uma maior consistência e comparabilidade dos dados obtidos entre diferentes exames e pacientes (Klem et al., 1999).

Figura 8

Esquema de uma vista superior com uma seção transversal do crânio



Nota. Retirada de Klem et al. (1999).

Por sua vez, a Figura 9 da página 80 exibe um esquema que detalha o método de medição da linha central dos pontos destinados à colocação dos elétrodos. Este esquema é essencial para assegurar que a colocação dos elétrodos siga uma lógica anatômica precisa, permitindo uma monitorização abrangente e precisa da atividade cerebral (Klem et al., 1999).

Esquema de uma vista frontal do crânio



Adicionalmente, o sistema 10-20 permite uma comparação fiável entre exames realizados em diferentes momentos, quer sejam do mesmo paciente ou de pacientes distintos. Esta uniformidade é essencial para monitorizar alterações no estado neurológico ao longo do tempo. Outra vantagem do sistema 10-20 é a sua flexibilidade, uma vez que abrange todo o cérebro, permitindo a adição de elétrodos suplementares para um mapeamento mais detalhado, caso seja

necessário. Esta adaptabilidade é particularmente útil em casos clínicos que requerem uma monitorização mais minuciosa de áreas específicas do cérebro (Klem et al., 1999).

Para a colocação dos elétrodos na cabeça, seguem-se os seguintes passos:

1. Marcação dos pontos de referência:
 - a. Marcam-se quatro pontos com um lápis demográfico. Medindo a distância entre o *nasion* e o *inion*, marca-se o ponto médio, que corresponde a 50% dessa distância.
 - b. Mede-se o ponto pré-auricular direito, passando pelo vértex até o ponto pré-auricular esquerdo, determinando-se e marcando-se 50% dessa distância total. O cruzamento destas duas linhas corresponde ao ponto Cz.
2. Divisão da linha transversa:
 - a. Divide-se a distância total da linha transversa em segmentos de 10%, 20%, 20%, 20%, 20% e 10%. Assim obtêm-se as posições T3, C3, Cz, C4, T4 a partir do ponto pré-auricular esquerdo.
3. Divisão da linha longitudinal:
 - a. Divide-se a distância do *nasion* ao *inion* em segmentos de 10%, 20%, 20%, 20%, 20% e 10%. A partir do *nasion*, marcam-se os pontos FPz, Fz, Cz, Pz e Oz.
4. Marcação da distância circular:
 - a. Mede-se a distância circular começando em FPz e passando por T3, O, T4 e FP. Com a fita métrica nesta posição circular, marcam-se segmentos de 10% ao longo do percurso, determinando-se os pontos FP1, F7, T5, O1, O2, T6, T4, F8 e FP2.

Para este procedimento específico, são colocados elétrodos nas posições C3, C4, F3, F4, O1 e O2, com um eléctrodo neutro na testa e elétrodos de referência na região temporal (Klem et al., 1999; Oostenveld & Praamstra, 2001)

No dia 9 de novembro, foi realizada a adaptação à ventilação não invasiva de uma doente com 75 anos diagnosticada com poliomielite, apresentando insuficiência respiratória global com uma PaCO₂ de 57,1 mmHg. A poliomielite, também conhecida como paralisia infantil, é uma doença viral que pode resultar em fraqueza muscular,

incapacidade permanente e, nos casos mais graves, pode ser fatal. Cerca de 70% dos indivíduos infetados não apresentam sintomas visíveis, enquanto aproximadamente 25% manifestam sintomas gripais durante 2 a 5 dias, incluindo febre, cefaleias, odinofagia, náuseas, vômitos, dor abdominal e fadiga. Entre 1% e 5% dos infetados desenvolvem meningite, e cerca de 1 em cada 200 indivíduos apresenta fraqueza muscular ou paralisia, que geralmente surge entre 1 a 3 semanas após a infeção inicial (Walter & Malani, 2022).

A doente apresentava como comorbilidades: fibrilhação auricular, insuficiência cardíaca (com vários internamentos por insuficiência cardíaca congestiva descompensada) com fração de ejeção preservada (etiologia valvular – estenose mitral reumática submetida a comissurotomia), dilatação marcada da aurícula esquerda, ligeira hipertrofia concêntrica, carcinoma invasivo da mama direita (diagnosticado em junho de 2023), doença osteoarticular degenerativa difusa, hipoacusia esquerda e perturbação depressiva.

Medicação: Brometo de Ipratrópio, Salbutamol, Furosemida, Budesonida, Digoxina, Bisoprolol, Fenobarbital, Hidroxizina, Pantoprazol, Atrovastatina, Carbonato de Cálcio + Colecalciferol.

Durante o procedimento de adaptação à VNI, foram colocados os elétrodos de polissonografia ao nível do EEG, EOG, EMG e das bandas torácica e abdominal. A doente foi posicionada em decúbito dorsal antes da colocação da máscara, e iniciou-se o ventilador da marca Philips A40 em modo espontâneo, com pressões de 4/12 cmH₂O. Posteriormente, as pressões foram ajustadas para 4/13 cmH₂O e foi adicionado oxigénio a 1 litro por minuto. A doente adormeceu rapidamente após estas modificações.

Durante a sessão, discutiu-se o cálculo da ventilação por minuto, que é igual à frequência respiratória multiplicada pelo volume corrente. A espirometria indicou uma restrição pulmonar, o que é comum nos pacientes com histórico de poliomielite devido à fraqueza muscular respiratória. Após a paciente adormecer, as pressões foram ajustadas para 6/16 cmH₂O e o fluxo de oxigénio foi aumentado para 2 litros por minuto, resultando num volume corrente de 300 ml. No final do exame, realizou-se a leitura dos estádios do sono e elaborou-se um relatório detalhado para a próxima consulta de Pneumologia.

A paciente foi submetida a uma adaptação à ventilação não invasiva, durante a qual dormiu apenas 12 minutos, sem atingir a fase REM do sono. Durante o período de vigília, a saturação inicial de oxigénio situava-se entre 59% e 60%. Para corrigir esta hipoxémia, foram realizados ajustes nas pressões ventilatórias. Após a implementação da

VNI com oxigénio suplementar a 2 litros por minuto, a saturação de oxigénio aumentou para 92% a 93%.

Inicialmente, foi escolhido o modo espontâneo da VNI para proporcionar maior conforto à paciente, permitindo-lhe iniciar os ciclos respiratórios de forma natural. No entanto, após a fase de adaptação, o modo foi alterado para espontâneo temporizado, visando uma ventilação mais eficaz durante o sono. Este ajuste foi necessário para garantir uma respiração mais estável durante os períodos de apneia ou hipoventilação.

Uma gasometria realizada após a adaptação ventilatória revelou valores de pH de 7,54, PaCO₂ de 67,6 mmHg, PaO₂ de 61,1 mmHg e um excesso de bases de 34,6, indicando uma retenção importante de dióxido de carbono. Estes valores demonstraram a necessidade de ajustes adicionais na ventilação.

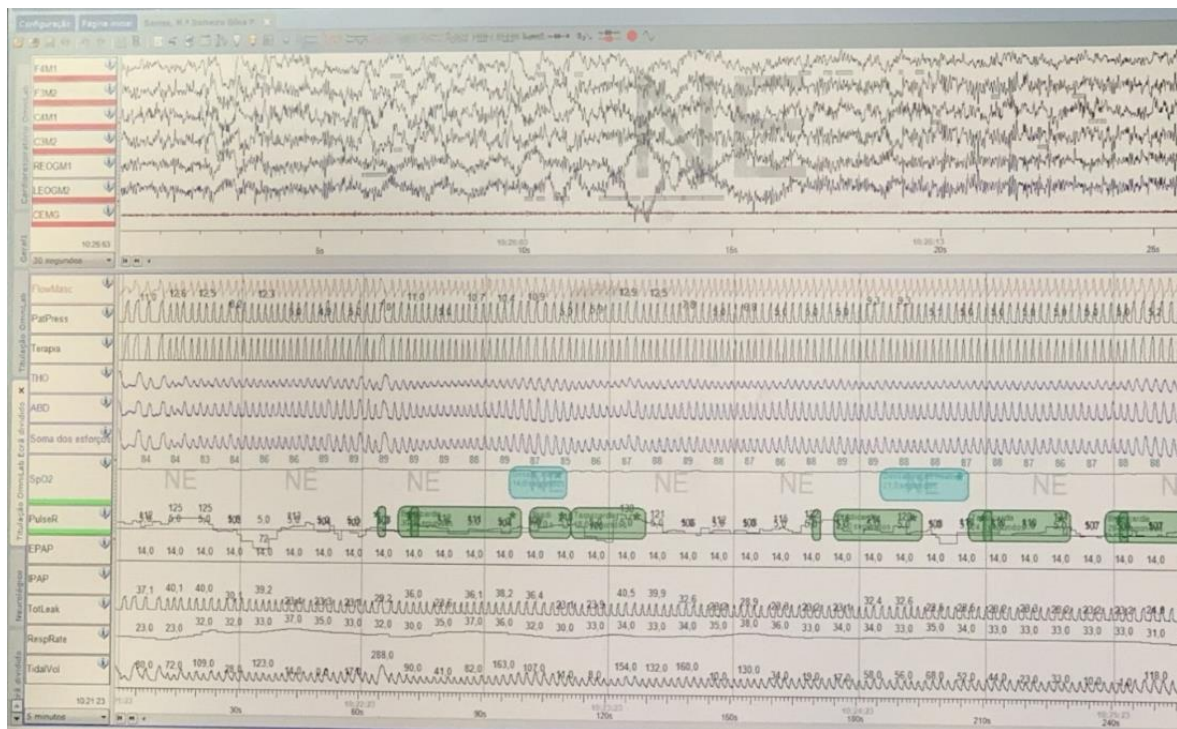
A paciente foi então enviada para casa com parâmetros de EPAP/IPAP ajustados para 6/16 cmH₂O, tempo inspiratório automático e uma frequência respiratória definida em 15 ciclos por minuto, utilizando o sistema de *trigger AutoTrack*. Para assegurar uma ventilação adequada e contínua, foi solicitada uma oximetria noturna domiciliária, com o intuito de monitorizar os níveis de saturação de oxigénio durante o sono e permitir possíveis ajustes adicionais aos parâmetros ventilatórios ou ao modo de ventilação.

Na Figura 10, é possível visualizar uma monitorização abrangente que inclui diversos parâmetros vitais e dados relacionados à ventilação. A figura mostra os canais de eletroencefalografia, eletromiografia, eletrocardiografia, além das bandas toracoabdominais e dos dados do ventilador A40 *Omnilab* da Philips®.

Os dados do ventilador A40 *Omnilab* da Philips® incluem informações sobre as pressões de EPAP e IPAP, o tempo inspiratório, a frequência respiratória e outros parâmetros configurados para a ventilação não invasiva.

Figura 10

Monitorização da Aferição a VNI



Nota. Imagem da monitorização da aferição

No dia 10 de novembro, foi possível acompanhar o tratamento de um paciente com ELA, observando a técnica de *Cough Assist* e a adaptação da máscara de ventilação. O paciente estava habituado a um equipamento da marca Philips® *Trilogy* 100, utilizando o modo ventilatório Bi-nível S/T. Além disso, dispunha de uma peça bucal para uso nos momentos em que não estava a realizar VNI com máscara oronasal.

O paciente tinha sido internado devido a uma insuficiência respiratória tipo 1 associada a uma pneumonia por aspiração, que posteriormente evoluiu para uma hemorragia digestiva baixa.

Os dados do ventilador *Trilogy* 100 indicam que, no modo S/T noturno, as pressões são: EPAP de 5 cmH₂O, IPAP de 18 cmH₂O, FR de 14 ciclos por minuto, e tempo inspiratório de 1,4 segundos, utilizando uma máscara oronasal AirFit F20 e F30 tamanho S da ResMed®. No modo Assistido Controlado, o ventilador fornece um volume corrente de 700 ml e um tempo inspiratório de 1,5 segundos por peça bucal.

Entre as comorbilidades do paciente, destacam-se: exposição aviária de risco devido ao convívio com um pássaro (*Agapornis*) em casa há vários anos, síndrome

depressiva, hipertensão arterial (HTA), dislipidemia, fibrilhação auricular a realizar hipocuagulação e bloqueio aurículo-ventricular de primeiro grau, sendo portador de um Pacemaker de dupla câmara Microport e de uma prótese no joelho esquerdo.

Conforme descrito no manual do fabricante do dispositivo *Trilogy*, a Ventilação por Peça Bucal, seja por volume ou por pressão, proporciona ventilação ajustada de acordo com o controlo de volume ou pressão, utilizando um mecanismo designado '*Kiss Trigger*'. Este mecanismo deteta o início da inspiração do paciente através do contacto oral com a peça bucal. Esta modalidade de ventilação é particularmente eficaz na fonação, na tosse e na aplicação de técnicas respiratórias como o *Air-Stacking*. A peça bucal é projetada para ser montada na cadeira de rodas ou no leito do paciente, oferecendo-lhe máxima liberdade de movimento e permitindo-lhe aceder à ventilação fornecida pelo ventilador (Philips, s.d.-a).

Nesse mesmo dia, a Técnica Coordenadora Dra. Isabel Oliveira acolheu a equipa com grande dedicação, proporcionando uma visão abrangente do funcionamento do serviço e das técnicas utilizadas.

Devido ao cancelamento de uma adaptação de ventilação, houve a oportunidade de visitar a unidade de cuidados intensivos. Durante esta visita, um médico internista explicou detalhadamente o processo de extubação de pacientes que são ventilados de forma invasiva para uma ventilação com máscara nasal ou oronasal. Este processo é fundamental para a transição dos pacientes para métodos menos invasivos de suporte ventilatório, promovendo uma recuperação mais confortável e segura.

Durante a segunda semana de estágio, foram realizadas diversas atividades na Consulta Externa II, com o propósito de efetuar avaliações respiratórias nos pacientes diagnosticados com doenças neuromusculares. Neste contexto, foi utilizado o Pico de Fluxo Expiratório (PFE) para quantificar o pico de tosse dos pacientes. O PFE é um parâmetro importante que mede o fluxo máximo de ar exalado durante uma expiração forçada, sendo expresso em litros por minuto (L/min). Esta medida é fundamental para a avaliação da capacidade respiratória e a monitorização de patologias respiratórias, como a asma e a DPOC (Pellegrino et al., 2005).

De acordo com Pellegrino et al. (2005), o PFE serve como um indicador da eficácia da tosse do paciente, refletindo a função muscular respiratória e a integridade das vias aéreas. Para calcular o pico de tosse com base no valor obtido do PFE (durante uma

simulação de tosse num espirómetro), que é medido em litros por segundo, é necessário converter a medida para litros por minuto. Esta conversão é realizada multiplicando-se o valor do PFE por 60, uma vez que a unidade padrão para esta avaliação é em litros por minuto. Este procedimento é essencial para obter uma avaliação precisa da capacidade do paciente em produzir uma tosse eficaz, fundamental para a remoção de secreções e a manutenção da limpeza das vias aéreas (Hanon et al., 2021, Hess et al., 2021).

A avaliação do pico de tosse (CPF – *Cough peak flow*) é uma ferramenta importante para ajustar as intervenções terapêuticas e para monitorizar a progressão da doença respiratória ao longo do tempo (Brennan et al., 2022). A utilização do PFE, portanto, não só fornece informações quantitativas sobre a função respiratória, mas também auxilia na formulação de estratégias de tratamento individualizadas para melhorar o tratamento das condições respiratórias dos pacientes (Ruffin, 2004). A importância desta medida é destacada por Freitas et al., (2010), que observam a sua relevância no tratamento de doenças neuromusculares e na otimização das intervenções respiratórias.

Um PFE acima de 160 L/min é necessário para uma tosse eficaz, enquanto valores abaixo de 270 L/min estão associados a um aumento na retenção de secreções e ao risco de infecção (Brennan et al., 2022). Isso é particularmente relevante quando se considera o PCF, cuja faixa normal varia conforme o género, idade e altura do paciente, com o limite inferior da normalidade em adultos saudáveis sendo de 270 L/min. Nos pacientes com doenças neuromusculares, a fraqueza muscular respiratória frequentemente resulta num PCF reduzido, tornando essa medida essencial para identificar comprometimentos na função pulmonar e monitorizar a progressão da doença (Brennan et al., 2022).

O protocolo de avaliação respiratória em doentes neuromusculares no Serviço de Pneumologia é um procedimento abrangente que visa monitorizar e avaliar a função respiratória destes pacientes de forma detalhada. Inicialmente, a espirometria é realizada na posição sentada, permitindo a medição da capacidade vital e outros parâmetros importantes da função pulmonar. Este teste inicial é importante para estabelecer uma linha de base para futuras comparações (Miller et al., 2005; Graham et al., 2019).

Seguidamente, procede-se à medição do pico de tosse, um indicador essencial da eficácia da tosse do doente e, consequentemente, da sua capacidade de limpeza das vias aéreas de secreções. A tosse eficaz é fundamental para prevenir infeções respiratórias e outras complicações (Bach, 1993; Hanon, 2021).

A avaliação continua com a medição das pressões inspiratórias e expiratórias máximas (PIM e PEM). Estas medidas fornecem informações importantes sobre a força dos músculos respiratórios, tanto dos músculos envolvidos na inspiração quanto na expiração. A PIM avalia a força dos músculos diafragmáticos e intercostais durante a inspiração, enquanto a PEM mede a força dos músculos abdominais e intercostais durante a expiração (Evans & Whitelaw, 2009).

Por fim, a espirometria é repetida na posição deitada. Esta etapa é particularmente importante, pois a capacidade vital pode variar consideravelmente com a mudança de posição. Uma diferença de 20% ou mais na capacidade vital entre as posições deitada e sentada pode indicar uma diminuição da força muscular respiratória. Este dado é importante, pois uma redução significativa pode ser uma indicação para a implementação de ventilação não invasiva, uma intervenção que pode melhorar a qualidade de vida e a sobrevivência dos doentes neuromusculares (Katz et al., 2018).

A tosse assistida é uma intervenção essencial para pacientes com fraqueza muscular respiratória, comum em doenças neuromusculares, que têm dificuldade em produzir uma tosse forte o suficiente para limpar as secreções das vias aéreas (Morrow et al., 2021).

Os estudos mostram que a tosse assistida pode ser realizada manualmente, onde um cuidador aplica pressão torácica ou abdominal para ajudar na expulsão das secreções, ou mecanicamente, utilizando dispositivos como o insuflador-exsuflador mecânico. Esta técnica é especialmente útil para prevenir complicações respiratórias como pneumonia, atelectasias e insuficiência respiratória, que são comuns nos pacientes com fraqueza muscular expressiva (Lacombe et al., 2014, Morrow et al., 2021).

A tosse assistida tem mostrado aumentar o PCF e melhorar a eficácia da tosse em comparação com a tosse não assistida. No entanto, a evidência ainda é considerada de baixa certeza, e são necessários mais estudos para determinar a melhor forma de implementação e os efeitos a longo prazo destas técnicas (Lacombe et al., 2014, Morrow et al., 2021). Estas técnicas são uma parte importante do tratamento diário de muitos doentes neuromusculares e são frequentemente combinadas com outras intervenções respiratórias para melhorar a qualidade de vida e reduzir a necessidade de hospitalizações frequentes devido a complicações respiratórias (Lacombe et al., 2014, Morrow et al., 2021).

Estas avaliações e intervenções, baseadas nos protocolos bem estabelecidos e na literatura científica, como evidenciado por Patel et al. (2023), são fundamentais para o cuidado contínuo e eficaz de doentes com doenças neuromusculares. Elas permitem uma abordagem proativa no controlo da função respiratória, ajudando a prevenir complicações graves e a melhorar a qualidade de vida dos doentes.

Pacientes com distúrbios neuromusculares enfrentam desafios respiratórios significativos devido ao enfraquecimento muscular, o que pode levar a uma série de complicações respiratórias. A redução da capacidade vital é um dos problemas principais, o que significa que a quantidade de ar que o paciente consegue expelir após uma inspiração máxima está diminuída. Isto pode ser um indicador importante da progressão da fraqueza muscular respiratória (Patel et al., 2023).

A diminuição da *compliance* pulmonar, que se refere à capacidade dos pulmões de se expandirem e contraírem, pode ocorrer devido a mudanças na elasticidade do tecido pulmonar ou à rigidez da parede torácica. Esta condição agrava a dificuldade respiratória, tornando a respiração mais laboriosa e menos eficaz (Morrow et al., 2021).

A capacidade reduzida da tosse é um desafio importante. A tosse é um mecanismo vital para a remoção de secreções das vias aéreas. Pacientes neuromusculares frequentemente não conseguem produzir uma tosse suficientemente eficaz, o que aumenta o risco de infeções pulmonares, como pneumonias, que são uma das principais causas de morbilidade e mortalidade nestes pacientes (Kan et al., 2018, Verweij-van den Oudenrijn & Veldhoen, 2017).

A avaliação clínica destes pacientes é abrangente e inclui a medição da capacidade vital através de espirometria, o que ajuda a monitorizar a progressão da doença e a eficácia das intervenções terapêuticas. As técnicas de tosse assistida, que podem ser realizadas manualmente ou com dispositivos mecânicos, são frequentemente utilizadas para ajudar na remoção das secreções e prevenir complicações respiratórias. Estas técnicas são essenciais para manter as vias aéreas limpas e melhorar a oxigenação (Kan et al., 2018, Verweij-van den Oudenrijn & Veldhoen, 2017).

A decisão de iniciar ventilação é complexa e depende de vários fatores. Esta decisão é baseada nos sintomas do paciente, como dispneia, fadiga muscular e dificuldades de sono, assim como nas provas funcionais respiratórias, que incluem medições detalhadas da função pulmonar (Patel et al., 2023). O estudo do sono é importante para identificar

distúrbios respiratórios noturnos, como a hipoventilação, que são comuns nos pacientes neuromusculares. Análises gasométricas, que medem os níveis de gases no sangue, como oxigénio e dióxido de carbono, são fundamentais para avaliar a eficácia da ventilação do paciente (Patel et al., 2023).

Muitos doentes preferem a ventilação não invasiva como forma de suporte respiratório. A VNI utiliza uma máscara facial ou nasal para fornecer suporte ventilatório, evitando a necessidade de uma traqueostomia. Esta abordagem pode ter um impacto significativo na qualidade de vida, aliviando os sintomas, aumentando a oxigenação e facilitando a remoção de dióxido de carbono, além de permitir um maior nível de independência (Kan et al., 2018; Verweij-van den Oudenrijn & Veldhoen, 2017).

A literatura científica apoia o uso de técnicas de tosse assistida e ventilação não invasiva como intervenções eficazes para melhorar a função respiratória e a qualidade de vida nos pacientes com distúrbios neuromusculares (Patel et al., 2023, Kan et al., 2018, Verweij-van den Oudenrijn & Veldhoen, 2017, Morrow et al., 2021).

Segundo Couto & Ferreira (2000), a avaliação da função respiratória é fundamental em diversas especialidades médicas, sendo uma ferramenta indispensável para o diagnóstico e monitorização de doenças respiratórias. As provas funcionais respiratórias desempenham um papel fundamental na deteção e no tratamento de uma ampla gama de patologias, assim como na identificação de condições em indivíduos com fatores de risco, como o tabagismo e a exposição a poluentes ambientais e ocupacionais (Couto & Ferreira, 2000).

Estas provas são essenciais para a análise dos efeitos da exposição a poeiras e produtos químicos presentes no ambiente de trabalho. Elas também avaliam a eficácia de tratamentos com broncodilatadores, identificam sintomas como tosse persistente e dispneia, e ajudam a determinar o grau de incapacidade ou disfunção respiratória. Além disso, são importantes para avaliar o risco pré-operatório em intervenções cirúrgicas torácicas e abdominais superiores (Couto & Ferreira, 2000).

Os testes funcionais respiratórios são úteis não apenas para o diagnóstico e estadiamento das condições respiratórias, mas também para a orientação terapêutica e o acompanhamento de pacientes. Estes testes são aplicáveis a uma vasta gama de condições pulmonares e não pulmonares, incluindo doenças cardíacas, ortopédicas, reumáticas e neurológicas (Couto & Ferreira, 2000).

Entre os exames realizados para avaliação da função respiratória, destacam-se diversos procedimentos importantes. A espirometria forçada, por exemplo, mede volumes e fluxos respiratórios forçados, proporcionando uma análise detalhada da curva de débito-volume. Este exame também determina o volume residual e outros volumes pulmonares (Quanjer et al., 2012; Miller et al., 2005).

A capacidade de difusão de gases, como o monóxido de carbono e o hélio, é avaliada utilizando técnicas de respiração única ou a técnica do equilíbrio estável. Estes testes são essenciais para medir a eficiência da troca gasosa nos pulmões (Macintyre et al., 2005; Couto & Ferreira, 2000).

Outros exames importantes incluem a broncoprovocação, que envolve a administração de substâncias como histamina, metacolina ou carbachol para avaliar a reatividade das vias aéreas. A gasometria arterial é utilizada para medir os níveis de oxigênio e dióxido de carbono no sangue arterial, fornecendo uma visão detalhada do estado respiratório do paciente (Couto & Ferreira, 2000).

A medição das pressões respiratórias máximas, tanto inspiratórias (PIM) quanto expiratórias (PEM), é outro componente essencial, pois avalia a força dos músculos respiratórios. A avaliação das resistências das vias aéreas por pletismografia também é realizada para obter uma compreensão mais aprofundada das condições pulmonares (Silveira et al., 2024).

Estas avaliações proporcionam informações detalhadas e precisas sobre a função respiratória do paciente. Com base nos resultados, é possível realizar um diagnóstico mais preciso e desenvolver uma abordagem terapêutica mais eficaz, adaptada às necessidades específicas de cada paciente (Couto & Ferreira, 2000; Pellegrino et al., 2005).

No dia 13, realizaram-se provas funcionais respiratórias num paciente diagnosticado com Distrofia Muscular das Cinturas (LGMD – *Limb Girdle Muscular Dystrophy*). As Distrofias Musculares das Cinturas dos Membros são um grupo de desordens neuromusculares hereditárias que se caracterizam pela fraqueza e atrofia muscular progressivas, afetando predominantemente os músculos proximais, nomeadamente aqueles situados na cintura pélvica e escapular (Chu & Moran 2018; Domingos et al., 2017). Estas condições são geneticamente heterogéneas, o que implica que podem ser causadas por mutações em vários genes diferentes (Domingos et al., 2017). A variedade genética dentro deste grupo de doenças torna a sua identificação e tratamento particularmente

complexos (Chu & Moran 2018; Domingos et al., 2017). A fraqueza muscular progressiva nas cinturas pélvica e escapular resulta em dificuldades expressivas na mobilidade e na execução de atividades diárias, afetando a qualidade de vida dos pacientes (Bockhorst & Wicklund 2020).

Além dos sintomas motores, as Distrofias Musculares das Cinturas podem levar a complicações respiratórias e cardiovasculares, que exigem monitorização cuidadosa e intervenções específicas para melhorar a gestão global da doença (Johnson & Statland, 2022; Bockhorst & Wicklund 2020). A realização de provas funcionais respiratórias é importante para avaliar a capacidade respiratória do paciente, monitorizar a progressão da doença e adaptar as estratégias terapêuticas às necessidades individuais (Mini-Lofra et al., 2023).

Estas provas fornecem informações detalhadas sobre a função respiratória e ajudam a identificar quaisquer alterações ou complicações associadas à progressão da distrofia. A partir dos resultados, é possível ajustar os planos de tratamento e implementar medidas de suporte respiratório, se necessário, para melhorar a qualidade de vida do paciente e otimizar a sua capacidade funcional (Narayanaswami et al., 2014).

A fisiopatologia das distrofias envolve a disfunção de proteínas que são essenciais para a integridade e o funcionamento dos músculos esqueléticos. As mutações genéticas podem afetar proteínas da membrana celular, proteínas estruturais, entre outras. Este comprometimento leva à degeneração muscular progressiva e à substituição do tecido muscular por tecido adiposo e fibroso, resultando em fraqueza muscular e perda de funções (Guglieri et al., 2008).

Os sintomas das distrofias musculares geralmente começam na infância ou na adolescência, embora a idade de início possa variar dependendo do tipo específico de distrofia. Os primeiros sinais costumam incluir dificuldades para realizar atividades que exigem força muscular, como correr, subir escadas ou levantar-se do chão. À medida que a doença avança, os pacientes podem enfrentar desafios cada vez maiores nas atividades diárias e na mobilidade geral. Isso inclui tarefas básicas como caminhar, levantar objetos ou até mesmo respirar em casos mais graves (Pegoraro & Hoffman, 2000).

A evolução clínica da doença pode incluir a necessidade de terapia respiratória, especialmente à medida que a fraqueza muscular progride e compromete a função respiratória. Muitos pacientes com distrofia muscular das cinturas acabam por desenvolver

problemas respiratórios (insuficiência respiratória), que podem ser potencialmente fatais sem a intervenção adequada. A ventilação não invasiva pode ser necessária para apoiar a função respiratória em estádios avançados da doença (Taheri et al., 2020).

No mesmo dia, foi realizada uma avaliação funcional da ventilação não invasiva numa paciente diagnosticada com OHS, SAOS e Asma Brônquica. A paciente utilizava um dispositivo de ventilação da marca ResMed®, modelo *Lumis* 150. Este equipamento foi configurado com parâmetros específicos para otimizar a ventilação e proporcionar suporte respiratório adequado.

Durante a avaliação, foram monitorizados vários parâmetros respiratórios para assegurar que o dispositivo estava a funcionar de forma eficaz e a atender às necessidades respiratórias da paciente. A pressão de suporte e a frequência respiratória foram ajustadas para maximizar a troca gasosa e aliviar a carga dos músculos respiratórios. A máscara foi verificada para garantir um ajuste adequado e minimizar fugas, assegurando assim uma terapia eficaz.

A paciente foi instruída sobre o uso correto do dispositivo, incluindo como colocar e ajustar a máscara e a importância de usá-lo regularmente conforme prescrito. Também foram discutidos os potenciais efeitos secundários da ventilação não invasiva, como a secreta das vias aéreas e irritação da pele, e as estratégias para mitigá-los.

O objetivo desta avaliação e ajustes é melhorar a qualidade do sono, reduzir a sonolência diurna e evitar complicações associadas à insuficiência respiratória. Com o uso contínuo e adequado do dispositivo de ventilação, espera-se que a paciente experimente uma melhoria significativa na sua qualidade de vida e no tratamento dos sintomas respiratórios.

A ventilação não invasiva é uma abordagem terapêutica essencial para pacientes com condições como a Síndrome de OHS e a SAOS. Estas patologias frequentemente resultam em insuficiência respiratória devido ao colapso das vias aéreas superiores e ao excesso de peso sobre a musculatura respiratória, o que pode levar a uma ventilação inadequada durante o sono e à retenção de dióxido de carbono no organismo (Masa et al., 2019; Antoine et al., 2024).

No caso específico da paciente, a ventilação não invasiva foi ajustada com parâmetros específicos para melhorar a eficácia do tratamento. A Pressão de EPAP foi configurada para 11 cm H₂O e a de IPAP para 22 cm H₂O. Estes ajustes são importantes

para garantir que as vias aéreas permaneçam abertas durante o ciclo respiratório. A EPAP ajuda a manter as vias aéreas superiores desobstruídas durante a expiração, enquanto a IPAP proporciona suporte adicional durante a inspiração, ajudando a superar o colapso das vias aéreas e a melhorar a ventilação alveolar (Mokhlesi et al., 2020; Abbasi et al., 2021).

Estes ajustes são importantes para prevenir eventos respiratórios adversos, como apneias e hipopneias, que podem ocorrer durante o sono. Ao manter as vias aéreas abertas e proporcionar suporte respiratório adequado, a ventilação não invasiva pode melhorar a qualidade do sono, reduzir a sonolência diurna e prevenir complicações associadas à insuficiência respiratória (Ramanathan & Biniwale, 2024; Abbasi et al., 2021).

Além dos ajustes no equipamento, é fundamental que a paciente receba orientações sobre o uso correto do dispositivo, incluindo a importância da adesão ao tratamento e a monitorização de possíveis efeitos secundários, como desconforto na máscara ou irritação das vias aéreas. A avaliação contínua e os ajustes periódicos são essenciais para otimizar a terapia e garantir que as necessidades respiratórias da paciente sejam adequadamente atendidas (Ramanathan & Biniwale, 2024; Chen et al., 2022).

O dispositivo foi configurado com um tempo inspiratório mínimo de 1,1 segundos e máximo de 1,3 segundos, com uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto. Estes parâmetros são ajustados para garantir uma ventilação adequada, sincronizada com o padrão respiratório natural da paciente, proporcionando alívio dos sintomas de insuficiência respiratória e melhoria das trocas gasosas (Arnaud et al., 2020).

A escolha e o ajuste dos parâmetros da VNI são fundamentais no tratamento de pacientes com múltiplas condições respiratórias. Na OHS, a ventilação adequada é essencial para evitar os sinais de hipoventilação diurna e noturna (aumento da PaCO_2), que podem levar a complicações cardiovasculares e metabólicas. Na SAOS, a VNI ajuda a prevenir episódios de apneia obstrutiva e melhora a qualidade do sono, reduzindo a sonolência diurna e os riscos associados a eventos cardiovasculares (Marin et al., 2005).

Para pacientes com asma brônquica, a VNI pode proporcionar alívio adicional ao reduzir o trabalho respiratório e melhorar a ventilação alveolar, especialmente durante crises de exacerbação. No entanto, o tratamento da asma requer uma abordagem multifacetada, incluindo o uso de medicação broncodilatadora e anti-inflamatória, além de suporte ventilatório (Oddo et al., 2006).

Nos dias 14 e 15 de novembro, foram realizados procedimentos detalhados de adaptação e aferição de VNI nos pacientes com diversas condições e comorbilidades respiratórias e cardíacas. Estes procedimentos destacaram a complexidade e a necessidade de ajustes personalizados para cada caso, sublinhando a importância de uma abordagem individualizada no controlo das terapias respiratórias.

No dia 14 de novembro, iniciou-se a adaptação de um paciente a CPAP. Este paciente de 53 anos, que havia sido internado devido à COVID-19, inicialmente utilizava um ventilador Bi-nível da marca Lowenstein® *Prisma*. Durante o internamento, o paciente apresentava insuficiência respiratória global, caracterizada por hipercapnia com hipoxémia, e múltiplos fatores de risco cardiovasculares. O paciente pesava aproximadamente 130 kg. No entanto, a perda ponderal considerável, que resultou num peso atual de 97 kg, foi um fator determinante para a reavaliação da sua terapia ventilatória.

O paciente apresenta como antecedentes diabetes mellitus, hipertensão arterial, dislipidémia, esteatose hepática, ansiedade, obesidade grau III, derrame pleural bilateral, insuficiência cardíaca descompensada com depressão moderada da fração de ejeção do ventrículo esquerdo e hipocinesia global.

A COVID-19, causada pelo coronavírus SARS-CoV-2, pode levar a complicações respiratórias graves, incluindo insuficiência respiratória global. Esta condição é caracterizada pela incapacidade dos pulmões de realizarem uma troca gasosa adequada, resultando em hipoxémia e hipercapnia. Os estudos demonstram que a infeção pelo SARS-CoV-2 pode desencadear uma resposta inflamatória grave nos pulmões, levando a danos alveolares difusos, edema pulmonar e formação de membranas hialinas, que são características da síndrome de dificuldade respiratória aguda (*acute respiratory distress syndrome*) (Cummings et al., 2020).

A insuficiência respiratória global nos pacientes com COVID-19 é frequentemente complicada por fatores como a idade avançada, obesidade e comorbilidades cardiovasculares, que agravam o prognóstico (Grasselli et al., 2020).

Durante o internamento, a ventilação não invasiva com Bi-nível é frequentemente utilizada para melhorar a oxigenação e reduzir a hipercapnia. Esta abordagem ajuda a aliviar a insuficiência respiratória ao fornecer suporte respiratório ajustado tanto para a

inspiração quanto para a expiração, o que é particularmente útil nos pacientes com dificuldades respiratórias graves.

No entanto, a transição para CPAP foi considerada no caso deste paciente devido à perda ponderal expressiva, que reduziu o peso de 130 kg para 97 kg. A redução de peso pode ter um impacto positivo na função pulmonar e na gravidade da apneia obstrutiva do sono. Com a perda de peso, muitas vezes ocorre uma diminuição na obstrução das vias aéreas superiores durante o sono, o que pode permitir uma melhoria na ventilação sem a necessidade de suporte ventilatório complexo (Wong et al., 2018; SR-Onge & Tasali, 2021).

A utilização de modalidades ventilatórias menos complexas, como o CPAP, pode ser mais confortável para o paciente e mais fácil de gerir. A decisão de ajustar a modalidade de ventilação leva em conta a melhoria na função respiratória e o alívio dos sintomas associados, bem como o potencial para uma abordagem menos invasiva e mais eficaz para a gestão das condições respiratórias (Trane et al., 2020).

Após a realização de um estudo cardiorrespiratório, foi diagnosticado ao paciente um quadro de SAOS de gravidade moderada. A gasometria arterial revelou os seguintes parâmetros: um pH de 7,36, uma PaCO_2 de 41 mmHg, uma pressão arterial de oxigénio (PaO_2) de 88 mmHg e uma concentração de bicarbonato (HCO_3^-) de 23 mmol/L.

Para otimizar o controlo da SAOS e possibilitar o monitoramento remoto dos parâmetros ventilatórios, foi utilizado um dispositivo da marca ResMed® (modelo *Lumis 150*) equipado com o sistema *EasyCare TX*. A adaptação ao dispositivo foi iniciada com uma pressão de 4 cmH₂O. No entanto, devido ao breve período de sono durante a sessão de ajuste, não foi possível determinar a pressão de CPAP ideal. Como resultado, foi mantido temporariamente o uso do Bi-nível com uma IPAP reduzida para 16 cmH₂O. Este ajuste temporário permitiu um alívio parcial dos sintomas enquanto se aguardava uma avaliação mais aprofundada.

No mesmo dia, foram realizadas Provas de Marcha de 6 minutos para avaliar a eficácia de um medicamento na capacidade funcional e na resposta cardiovascular durante o exercício físico. Este teste proporciona informações adicionais sobre o estado clínico geral do paciente e auxilia no ajuste do plano de tratamento conforme necessário.

No dia 15 de novembro, foi realizada uma aferição de ventilação não invasiva numa paciente de 82 anos com um quadro clínico altamente complexo, que inclui antecedentes de fibrilhação auricular, asma brônquica, DPOC, insuficiência respiratória

global, hérnia do hiato e SAOS grave com dessaturação noturna acentuada. A combinação destes fatores não só complicava o tratamento da condição respiratória, como também exigia uma abordagem multifacetada para o tratamento.

A fibrilhação auricular, uma arritmia cardíaca comum, é conhecida por aumentar consideravelmente o risco de morbilidade e mortalidade. Esta condição está associada a um elevado risco de acidente vascular cerebral e insuficiência cardíaca, complicando ainda mais o tratamento do paciente. A presença de fibrilhação auricular nos pacientes com doenças respiratórias crónicas acrescenta uma etapa adicional de complexidade ao tratamento. Isto ocorre devido às interações entre os sistemas cardiovascular e respiratório, que podem interferir na eficácia das terapias e no equilíbrio hemodinâmico (Hindricks et al., 2021).

A paciente utilizava oxigénio de longa duração, o que indica uma necessidade contínua de suporte respiratório para manter níveis adequados de oxigénio no sangue. A suspeita de hipoventilação também contribui para a complexidade do tratamento, uma vez que pode indicar uma ventilação inadequada, necessitando ajustes precisos nos parâmetros da VNI para otimizar a oxigenação e a ventilação alveolar.

A integração e coordenação entre as diversas modalidades de tratamento, incluindo a VNI, oxigénio suplementar e o controlo das condições cardíacas e respiratórias subjacentes, são essenciais para melhorar a qualidade de vida da paciente e reduzir o risco de complicações graves. Portanto, a abordagem deve ser cuidadosamente adaptada às necessidades individuais da paciente, com uma monitorização contínua e ajustes conforme necessário (Mansour et al., 2022).

A asma brônquica é uma condição inflamatória crónica das vias aéreas caracterizada por episódios recorrentes de sibilos, dispneia e tosse. Nos pacientes com asma e DPOC coexistentes, o diagnóstico e o tratamento podem ser desafiadores, pois ambas as condições partilham características fisiopatológicas comuns, mas também possuem particularidades que requerem abordagens terapêuticas específicas (Global Initiative for Asthma, 2021).

A DPOC, como já foi descrita é uma condição respiratória progressiva caracterizada por uma limitação persistente do fluxo aéreo, que não é completamente reversível. Esta limitação do fluxo aéreo resulta da combinação de processos inflamatórios e de remodelação das vias aéreas, frequentemente provocados por fatores como o

tabagismo e a exposição a poluentes ambientais. A DPOC é uma das principais causas de morbidade e mortalidade a nível global e está fortemente associada a uma diminuição importante na qualidade de vida dos pacientes (Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease, 2022).

Um dos aspetos importantes da DPOC é o impacto significativo que a doença pode ter na qualidade do sono dos pacientes. Os estudos mostram que a má qualidade do sono está frequentemente associada a um aumento do risco de exacerbações da DPOC. As alterações na qualidade do sono não apenas contribuem para uma maior frequência de exacerbações, mas também estão ligadas a uma diminuição da atividade física, um fator importante no tratamento da DPOC e na manutenção da saúde geral do paciente (Hurst et al., 2020).

A relação entre a gravidade da DPOC e a qualidade do sono é inversamente proporcional. Por outras palavras, quanto mais grave a DPOC, pior tende a ser a qualidade do sono. Pacientes com DPOC frequentemente relatam dificuldades como a redução da eficiência do sono, menor tempo total de sono e uma diminuição na quantidade de sono REM, que é a fase do sono associada à restauração mental e ao processamento emocional. Estas alterações na arquitetura do sono podem exacerbar os sintomas da DPOC e contribuir para um ciclo vicioso de piora dos sintomas e da qualidade de vida (Budhiraja et al., 2015).

Os estudos realizados com pacientes com DPOC mostram que a alteração da arquitetura do sono está associada a um aumento dos sintomas da doença e a um declínio na qualidade de vida (Budhiraja et al., 2015). A redução do tempo total de sono e da eficiência do sono pode levar a uma maior sensação de cansaço durante o dia, que por sua vez reduz a capacidade de realizar atividades físicas e a interação social, elementos fundamentais para o bem-estar geral (Shah et al., 2024).

A insuficiência respiratória global é definida pela incapacidade dos pulmões de realizar trocas gasosas adequadas, resultando em hipoxémia e hipercapnia. Nos pacientes com múltiplas comorbilidades, como nesta doente, o tratamento da insuficiência respiratória pode ser particularmente complexo devido à necessidade de equilibrar múltiplas terapias e intervenções (Budweiser et al., 2008).

A hérnia do hiato é uma condição em que parte do estômago protrai através do diafragma para o tórax/mediastino pelo hiato esofágico. Esta situação pode levar a uma série de sintomas, incluindo refluxo gastroesofágico, dor torácica e dificuldades

respiratórias, impactando potencialmente a eficácia da ventilação não invasiva utilizada para tratar outras condições respiratórias (Jain et al., 2022). A presença de uma hérnia do hiato pode agravar a dispneia e reduzir a tolerância ao exercício, complicando o tratamento de pacientes com comorbidades respiratórias (Jain et al., 2022).

Nos casos de Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono grave, ocorrem episódios frequentes de obstrução das vias aéreas durante o sono, resultando em hipoxémia noturna e fragmentação do sono. Esta condição está associada a um aumento do risco de hipertensão, arritmias, insuficiência cardíaca e acidentes vasculares cerebrais (Young et al., 2002; Somers et al., 2008). O tratamento com CPAP ou VNI é essencial para manter as vias aéreas abertas durante o sono, prevenindo a hipoxémia noturna e as complicações (Marin et al., 2005).

O tratamento eficaz da SAOS pode melhorar significativamente a qualidade de vida dos doentes, reduzindo a sonolência diurna, ao melhorar a função cognitiva e diminuindo o risco de acidentes de viação (Weaver & Grunstein, 2008). No entanto, a adesão ao uso de CPAP ou VNI pode ser um desafio devido ao desconforto associado ao uso do dispositivo, à necessidade de ajuste individualizado e ao controlo das comorbidades associadas, como a hérnia do hiato.

Para pacientes com hérnia do hiato e SAOS, uma abordagem multidisciplinar é frequentemente necessária. Intervenções podem incluir ajustes na posição de dormir, modificações dietéticas, uso de medicamentos para reduzir o refluxo ácido e, nos casos graves, cirurgia para corrigir a hérnia (Katz et al., 2013).

A utilização de oxigénio de longa duração é uma consequência comum em doentes com doenças respiratórias crónicas que apresentam hipoxia persistente. Esta medida terapêutica é essencial para melhorar a saturação de oxigénio no sangue, reduzir a dispneia e, conseqüentemente, melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Long-Term Oxygen Treatment Trial Research Group, 2016). São vários os estudos evidenciam os benefícios do oxigénio suplementar em doentes com insuficiência respiratória crónica, destacando a sua eficácia na redução da mortalidade e na prevenção de complicações associadas à hipoxia crónica (Antonelli et al., 1998).

No caso específico da doente em questão, a gasometria arterial revelou um pH de 7,44, uma PaCO₂ de 48,8 mmHg, uma PaO₂ de 78,7 mmHg e um HCO₃⁻ de 32,7 mmol/L, indicando uma hipoventilação alveolar compensada. Durante a adaptação à ventilação não

invasiva (BiPAP S/T) com máscara oronasal e oxigénio suplementar, observou-se uma respiração muito irregular, com um padrão assíncrono caracterizado por suspiros frequentes. Inicialmente, a ventilação foi ajustada com uma pressão de EPAP de 6 cmH₂O e uma IPAP de 12 cmH₂O, em modo espontâneo. No entanto, devido ao padrão respiratório irregular, foram necessários ajustes adicionais (Mehta & Hill, 2001).

Para tentar melhorar a sincronia respiratória, o tempo inspiratório foi gradualmente reduzido de 1 segundo para 0,8 segundos, e testaram-se diferentes modos ventilatórios, incluindo o assistido controlado. Apesar destes ajustes, a adaptação aos modos S, S/T, AC e CPAP, bem como aos modos de conforto, que incluíam ajustes no *Rise Time* e na sensibilidade do *Trigger*, não foi bem-sucedida. Esta falha na adaptação ventilatória exigiu a revisão da estratégia terapêutica e a consideração de outras abordagens (Epstein, 2001). A utente referiu sensação de dispneia com qualquer um dos modos e ajustes de parâmetros de conforto. Associou essa condição à hérnia de hiato e aos problemas cardíacos.

A doente apresentava um tempo neural mais curto, resultando num ciclo respiratório mais rápido, o que necessitava de uma diminuição do tempo inspiratório. Este fator é essencial, pois um tempo inspiratório inadequado pode impedir que a doente atinja a pressão de IPAP programada, comprometendo a eficácia da ventilação. Além disso, ao iniciar a ventilação, a doente apresentou valores de volume corrente mais baixos, um indicador de ventilação subótima (Mellott et al., 2014; Pierson, 2011).

A oximetria noturna desta doente revelou que mais de 98,8% do tempo de registo a saturação de oxigénio estava abaixo de 90%, e 50% do tempo com valores inferiores a 88% de saturação, demonstrando uma hipoxémia expressiva durante o sono. Este dado sublinha a importância de uma monitorização contínua e precisa da oxigenação noturna para ajustar a terapia ventilatória de forma adequada (Bhutta et al., 2024).

Durante a adaptação à ventilação, foi fundamental observar o tórax da doente para avaliar as assincronias toracoabdominais, uma vez que estas podem comprometer a eficácia da ventilação e aumentar o desconforto da doente. A observação cuidadosa destas assincronias permitiu identificar a necessidade de ajustes específicos na ventilação para melhorar a sincronia entre o esforço respiratório da doente e o suporte ventilatório oferecido pelo dispositivo (Epstein, 2001).

No dia 16 de novembro de 2024, foram realizadas várias Provas de Marcha dos 6 minutos e uma Prova Cardiorrespiratória em bicicleta. A Prova de Marcha dos 6 minutos é um exame amplamente utilizado para avaliar a capacidade de exercício em doentes com doenças pulmonares.

A Prova de Marcha não se restringe apenas à avaliação da função pulmonar. É também uma ferramenta útil para avaliar o impacto de comorbilidades, como doenças cardiovasculares, musculoesqueléticas e neurológicas, na capacidade funcional do doente (*ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories*, 2002). Diferentemente das Provas de Função Respiratória e das Provas Cardiorrespiratórias, que requerem equipamentos sofisticados e pessoal treinado, a Prova de Marcha dos 6 minutos é simples e segura, exigindo apenas um corredor plano de 30 metros, um cronómetro e um oxímetro de pulso.

Durante a prova, o doente é instruído a caminhar o máximo possível ao longo do corredor durante 6 minutos. A principal medida obtida é a distância percorrida, que é um indicador direto da capacidade funcional do doente (Enright, 2003). Os estudos têm demonstrado que a distância percorrida na Prova de Marcha dos 6 minutos está correlacionada com a severidade da doença pulmonar e com a mortalidade (Puhan et al., 2013). Adicionalmente, outros índices, como o produto distância-dessaturação, têm sido investigados como preditores de mobilidade e mortalidade em certas condições respiratórias crónicas (Agarwala & Salzman, 2020).

A Prova Cardiorrespiratória, também conhecida como Prova Cardiopulmonar, é uma avaliação que permite a medição simultânea da função respiratória e cardiovascular durante o exercício. Este teste é frequentemente utilizado para avaliar a aptidão cardiorrespiratória, refletida pelo VO_2 máx, que é a quantidade máxima de oxigénio que um paciente pode utilizar durante o exercício intenso. Durante a prova são medidos vários parâmetros fisiológicos, incluindo o VO_2 máx, o desempenho cardiovascular, que abrange a frequência cardíaca e o débito cardíaco, a resposta da pressão arterial, a concentração de lactato, as variáveis respiratórias e a resposta de dessaturação de oxigénio, que indica o grau de dessaturação de oxigénio durante o exercício. A perceção subjetiva de esforço é avaliada por meio de escalas como a de Borg. A avaliação destes parâmetros ajuda a identificar patologias emergentes nos sistemas respiratório e cardíaco, bem como a

resposta fisiológica ao exercício em diversas condições de saúde, incluindo a apneia obstrutiva do sono (dores et al., 2024).

A Prova Cardiorrespiratória em bicicleta é um exame complementar que avalia a resposta do coração e dos pulmões ao exercício. Este teste é mais complexo e envolve a monitorização contínua de parâmetros cardiorrespiratórios enquanto o doente pedala numa bicicleta ergométrica. A Prova Cardiorrespiratória é particularmente útil para determinar a capacidade máxima de exercício e para avaliar a resposta fisiológica ao esforço, fornecendo informações detalhadas sobre o desempenho cardiorrespiratório do doente (American Thoracic Society & American College of Chest Physicians, 2003).

Durante este teste, parâmetros como a frequência cardíaca, a pressão arterial, o VO_2 e a Produção de Dióxido de Carbono (VCO_2) são medidos. Estes dados ajudam a identificar limitações específicas, sejam elas de origem cardíaca, pulmonar ou muscular, e são essenciais para o planeamento de programas de reabilitação individualizados (Wasserman et al., 2012).

No dia 17 de novembro, foi iniciada, no 11º andar, a adaptação à ventilação não invasiva de uma paciente diagnosticada em 2004 com mielite do cone medular. A paciente apresenta várias comorbilidades e encontra-se sob morfina administrada por bomba infusora para controlo da dor.

Através da análise do processo clínico, foram recolhidas diversas informações acerca das suas comorbilidades. A paciente apresenta insuficiência respiratória global, com espirometria a revelar um padrão ventilatório restritivo (VEF1 57%, CVF 60%, VEF1/CVF 74 e CPT de 79%), além de uma diminuição grave da DLCO (*Diffusing Capacity of Carbon Monoxide*) (36%). Foi também diagnosticada com SAOS grave com hipoventilação (associada a causa neuromuscular e terapia opióide). A gasometria arterial em ar ambiente revelou os seguintes valores: pH 7,36, PaO_2 de 70 mmHg, PaCO_2 de 60 mmHg e HCO_3^- de 34,1 mmol/L. A polissonografia de nível II evidenciou uma eficiência do sono de 95%, com uma latência ao sono reduzida (1 minuto) e um índice de distúrbio respiratório (RDI) de 61,2/h.

Além da mielite do cone medular, a paciente apresenta paraparésia, bexiga neurogénica (portadora de algaliação crónica), disautonomia com colostomia (decorrente de ressecção anterior do recto), dor crónica, e tem histórico de múltiplas infeções respiratórias e episódios de choque séptico.

A paciente já havia sido encaminhada previamente para o Laboratório do Sono, para início de terapia Bi-nível. Os valores iniciais de Dióxido de Carbono Transcutâneo (PtcCO₂ – *Transcutaneous Carbon Dioxide*) eram de 64 mmHg e SpO₂ de 92%. Foi iniciada VNI em modo espontâneo, com pressões de PAP/EPAP de 8/4 cmH₂O, respetivamente, utilizando máscara oronasal Quattro Air (tamanho S). A paciente adaptou-se bem e adormeceu ao fim de 5 minutos, tendo sido visualizadas fases as 2 e 3 de sono NREM, com a observação de eventos obstrutivos. Na posição de cabeceira, foi observada oclusão da via aérea superior com roncopatia. Procedeu-se à titulação da EPAP até um máximo de 14 cmH₂O, com aumento subsequente da pressão de suporte (IPAP de 24 cmH₂O) e alteração do modo para S/T. Durante o sono REM, a paciente apresentou dessaturações graves até 32%, devido a apneias prolongadas (necessitando de ser acordada) e um aumento significativo do PtcCO₂ até 81 mmHg. Para dar resposta, optou-se por alterar o modo ventilatório para AVAPS-AE.

Assim, foi realizada a mudança para um ventilador *Trilogy* em modo AVAPS-AE, com os seguintes parâmetros: pressão máxima de 28 cmH₂O, PS máxima de 14, PS mínima de 10, EPAP máxima de 16, EPAP mínima de 14, FR de 16 ciclos/minuto, TI de 1,3 segundos, sensibilidade de fluxo de 2, sensibilidade do ciclo de fluxo de 20%, tempo de subida de 1. Foram obtidos volumes correntes de 300 ml, com SpO₂ de 97% e PtcCO₂ durante o sono de 69 mmHg. Embora ainda tenham sido observados eventos obstrutivos, não se verificaram dessaturações tão profundas. A paciente manteve-se a dormir durante todo o período do exame.

A mielite transversa é uma condição neurológica grave que resulta em lesões parciais ou totais na medula espinhal. Esta condição é caracterizada por uma inflamação aguda ou subaguda que causa disfunção medular. As manifestações clínicas podem variar amplamente, incluindo fraqueza muscular, alterações sensoriais e comprometimento dos sistemas autónomos, afetando funções como a bexiga, o intestino e a sexualidade abaixo do ponto de lesão. A fraqueza muscular pode evoluir para paralisia completa, dependendo da extensão da lesão. As alterações sensoriais podem incluir perda de sensibilidade à dor, temperatura e toque, enquanto o comprometimento dos sistemas autónomos pode levar a disfunções urinárias e intestinais, bem como disfunções sexuais (Beh et al., 2013).

As causas subjacentes da mielite transversa são diversas e podem incluir infeções virais ou bacterianas, fatores pós-infeciosos, neoplasias, efeitos paraneoplásicos, reações

a drogas ou toxinas, condições autoimunes sistémicas, como o lúpus eritematoso sistémico, e doenças desmielinizantes adquiridas, como a esclerose múltipla (Beh et al., 2013). Cerca de 10 a 40% dos casos são idiopáticos, ou seja, a causa pode não ser determinada mesmo após investigação extensiva (Beh et al., 2013). A identificação da causa é fundamental para a definição do tratamento e do prognóstico, mas a diversidade etiológica e a natureza frequentemente idiopática da condição representam desafios significativos.

O controlo da mielite transversa envolve abordagens multidisciplinares, incluindo tratamento farmacológico, reabilitação física e apoio psicológico. O tratamento farmacológico pode incluir corticosteroides para reduzir a inflamação, imunossuppressores nos casos de origem autoimune e analgésicos para tratamento da dor neuropática (Kerr & Ayetey, 2002). A reabilitação física visa a maximização da função residual, prevenção de complicações secundárias e melhoria da qualidade de vida. Técnicas de fisioterapia e terapia ocupacional são essenciais para ajudar os pacientes a recuperar a mobilidade e a realizar atividades diárias (Lucchinetti et al., 2002).

A adaptação à ventilação não invasiva é um passo importante para pacientes com disfunção respiratória associada a mielite transversa, especialmente quando as lesões medulares afetam os músculos respiratórios. A VNI pode melhorar a troca gasosa, reduzir a sensação de dispneia e aumentar a qualidade de vida (Wasserman et al., 2012). Durante a adaptação à VNI, são monitorizados parâmetros respiratórios e ajustadas as configurações do ventilador para garantir uma ventilação eficaz e confortável.

A paciente já se encontrava sob ventilação domiciliária (modo ventilatório AVAPS-AE) com pressões elevadas, apresentando retenção de dióxido de carbono durante o período diurno, associada a hipoventilação noturna durante a fase REM do sono. A gasometria da paciente mostrava um pH de 7,40, um PaCO₂ de 51,1 mmHg, uma PaO₂ de 71,2 mmHg e HCO₃⁻ de 31,5 mmol/L.

AVAPS-AE, ou *Average Volume-Assured Pressure Support – Automated Expiratory Positive Airway Pressure*, é um modo de ventilação não invasiva que combina pressão de suporte com volume corrente alvo e uma pressão expiratória positiva automática para manter a patência das vias aéreas superiores. O objetivo do AVAPS-AE é ajustar automaticamente a pressão de suporte para garantir que um volume corrente predefinido seja alcançado, enquanto também ajusta a pressão positiva expiratória para manter as vias

aéreas abertas, oferecendo assim um controlo preciso tanto da ventilação como da oxigenação (Patout et al., 2020).

Foi realizada uma monitorização com EEG, EMG, EOG e bandas torácica e abdominal. Para iniciar o tratamento, utilizou-se o equipamento da Philips®, *OmniLab* Direct, juntamente com a máscara oronasal AirFit F10 da ResMed®. O equipamento da Philips® permite uma ligação ao equipamento da Alice 6 e o controlo remoto dos dados terapêuticos e dos parâmetros. Inicialmente foi aplicado um CPAP de 6 cmH₂O para testar o valor da EPAP necessária para a correção dos eventos obstrutivos. De seguida, foi ajustado para um modo espontâneo de 6/10 cmH₂O (EPAP e IPAP, respetivamente), com o objetivo de avaliar a respiração normal da paciente. Após a avaliação da respiração, foi aplicado novamente um CPAP de 10 cmH₂O. Rapidamente foi necessário aumentar para valores de CPAP de 20 cmH₂O devido à persistência de apneias obstrutivas. Durante este período, a paciente permaneceu em sono (inicialmente, já havia uma identificação de base no início do EEG). Foi adicionado oxigénio a um valor inicial de um litro por minuto, e posteriormente, aumentado para dois litros, mas os eventos obstrutivos e as dessaturações persistiram.

De seguida foi aplicado o modo Bi-nível auto, com pressões de EPAP mínima de 18 cmH₂O, IPAP máxima de 25 cmH₂O, pressão de suporte mínima de 5 cmH₂O e pressão de suporte máxima de 7 cmH₂O. Diversos modos ventilatórios foram testados durante o processo, incluindo servoventilação, modo de pressão controlada e AVAPS-AE, mas a paciente continuou a apresentar dessaturações.

A paciente apresentava uma curva respiratória de morfologia tipo duplo *trigger*, um padrão que sugere a presença de assincronias na interação paciente-ventilador. Este tipo de morfologia é frequentemente indicativo de problemas na coordenação entre os esforços inspiratórios do paciente e a ativação do ventilador, resultando em esforços inspiratórios adicionais e ineficazes (Mirabella, 2020). O padrão duplo *trigger* pode ser associado a uma resposta inadequada do ventilador às tentativas do paciente de iniciar a respiração, o que pode levar a desconforto e à necessidade de ajustes no modo ventilatório (Mirabella, 2020).

Será necessário realizar uma avaliação funcional detalhada para determinar se há comprometimento da glote durante a ventilação ou colapso da orofaringe, que pode estar a causar a obstrução à VNI (Oppersma et al., 2013). O comprometimento da glote pode

resultar de fraqueza dos músculos laríngeos ou de descoordenação entre a abertura da glote e os esforços respiratórios. Esta condição pode levar a uma ventilação inadequada e à persistência de apneias obstrutivas, apesar de ajustes nos parâmetros ventilatórios (Oppersma et al., 2013).

É fundamental realizar uma consulta com um otorrinolaringologista para avaliar a permeabilidade e o funcionamento da glote. Pode ser necessário realizar exames endoscópicos para visualizar diretamente a glote e avaliar a função durante diferentes fases da respiração e da fala. A videolaringoestroboscopia pode ser utilizada para examinar a vibração das pregas vocais e identificar possíveis anomalias estruturais ou funcionais que contribuam para a obstrução (Patout et al., 2020).

Os parâmetros ventilatórios da paciente, que incluem volumes e pressões, permaneceram os mesmos utilizados no domicílio, uma vez que não foi possível identificar novos ajustes que corrigissem as dessaturações e os eventos obstrutivos. A incapacidade de melhorar a oxigenação e a ventilação através de ajustes convencionais pode indicar a necessidade de uma abordagem mais personalizada e multidisciplinar, incluindo possíveis intervenções cirúrgicas ou o uso de dispositivos auxiliares para manter as vias aéreas abertas (Patout et al., 2020).

No dia 20 de novembro, durante a terceira semana de estágio no Hospital Senhora da Oliveira de Guimarães, foi realizada uma intervenção para adaptar a ventilação não invasiva a um paciente com SAOS grave de 66 anos. Este paciente apresentava baixa adesão ao tratamento e utilizava um dispositivo da marca Lowenstein®, tendo já experimentado várias máscaras nasais e oronasais sem sucesso.

As principais queixas do paciente incluíam desconforto e sensação de pressão na cabeça. Apesar de conseguir tolerar a máscara por aproximadamente duas horas em terapia Auto-CPAP (APAP) na posição supina, o paciente relatava dificuldades em manter o sono na posição lateral, o que comprometeu a eficácia da terapia. O estudo cardiorrespiratório de nível III revelou um índice de Apneia e Hipopneia (IAH) de 75,6/h, indicando um quadro grave de apneia obstrutiva do sono.

Para uma melhor adaptação, o paciente foi monitorizado com diferentes modalidades, incluindo EEG, eletrooculograma, eletromiograma e bandas torácicas e abdominais. Optou-se por utilizar o ventilador do próprio paciente, uma vez que as queixas estavam associadas à pressão do dispositivo. Para melhorar o conforto e a eficácia da

adaptação, foi selecionada uma máscara oronasal F30 da marca ResMed®, que é de mínimo contato e, portanto, pode reduzir o desconforto.

Durante o período de adaptação, o paciente conseguiu dormir sem a ocorrência de eventos adversos, indicando uma boa adaptação à nova configuração da terapia. Esta adaptação bem-sucedida sugere que a escolha do equipamento e o ajuste da máscara foram adequados, e pode ter contribuído para uma melhoria na adesão ao tratamento e na qualidade do sono do paciente.

No dia 21 de novembro, foi realizada uma adaptação à VNI no Serviço de Pneumologia para um paciente de 82 anos com diagnóstico de DPOC (exacerbação), insuficiência cardíaca, enfisema, tromboembolismo pulmonar crónico e trombose venosa profunda. O equipamento utilizado foi o *Trilogy Evo* da Philips®, combinado com uma máscara oronasal, e oxigénio foi administrado a valor de 2 litros por minuto. Este paciente havia sofrido uma segunda exacerbação no espaço de um ano.

Pacientes com DPOC frequentemente apresentam complicações respiratórias importantes durante o sono devido à sua fisiopatologia subjacente. Em particular, qualquer alteração na ventilação durante o sono é exacerbada pela presença contínua de alterações pulmonares crónicas (Tsai, 2017). Estes pacientes frequentemente exibem níveis baixos de saturação de oxigénio, tipicamente localizados na parte da curva de dissociação do oxigénio, significando que qualquer redução adicional na saturação de oxigénio durante o sono pode levar a uma queda substancial na pressão arterial de oxigénio (Lacasse et al., 2022).

A hiperinsuflação pulmonar, característica da DPOC, associada à limitação do fluxo expiratório, aumenta o espaço morto fisiológico nos pulmões (Langer et al., 2014). Este aumento reduz a eficiência dos músculos respiratórios e eleva o trabalho elástico respiratório, contribuindo para a hipoventilação e, conseqüentemente, para a hipercapnia (MacNee, 2006). A broncoconstrição crónica, um fenómeno comum na DPOC, aumenta a resistência das vias aéreas inferiores, o que incrementa ainda mais o trabalho respiratório. A própria hipercapnia pode provocar alterações na resistência das vias aéreas superiores, aumentando a dificuldade respiratória (Cockcroft & Davis, 2006).

A perda do tónus neuromuscular dos músculos intercostais é outro fator que pode ser comprometido durante o sono. Nos pacientes com DPOC (Gea et al., 2015). Esta perda de tónus resulta numa menor capacidade dos músculos para sustentar a ventilação

adequada, exacerbando ainda mais as alterações ventilatórias e contribuindo para a hipoventilação noturna. Essa combinação de fatores fisiológicos pode levar ao desenvolvimento de insuficiência respiratória hipercápnica durante o sono (Shah et al., 2024).

A gasometria arterial revelou um pH de 7,41, indicando valores dentro da normalidade. Os níveis de dióxido de carbono (PaCO_2) estavam elevados a 70 mmHg, sugerindo hipercapnia, enquanto PaO_2 estava reduzida a 57 mmHg, indicando hipoxémia. O bicarbonato (HCO_3^-) estava a 43 mmol/L, refletindo uma compensação metabólica para a acidose respiratória crónica. Anteriormente, os registos mostraram um PaCO_2 de 57 mmHg e um PaO_2 de 68 mmHg, evidenciando uma deterioração na oxigenação e ventilação do paciente.

Os parâmetros do ventilador foram ajustados para: EPAP de 8 cmH₂O, IPAP de 20 cmH₂O, uma frequência respiratória de 18 ciclos por minuto, tempos inspiratórios máximo e mínimo de 0,8 e 1,2 segundos, respetivamente, e um *trigger* de sensibilidade elevada. Estes ajustes foram realizados com o intuito de melhorar a ventilação e a oxigenação, mas no entanto, revelaram-se insuficientes face ao estado clínico do doente.

Devido à saturação de oxigénio persistentemente baixa, na ordem dos 85/86%, apesar da administração de 6 litros de oxigénio, foi necessário proceder à mudança para o equipamento *Lumis 150* (VPAP ST) da ResMed. A avaliação subsequente dos parâmetros ventilatórios durante o sono demonstrou uma melhoria da SatO₂ para 89%, com um volume corrente de 400 ml, uma relação inspiração/expiração de 1:2, ventilação minuto de 7,8 litros por minuto, frequência respiratória de 18 ciclos por minuto, um tempo inspiratório de 1,2 segundos e uma ciclagem de 50%. Estes dados indicam que o doente apresentava uma elevada dependência do ventilador para iniciar a maioria dos ciclos respiratórios.

Para aperfeiçoar a oxigenação, os valores de IPAP foram ajustados para 14 cmH₂O e a administração de oxigénio foi reduzida para 3 litros por minuto, resultando numa melhoria da SatO₂ para 91%. Posteriormente, o fluxo de oxigénio foi aumentado para 4 litros por minuto, o que elevou a saturação de oxigénio para 95%.

Adicionalmente, foi programada uma monitorização noturna no domicílio, incluindo capnografia e oximetria, para avaliar a eficácia da terapia e ajustar os parâmetros conforme necessário.

Face à necessidade de reduzir o CO₂ no sangue, foram consideradas estratégias, como prolongar a expiração (reduzindo o tempo inspiratório), aumentar a pressão de suporte, aumentar a frequência respiratória e elevar a pressão de IPAP. É importante salientar que, em doentes com exacerbações de DPOC e enfisema, a frequência respiratória já tende a ser elevada devido à acumulação de CO₂, e aumentar a ventilação pode resultar numa distensão excessiva dos alvéolos e comprometer a perfusão (Chiumello et al., 2009).

No período de 21 a 22 de novembro, foi realizada uma polissonografia de nível I em laboratório numa utente com suspeita de insónia paradoxal. A paciente apresentava várias comorbilidades, nomeadamente hipertensão arterial, diabetes mellitus, dislipidemia e síndrome depressiva.

A insónia é um distúrbio do sono comum, caracterizado pela dificuldade em iniciar ou manter o sono, ou por um sono de má qualidade, o que interfere negativamente com o funcionamento diurno. Este problema de saúde é prevalente, afetando significativamente a qualidade de vida e a saúde física e mental dos indivíduos (Shaha, 2023). As causas subjacentes da insónia são diversas e podem incluir fatores psicológicos, como *stress*, ansiedade e depressão, bem como condições médicas, como hipertensão e diabetes. Outros fatores de risco incluem o consumo excessivo de cafeína, álcool e a ausência de uma rotina de sono regular (Shaha, 2023).

A insónia, apesar de frequente, é muitas vezes subdiagnosticada e tratada de forma inadequada, especialmente em cuidados de saúde primários (Shaha, 2023). A insónia resulta da regulação disfuncional dos mecanismos do sono e da vigília, processos governados por circuitos cerebrais distintos que precisam de operar de forma coordenada e exclusiva (Shaha, 2023). Para o seu diagnóstico, é necessária uma avaliação clínica detalhada, com base em questionários específicos e, em alguns casos, exames complementares como a polissonografia.

Entre os vários subtipos de insónia, a insónia paradoxal apresenta particular complexidade. Caracteriza-se por uma discrepância marcante entre a perceção subjetiva do sono por parte do paciente e as medições objetivas recolhidas em exames, como a polissonografia. Indivíduos com insónia paradoxal frequentemente acreditam ter dormido muito menos do que os dados objetivos indicam (Rezaie et al., 2018). Esta discrepância é tipicamente mais acentuada na insónia paradoxal do que em outros tipos de insónia.

Os estudos sugerem que a prevalência da insónia paradoxal varia amplamente, dependendo da definição utilizada. Uma revisão sistemática encontrou que a prevalência pode oscilar entre 8% e 66%, com uma concordância entre diferentes definições a variar de -0,19 a 0,9, o que reflete a diversidade de critérios diagnósticos utilizados (Rezaie et al., 2018). A ausência de um consenso claro sobre as características e critérios diagnósticos dificulta o reconhecimento e tratamento adequados desta condição.

A investigação sobre os mecanismos neurofisiológicos subjacentes à insónia paradoxal é fundamental para uma melhor compreensão da condição. Ensaio clínicos rigorosos são necessários para validar intervenções terapêuticas eficazes (Castelnuovo et al., 2019). Embora a insónia paradoxal continue a desafiar os clínicos e os investigadores, o avanço nas ferramentas de diagnóstico e a melhor compreensão dos mecanismos que regem a regulação do sono poderão facilitar o desenvolvimento de abordagens terapêuticas mais adequadas.

Para o tratamento da insónia, incluindo a insónia paradoxal, é essencial uma abordagem multimodal que combine estratégias não farmacológicas e farmacológicas. A Terapia Cognitivo-Comportamental para a Insónia (TCC-I) tem-se revelado altamente eficaz na melhoria da qualidade do sono e na redução dos sintomas de insónia (van der Zweerde et al., 2019; Cheung et al., 2019). A TCC-I foca-se na identificação e modificação de pensamentos e comportamentos disfuncionais que perpetuam a insónia, utilizando técnicas como o controlo de estímulos e a restrição do sono para melhorar o padrão de sono dos pacientes (Cheung et al., 2019).

Práticas de higiene do sono, que incluem manter uma rotina de sono regular e evitar substâncias que perturbem o sono, como a cafeína e o álcool, são frequentemente recomendadas como complementares à TCC-I (Hirshkowitz & Whiton, 2015; Chung et al., 2018). Estas práticas ajudam a criar um ambiente propício para um sono reparador, fundamental para o sucesso das intervenções terapêuticas.

Segundo Doorley et al. (2021), técnicas de relaxamento, como a meditação e a respiração profunda, demonstram-se eficazes na redução da ansiedade, facilitando o início do sono. Estas técnicas promovem um estado de calma que melhora a qualidade do sono (Doorley et al., 2021; Rusch et al., 2019), sendo recomendável a sua incorporação na rotina diária como complemento às estratégias mais estruturadas de tratamento da insónia (Doorley et al., 2021; Rusch et al., 2019).

No que respeita ao tratamento farmacológico, o uso de medicamentos como o zolpidem e o eszopiclone é comum no tratamento de curta duração da insónia. Estes fármacos são eficazes para induzir o sono, mas apresentam riscos de dependência e tolerância, pelo que o seu uso deve ser limitado e monitorizado (Madari et al., 2021). Para alguns pacientes, antidepressivos tricíclicos, como a doxepina em doses baixas, podem ser uma alternativa eficaz e segura, especialmente para aqueles que não respondem bem a outros tratamentos (Yeung et al., 2018).

O ramelteon, um agonista dos recetores de melatonina, também tem mostrado eficácia na regulação do ciclo sono-vigília e pode ser uma alternativa interessante para pacientes que têm dificuldades em iniciar o sono, mas que desejam evitar o uso de benzodiazepinas (Simpson & Curran, 2008).

Mais recentemente, os agonistas duplos dos recetores de orexina, como o daridorexant e o suvorexant, emergiram como tratamentos promissores para a insónia. Estes medicamentos atuam inibindo a vigília, com menor risco de insónia de rebote e de dependência, em comparação com outros hipnóticos (Rocha et al., 2023; Xue et al., 2022). O perfil de segurança destes medicamentos faz deles uma opção eficaz para pacientes com insónia crónica (Rocha et al., 2023; Xue et al., 2022).

A escolha do tratamento deve ser personalizada, tendo em conta as condições clínicas do paciente, os objetivos terapêuticos e as suas preferências. A monitorização contínua do tratamento é essencial para ajustar as intervenções e garantir um tratamento eficaz da insónia.

No caso específico da insónia paradoxal, o avanço na investigação e a definição clara dos seus critérios diagnósticos são cruciais para a melhoria do diagnóstico e tratamento desta condição. A discrepância entre a percepção subjetiva e as medições objetivas do sono necessita de ser mais bem compreendida, o que só será possível com a realização de ensaios clínicos controlados que aprofundem os mecanismos subjacentes a esta discrepância (Castelnovo et al., 2019; Rezaie et al., 2018).

Relativamente à paciente, os resultados da polissonografia indicaram uma baixa eficiência do sono, com uma latência elevada para iniciar o sono e múltiplos despertares nocturnos. A paciente foi encaminhada para avaliação e tratamento especializado em neurologia, onde deverá ser adotada uma abordagem terapêutica personalizada.

No dia 22 de novembro, iniciou-se a adaptação e aferição de uma doente do sexo feminino com 63 anos e com diagnóstico de SAOS moderada, com um índice de apneia-hipopneia de 18 eventos por hora. A doente já utilizava um dispositivo de APAP no domicílio, contudo, apresentava um índice residual de 12,7 eventos por hora. A análise dos dados do APAP revelou uma pressão correspondente a 90% do tempo (P90) de 15,4 cmH₂O. O objetivo desta adaptação foi identificar uma pressão de APAP que corrigisse adequadamente os eventos respiratórios.

A doente apresentava múltiplas comorbilidades físicas e psicológicas, com queixas de dor intensa, incluindo descrições subjetivas de ‘dores no cérebro’. Com diagnóstico prévio de fibromialgia e sob terapêutica com fentanilo e tramadol, foi iniciado o tratamento com um dispositivo de CPAP ajustado a 4 cmH₂O. No entanto, face à persistência das dessaturações e à presença de limitações de fluxo, a pressão foi aumentada para 15 cmH₂O, o que resultou numa rápida melhoria da fragmentação do sono e na redução dos eventos respiratórios.

Dado o nível elevado das pressões necessárias, optou-se pela utilização de um dispositivo Auto Bi-nível, com uma EPAP e uma IPAP de 9/17 cmH₂O, com uma pressão de suporte mínima de 4 cmH₂O e máxima de 8 cmH₂O. A doente demonstrou uma boa adaptação ao dispositivo Auto Bi-nível, tendo dormido 1 hora e 30 minutos (no entanto sem sono REM), com pressões de EPAP/IPAP de 12/20 cmH₂O e pressão de suporte de 4/8 cmH₂O. Uma nova avaliação dos dados terapêuticos foi agendada para duas semanas após esta adaptação.

No dia 23 de novembro foi avaliado um paciente de 64 anos com SAOS moderada. Apresenta como comorbilidades a existência de trombocitopenia ligeira em investigação pela hematologia, patologia degenerativa da coluna, gastrite crónica e cirurgia de cataratas bilateral.

O estudo do sono de nível II revelou um índice de Movimentos Periódicos das Pernas durante o Sono (PLMS – *Periodic Leg Movements during Sleep*) e um RDI de 21,7/h, bem como um IAH de 18,1/h. O paciente já estava a usar um dispositivo APAP (DreamStation da Philips®), mas apenas tolerava o uso durante o tempo de rampa, removendo o ventilador após este período.

Durante a avaliação, discutiu-se a melhor localização para a colocação cutânea do sensor transcutâneo do capnógrafo, considerando opções como testa, bochecha, ombros e peito.

Para a readaptação e aferição, foi utilizado o sistema *Omnilab* da Philips® e uma máscara de mínimo contacto (P20). Durante a aferição, o paciente adormeceu com uma pressão inicial de CPAP de 4 cmH₂O. Não apresentou eventos respiratórios e decidiu-se ajustar o APAP para um intervalo de 4 a 12 cmH₂O para investigar as queixas do paciente. A pressão máxima atingida pelo APAP foi de 5 cmH₂O, limitando-se apenas à restrição de fluxo. O paciente variou a posição entre o decúbito dorsal e lateral. O estudo do sono de nível II realizado fora do hospital mostrou eventos respiratórios ao longo de todo o período, não associados a componentes posicionais ou ao sono REM.

O paciente não relatava queixas de sonolência diurna excessiva, roncopatia ou cefaleias nos últimos meses. No entanto, após um episódio de cefaleias intensas e uma tomografia computadorizada (TC) de urgência, foi diagnosticado com múltiplos hematomas subdurais bilaterais, possivelmente de origem espontânea. O estudo do sono foi realizado após o episódio de urgência e antes da cirurgia para remoção dos hematomas, altura em que o paciente iniciou o uso de APAP devido ao índice de apneia, mas nunca conseguiu tolerar o tratamento.

Durante a aferição, o paciente não apresentou eventos respiratórios, levantando a questão se os hematomas subdurais poderiam ter contribuído para a SAOS e se a cirurgia teria resolvido a condição. As apneias observadas no estudo do sono eram obstrutivas. O paciente foi encaminhado para um novo estudo do sono de nível II e a terapia APAP foi suspensa até nova reavaliação.

É relevante considerar o impacto da anestesia geral e das cirurgias nos padrões respiratórios. Embora estes procedimentos possam temporariamente alterar a colapsibilidade das vias aéreas e os padrões respiratórios, não existem evidências claras de que a anestesia ou as cirurgias resolvam permanentemente a SAOS. Isto é significativo para o tratamento clínico da SAOS, uma vez que sugere que intervenções cirúrgicas podem não proporcionar uma solução duradoura para todos os pacientes (Chaudhry et al., 2024; Gross et al., 2006).

Adicionalmente, o paciente estava a usar Triticum® (princípio ativo Trazodona), um medicamento para dormir que, segundo a literatura, não agrava o índice de apneia

obstrutiva do sono e pode até melhorar o quadro, devido à diminuição do limiar de apneia. A Trazodona é conhecida por ser um antidepressivo com propriedades sedativas, frequentemente utilizado para tratar insónias. As pesquisas indicam que a Trazodona pode melhorar a qualidade do sono nos pacientes com apneia obstrutiva do sono, uma vez que diminui a fragmentação do sono e aumenta a eficiência do sono, sem exacerbar a apneia.

O caso deste paciente destaca a complexidade do tratamento da SAOS nos pacientes com múltiplas condições médicas. A presença de hematomas subdurais bilaterais e a subsequente necessidade de intervenção cirúrgica introduzem variáveis adicionais que podem influenciar a apresentação e o tratamento da SAOS. A intolerância ao dispositivo APAP, associada à condição neurológica subjacente, sugere a necessidade de uma abordagem multifacetada e personalizada, com monitorização cuidadosa e ajustes terapêuticos contínuos.

A suspensão temporária da terapia APAP até nova avaliação reflete a abordagem prudente de reconsiderar o tratamento com base em novos dados clínicos e no estado pós-operatório do paciente. A realização de um novo estudo do sono de nível II permitirá uma avaliação atualizada da condição respiratória do paciente durante o sono, facilitando decisões informadas sobre a continuação ou modificação da terapia.

Um estudo investigou o efeito da Trazodona na gravidade da SAOS e no limiar de despertar respiratório. A SAOS é um distúrbio do sono caracterizado por repetidos episódios de obstrução parcial ou completa das vias aéreas superiores durante o sono, levando a uma redução ou cessação do fluxo de ar, resultando em despertares frequentes e sono não reparador. Este estudo teve como objetivo explorar se a Trazodona, um antidepressivo que também possui propriedades sedativas, poderia melhorar a qualidade do sono em pacientes com SAOS ao aumentar o limiar de despertar e reduzir o IAH (Smales et al., 2015).

Os pesquisadores formularam a hipótese de que a Trazodona aumentaria o limiar de despertar, o que significaria que os pacientes teriam menos probabilidade de acordar devido a obstruções respiratórias menores. Além disso, esperava-se que a Trazodona melhorasse o IAH, reduzindo a frequência e a gravidade dos episódios de apneia e hipopneia. Os resultados do estudo indicaram que a Trazodona resultou numa redução expressiva do IAH em comparação com o placebo. Esta redução no IAH é um resultado importante, pois sugere que a Trazodona pode contribuir para uma diminuição das

interrupções respiratórias durante o sono, potencialmente ao melhorar a qualidade do sono e a saúde geral dos pacientes com SAOS (Smales et al., 2015).

Os resultados mostraram ainda que a Trazodona não causou uma piora na saturação de oxigênio nem na duração dos eventos respiratórios. Manter uma saturação de oxigênio adequada é essencial, uma vez que a hipoxémia é uma complicação comum e perigosa da SAOS. Não uma diminuição destes parâmetros sugere que a Trazodona pode ser segura para o uso nos pacientes com SAOS no que diz respeito à manutenção de níveis de oxigênio saudáveis (Smales et al., 2015).

No entanto, não houve diferença importante no limiar de despertar em sono NREM entre a Trazodona e o placebo. Este resultado indica que, embora a Trazodona possa reduzir o IAH, ela não aumenta necessariamente a resistência ao despertar em resposta a eventos respiratórios durante o sono NREM. Esta característica é importante para entender como a Trazodona afeta diferentes aspetos do sono e da respiração (Smales et al., 2015).

Adicionalmente, foi observado que pacientes que responderam positivamente à Trazodona passaram menos tempo em sono N1 (a fase mais leve do sono) e tiveram uma redução no índice de despertar. Reduzir o tempo em sono N1 e aumentar o tempo nas fases mais profundas do sono é benéfico, pois estas últimas são mais restauradoras. Os não respondedores, por outro lado, não mostraram mudanças significativas nos parâmetros do sono, sugerindo uma variabilidade na resposta ao tratamento com Trazodona (Smales et al., 2015).

Outro estudo, conduzido por Eckert et al. (2014), focou-se nos efeitos da Trazodona na fisiologia das vias aéreas superiores e na respiração durante o sono nos pacientes com SAOS e baixo limiar de despertar respiratório. A hipótese principal deste estudo era que a Trazodona poderia aumentar o limiar de despertar respiratório, permitindo que os pacientes permanecessem dormindo durante episódios de apneia de menor intensidade. Os resultados confirmaram esta hipótese, mostrando que a Trazodona aumenta o limiar de despertar respiratório e reduz o índice de apneia/hipopneia, sem comprometer consideravelmente a atividade dos músculos dilatadores das vias aéreas ou aumentar a propensão ao colapso das vias aéreas superiores. Estes resultados sugerem que a Trazodona pode ser benéfica para melhorar a estabilidade respiratória durante o sono sem afetar negativamente a função muscular das vias aéreas.

Estes ensaios destacam o potencial da Trazodona como uma opção de tratamento para melhorar certos aspetos da SAOS, nomeadamente ao reduzir o IAH e ao aumentar a qualidade do sono em alguns pacientes. No entanto, a variabilidade na resposta ao tratamento e a falta de impacto significativo no limiar de despertar em sono NREM sublinham a necessidade de uma abordagem personalizada ao tratamento da SAOS, considerando as características individuais de cada paciente (Eckert et al., 2014; Smales et al., 2015).

No final da terceira semana de novembro, foi possível realizar uma aferição em laboratório e acompanhar um paciente durante o internamento. O primeiro paciente com diagnóstico de SAOS apresentou apneias centrais após iniciar a terapia com APAP.

A apneia do sono complexa é um distúrbio respiratório caracterizado pela ocorrência simultânea de apneias obstrutivas e centrais durante o sono. Esta condição é identificada quando as apneias centrais, com uma frequência superior a 5 por hora, persistem ou surgem apesar da utilização de terapia com pressão positiva nas vias respiratórias, que geralmente é eficaz no tratamento das apneias obstrutivas. As causas exatas das apneias centrais na apneia do sono complexa não são sempre bem compreendidas, especialmente quando se excluem fatores como o uso de narcóticos ou insuficiência cardíaca (Khan & Franco, 2014).

De acordo com Khan e Franco (2014), a fisiopatologia da apneia do sono complexa envolve vários fatores. Entre eles, destaca-se a instabilidade do ventilador associada a oscilações na PaCO_2 , o aumento da eliminação de CO_2 devido à pressão positiva contínua nas vias respiratórias e a ativação de recetores de estiramento das vias aéreas, que podem desencadear as apneias centrais.

No mesmo estudo, Khan e Franco (2014) indicam que a prevalência da apneia do sono complexa varia entre 0,56% e 18% dos indivíduos com distúrbios do sono, e não existem características preditivas claras em comparação com a apneia obstrutiva simples. O prognóstico é geralmente semelhante ao da apneia obstrutiva do sono. Na maioria dos casos, a componente de apneia central melhora ou resolve com a terapia CPAP. No entanto, para os pacientes que continuam a apresentar apneias centrais com a terapia CPAP, outras opções de tratamento incluem o uso de BiPAP, ASV e, em alguns casos, medicamentos (Khan & Franco, 2014).

De acordo com Shahar et al. (2001), a apneia do sono complexa é mais comum em homens, indivíduos com doença arterial coronária e naqueles com insuficiência cardíaca congestiva. Este é o caso do paciente desta aferição, com diagnóstico de insuficiência cardíaca congestiva e que possui um cardioversor-desfibrilhador implantável. Para este paciente, a abordagem inicial foi administrar um CPAP com uma pressão de 4 cmH₂O durante a aferição. No entanto, o paciente não conseguiu adormecer durante a fase de adaptação com esta configuração de pressão.

Dada a dificuldade, foi tomada a decisão de aumentar a pressão do CPAP para 10 cmH₂O. É importante lembrar que, apesar de a vasta maioria dos pacientes com apneia do sono complexa poder ser tratada com sucesso usando CPAP, é recomendável ter cautela para garantir que a pressão do CPAP seja ajustada de forma a tratar apenas as apneias obstrutivas, evitando uma titulação excessiva da pressão.

Para Javaheri e Dempsey (2013), a Apneia Central do Sono (CSA – *Central Sleep Apnea*) ocorre devido a uma redução temporária na atividade do ‘gerador’ de ritmo respiratório ponto-medular (Eckert et al., 2007). Ao contrário da apneia obstrutiva do sono (OSA), que é causada por uma obstrução física das vias aéreas, a CSA resulta de uma falha na transmissão do sinal cerebral para os músculos responsáveis pela respiração (Garcia-Touchard et al., 2008). Doentes com insuficiência cardíaca e disfunção ventricular esquerda, com ou sem fração de ejeção preservada, são os mais afetados pela CSA, sendo que mais de 50% destes apresentam distúrbios respiratórios do sono (índice de apneia-hipopneia superior a 15 eventos por hora de sono) (Javaheri et al., 2011). Durante o sono NREM, em casos de insuficiência cardíaca congestiva, observam-se frequentemente ciclos periódicos de volume corrente, seguidos por apneias, resultando em hipoxémia intermitente e microdespertares transitórios, com ciclos de pelo menos 50 segundos (Javaheri & Dempsey, 2013).

A respiração periódica do tipo "Cluster", com ciclos curtos (10-25 segundos), é comum em indivíduos saudáveis a grandes altitudes (acima dos 3 mil metros, com saturação de oxigénio em torno dos 90%) e até a altitudes mais moderadas em indivíduos suscetíveis, particularmente em estadias prolongadas (Bloch et al., 2010). Este padrão respiratório também ocorre ao nível do mar em indivíduos sob o uso de opióides, sendo que a gravidade da CSA é proporcional à dose de opióides administrada (Bloch et al., 2015).

Durante o sono NREM, a cessação temporária da respiração (apneia) é desencadeada pela redução da atividade dos neurónios ponto-medulares, evidenciando um limiar de apneia (Eckert et al., 2007). As pesquisas demonstram que a deteção de baixas concentrações de CO₂ pelos corpúsculos carotídeos é essencial para desencadear a instabilidade ventilatória e as apneias cíclicas (Dempsey et al., 2012). Contudo, a hipocapnia isolada nos quimiorrecetores periféricos ou centrais não é suficiente para induzir apneias (Dempsey et al., 2012). A interação funcional entre quimiorrecetores periféricos e centrais é fundamental para o controlo da apneia. Adicionalmente, os mecanismos de potenciação central que mantêm o estímulo ventilatório durante a vigília não são suficientes para prevenir apneias durante o sono NREM. A remoção do estímulo associado à vigília compromete a regulação do controlo respiratório, prejudicando a defesa contra apneias (Eckert et al., 2007). As apneias prolongam-se até que os níveis de CO₂ aumentem, e os microdespertares transitórios no final da apneia também contribuem para uma ventilação excessiva subsequente (Dempsey et al., 2012).

A apneia central, seja individualizada ou em combinação com a apneia obstrutiva do sono, é comum entre pacientes com distúrbios respiratórios do sono, especialmente em pessoas com insuficiência cardíaca, em altitudes elevadas ou utilizadores de opióides (Javaheri et al., 2011; Javaheri & Badr, 2023). A hipoxémia intermitente, quando crónica, associada à apneia central, provoca consequências cardiovasculares que persistem durante o estado de vigília. Entre estas consequências estão a hipertensão, arritmias, insuficiência cardíaca e aumento do risco de acidente vascular cerebral (Javaheri & Dempsey, 2013).

As causas subjacentes da apneia central são complexas e ainda não são totalmente compreendidas, embora o aumento do ganho do *loop* (quando se refere à alta sensibilidade do sistema de controlo respiratório às alterações nos níveis de CO₂ e O₂ no sangue) seja um fator bem estabelecido (Dempsey et al., 2012). Outros fatores incluem insuficiência cardíaca, lesões cerebrais, uso de certos medicamentos (como opióides) e condições de alta altitude (Bloch et al., 2010).

O diagnóstico da CSA geralmente envolve uma polissonografia. Este exame, como foi dito anteriormente, monitoriza vários parâmetros fisiológicos, incluindo a atividade cerebral, movimentos oculares, atividade muscular, frequência cardíaca, níveis de oxigénio no sangue e fluxo respiratório. A polissonografia ajuda a distinguir entre apneia central e apneia obstrutiva, bem como a avaliar a gravidade da condição (Berry et al., 2012).

O tratamento eficaz e seguro da apneia central tem sido um desafio, principalmente porque o CPAP, considerado o tratamento padrão para a apneia obstrutiva, nem sempre é eficaz na apneia central do sono (Eckert et al., 2007). Para Schmickl et al. (2021), outras opções terapêuticas incluem: ASV (ventilação adaptativa que ajusta automaticamente o fluxo de ar para estabilizar a respiração); CPAP (pressão positiva que mantém as vias aéreas abertas e pode ser ajustada para tratar apneias centrais); oxigénio suplementar (em casos de hipoxémia associada à apneia central); acetazolamida (um fármaco que modula o controlo ventilatório e demonstrou preditores fisiológicos de resposta consistentes com as observações empíricas dos seus efeitos em diferentes subgrupos de apneia do sono) (Schmickl et al., 2021); e o tratamento das condições subjacentes, como a insuficiência cardíaca ou a revisão da medicação em doentes tratados com opioides (Dempsey, 2019).

É fundamental selecionar os tratamentos com base nos mecanismos causais específicos, reconhecendo que nem todos os doentes com apneia central partilham as mesmas etiologias. Desta forma, a personalização do tratamento é determinante para o controlo eficaz da apneia central do sono (Javaheri & Dempsey, 2013).

O segundo caso clínico descreve uma doente de 68 anos, internada na unidade de medicina interna após sofrer um traumatismo cranioencefálico resultante de uma queda acidental em casa. A doente, até então autónoma e sem necessidade de cuidados especiais, apresentou sinais de insuficiência respiratória global, acompanhados de acidemia, o que agravou o seu quadro clínico. Adicionalmente, tinha antecedentes de acidente vascular cerebral, o que aumentou a complexidade do seu tratamento.

Dada a gravidade do quadro respiratório, tornou-se necessária a implementação de ventilação invasiva. Contudo, o processo de desmame ventilatório revelou-se extremamente difícil, sem que uma causa aparente pudesse ser identificada. Durante este período, surgiram sinais sugestivos de alterações no neurónio motor, tais como défices motores inexplicáveis, tosse ineficaz, episódios convulsivos e mioclonias. Face a estes sinais, os médicos começaram a suspeitar de esclerose lateral amiotrófica, uma doença neurodegenerativa grave.

Nos dias subsequentes, o estado da doente agravou-se, com aumento da sonolência e deterioração geral. Com o objetivo de procurar uma terapêutica mais eficaz, foi transferida para a unidade de neurologia, onde se procedeu à otimização da ventilação

não invasiva. Foi utilizado o equipamento *Trilogy Evo* da Philips®, configurado em modo BiPAP, com uma máscara oronasal, complementado pelo dispositivo *Cough Assist E70* da Philips® para melhorar a eficácia da tosse. Os parâmetros ventilatórios foram ajustados com uma EPAP de 7 cmH₂O, uma IPAP de 18 cmH₂O, uma frequência respiratória de 16 respirações por minuto e tempos inspiratórios mínimo e máximo de 1,2 e 1,4 segundos, respetivamente.

Durante curtos períodos, foi testado o modo de pressão controlada e a utilização de uma máscara facial total, com o objetivo de aumentar o volume corrente e garantir que a doente cumprisse o tempo inspiratório programado. A análise da curva de fluxo do equipamento revelou uma possível limitação, possivelmente provocada pela acumulação de secreções nas vias aéreas.

No dia 27 de novembro, a doente foi reavaliada, apresentando uma melhoria expressiva do seu estado neurológico. Os volumes pulmonares aumentaram de forma considerável, atingindo 390 ml/segundo. Durante esta avaliação, a doente utilizava uma máscara oronasal, que se revelou eficaz na manutenção dos parâmetros ventilatórios desejados.

Este caso ilustra a complexidade do tratamento de doentes com múltiplas comorbilidades e sublinha a importância de uma abordagem multidisciplinar. A suspeita de ELA destacou-se como uma comorbilidade significativa, exigindo vigilância constante e ajustes terapêuticos rigorosos. A melhoria observada na doente demonstra a eficácia da otimização da ventilação não invasiva, bem como a importância de uma avaliação contínua e rigorosa dos parâmetros respiratórios.

Uma doente de 66 anos, previamente diagnosticada com SAOS e em acompanhamento no Hospital de Penafiel, foi admitida na Unidade de Cuidados Intensivos devido a complicações pós-operatórias de uma colecistectomia (remoção da vesícula biliar). Durante a fase inicial da recuperação, a doente apresentou dificuldades respiratórias, requerendo monitorização intensiva.

Após estabilização, a doente foi transferida para a ala de cirurgia para prosseguir com a recuperação pós-operatória. Durante este período, foi solicitada uma avaliação pelo Serviço de Pneumologia, devido à ocorrência de episódios recorrentes de hipoventilação e dessaturação. Esta avaliação culminou na realização de um estudo de ventilação não invasiva em ambiente laboratorial (aferição de VNI).

No domicílio, a doente já se encontrava em terapêutica com APAP (*Prisma* da Lowenstein®), com pressões ajustáveis entre 6 e 14 cmH₂O, além de oxigenoterapia de longa duração a 2 litros por minuto, para garantir a manutenção de níveis adequados de oxigenação sanguínea.

A monitorização realizada no hospital incluiu a avaliação da ventilação, com suspeita de Síndrome de Hipoventilação Obesidade, em função da condição clínica e dos sintomas apresentados. A terapia inicial consistiu na administração de CPAP a uma pressão de 6 cmH₂O, associada a oxigénio a 2 litros por minuto. No entanto, dada a persistência de hipopneias e episódios de dessaturação, foi necessário ajustar progressivamente a pressão do CPAP. A administração de oxigénio foi temporariamente suspensa, com o intuito de evitar interferências na deteção precisa de eventos respiratórios durante a monitorização.

Para uma compreensão mais detalhada dos eventos respiratórios, foi testada ventilação em modo espontâneo. Esta avaliação confirmou que os eventos eram de natureza obstrutiva. Com base nestes resultados, a terapêutica foi ajustada para CPAP a uma pressão de 11 cmH₂O, utilizando uma máscara oronasal para assegurar uma vedação adequada e proporcionar conforto à doente. Paralelamente, foi implementada capnografia transcutânea para monitorizar os níveis de CO₂, que se mantiveram estáveis em 36 mmHg durante o período de ventilação.

A doente manteve-se sob terapia com CPAP a 11 cmH₂O, sem necessidade de oxigenoterapia suplementar. Durante o período de acompanhamento no hospital, não foram observados eventos respiratórios significativos nem episódios de dessaturação, mesmo durante o sono REM e em decúbito dorsal, posições frequentemente mais desafiantes para doentes com apneia do sono.

Os resultados desta avaliação, bem como os ajustes terapêuticos realizados, foram comunicados à equipa médica responsável pelo seguimento da doente, garantindo que os cuidados necessários fossem mantidos após a alta hospitalar.

No dia 28 de novembro, foi realizada uma adaptação da ventilação não invasiva num doente de 71 anos com DPOC, classificado como GOLD E, de acordo com a *Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease* (GOLD). A DPOC é uma condição heterogénea, caracterizada por uma obstrução persistente do fluxo aéreo, que não é completamente reversível e está frequentemente associada a uma resposta inflamatória crónica das vias aéreas e dos pulmões a partículas ou gases nocivos, provocando sintomas

como dispneia, expetoração e tosse (Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease [GOLD], 2024).

A classificação da GOLD para a DPOC, é um sistema desenvolvido pela *Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease* para categorizar a gravidade da doença, com base em sintomas, exacerbações e função pulmonar, medida pelo FEV1. A classificação varia de GOLD 1 a GOLD 4, consoante a gravidade da obstrução avaliada na espirometria, sendo complementada por categorias adicionais: A, B, e E, que têm em consideração o número de exacerbações e a intensidade da sintomatologia. A categoria A representa uma menor sintomatologia e poucas exacerbações, enquanto a categoria E inclui sintomatologia mais expressiva relacionada com a DPOC e mais de duas exacerbações por ano (GOLD, 2024).

No caso em questão, o paciente apresentava duas ou mais exacerbações por ano e uma sintomatologia bastante acentuada. Para a adaptação do tratamento, o paciente trouxe o seu ventilador domiciliário (*Trilogy Evo* da Philips®) e um sistema de oxigénio portátil. Foi observado que o paciente estava a controlar de forma incorreta o débito de oxigénio em casa, o que poderia comprometer a eficácia do tratamento.

O modo ventilatório utilizado em casa era assistido controlado com máscara oronasal, junto com oxigénio suplementar. Os parâmetros configurados eram: pressão de suporte de 19 cmH2O, EPAP de 8 cmH2O, frequência respiratória de 18 ciclos por minuto (cpm) e tempo inspiratório de 1,0 segundos.

Após a reabilitação funcional, foi adaptado um novo modo ventilatório chamado Bi-nível. Os novos parâmetros foram configurados como: IPAP de 22 cmH2O, EPAP de 8 cmH2O, TI de 1,0 segundos e frequência respiratória de 16 cpm.

Segundo Imamura et al. (2022), a Servo-Ventilação Auto-adaptativa é uma abordagem de ventilação não invasiva que utiliza pressão positiva para diminuir o esforço respiratório, reduzir a ativação do sistema nervoso simpático e melhorar a congestão pulmonar e sistémica, diminuindo tanto a pré-carga quanto a pós-carga cardíaca em doentes com insuficiência cardíaca congestiva, quando utilizada por pelo menos 4 horas durante a noite. Este benefício ocorre independentemente da presença de distúrbios respiratórios do sono. Embora os estudos clínicos de grande escala não tenham demonstrado um impacto na mortalidade dos doentes com insuficiência cardíaca crónica, a ASV tem sido eficaz na melhoria dos sintomas em alguns casos.

Imamura et al. (2022) consideram que a terapia com ASV pode ser uma estratégia importante no controlo do edema pulmonar e sistémica persistente que não responde ao tratamento médico convencional. Mesmo na era de novos modos terapêuticos, a ASV deve ser reconsiderada como parte integrante do tratamento de doentes com insuficiência cardíaca crónica, quando utilizada de forma adequada (Imamura et al., 2022).

O doente tinha uma história ocupacional de trabalho nas pedreiras, o que provavelmente contribuiu para a eventual condição pulmonar. Além disso, apresentava um nódulo pulmonar que requeria acompanhamento médico contínuo. Durante a adaptação no hospital, todos os parâmetros ventilatórios foram reajustados utilizando o equipamento do doente, com a administração de um litro de oxigénio.

No entanto, surgiu um problema durante o procedimento: o doente não conseguiu adormecer, o que impediu a conclusão sobre quais os valores adequados para as pressões. A capacidade de adormecer durante o procedimento é fundamental para avaliar a eficácia dos ajustes na ventilação, especialmente porque muitos eventos respiratórios adversos ocorrem durante o sono, particularmente durante a fase REM e na posição supina.

A monitorização contínua em doentes com DPOC é vital para identificar rapidamente alterações no estado de saúde e ajustar o tratamento conforme necessário. Este processo inclui a avaliação regular da função pulmonar, a oxigenação e a eficácia da ventilação. As pesquisas têm demonstrado que o controlo multidisciplinar pode reduzir consideravelmente as taxas de hospitalização e melhorar a qualidade de vida em doentes com DPOC grave (Zwerink et al., 2014).

Para Kacmarek et al. (2019), a personalização do tratamento implica a adaptação dos cuidados às necessidades específicas de cada doente. Isto envolve ajustar a terapia ventilatória com base nas respostas observadas, nas preferências do doente e na sua capacidade de utilizar eficazmente os dispositivos. A educação do doente é fundamental, permitindo-lhe monitorizar os seus sintomas, utilizar corretamente os equipamentos de ventilação e administrar o oxigénio suplementar de forma adequada. Esta educação deve ser constante e reforçada periodicamente, de modo a assegurar a adesão ao tratamento e a compreensão dos seus benefícios a longo prazo (Kacmarek et al., 2019).

A formação deve também abordar a importância de evitar fatores de risco, como a exposição a poluentes e fumo de tabaco, que podem agravar a DPOC. O controlo

comportamental inclui aconselhamento sobre a importância da atividade física regular e técnicas de respiração que podem ajudar a aliviar a dispneia. Intervenções como a reabilitação pulmonar têm mostrado ser altamente benéficas, ao melhorar a capacidade de exercício e reduzindo a sensação de falta de ar (McCarthy et al., 2015).

No contexto ocupacional, é essencial considerar o historial de trabalho do doente e possíveis exposições a substâncias nocivas. Os doentes que trabalharam em ambientes com alta exposição a poeiras ou produtos químicos, como o caso deste doente que trabalhou nas pedreiras, podem necessitar de monitorização adicional e intervenções específicas para minimizar o impacto destas exposições na progressão da DPOC.

No dia 29 de novembro, foi realizada uma aferição a um paciente do sexo masculino com antecedentes de HTA, diabetes mellitus, enfarte agudo do miocárdio (EAM), angioplastia e cirurgia de revascularização miocárdica (CABG – *Coronary Artery Bypass Grafting*) em 2009. O estudo do sono de nível III evidenciou apneia central do sono grave, com um IAH de 52,6/h. O registo poligráfico preenche os critérios de respiração de Cheyne-Stokes, evidenciando mais de três episódios consecutivos de apneias e/ou hipopneias centrais, separados por um padrão respiratório em crescendo e decrescendo, e o índice de apneias centrais é superior a 5 eventos por hora durante mais de 2 horas de sono, segundo os critérios da American Academy of Sleep Medicine (2014).

Durante a avaliação, o paciente apresentou diversas queixas, culpando a esposa pelo uso da terapia CPAP de 8 cmH₂O. Como o paciente não tinha o equipamento, foi solicitado à empresa de cuidados respiratórios domiciliários uma leitura dos dados terapêuticos e o tipo de máscara normalmente utilizado pelo utente no domicílio. Durante a leitura dos dados terapêuticos, observou-se um índice residual de apneias e hipopneias, tanto obstrutivas como centrais (23,6/h de índice residual).

Dada a evidência de apneias centrais, procurou-se informação sobre a realização de algum ecocardiograma recente para verificar a fração de ejeção cardíaca. O paciente apresentava uma fração de 62%, indicando função cardíaca preservada. Com base nisso, considerou-se a possibilidade de adaptar a terapia para Servo-Ventilação Auto-adaptativa.

A Servo-Ventilação auto-adaptativa é uma abordagem de ventilação não invasiva que utiliza pressão positiva para diminuir o esforço respiratório, reduzir a ativação do sistema nervoso simpático e melhorar a congestão pulmonar e sistémica, ao diminuir tanto a pré-carga como a pós-carga cardíaca em doentes com insuficiência cardíaca congestiva,

quando utilizada durante pelo menos 4 horas à noite. Este benefício ocorre independentemente da presença de distúrbios respiratórios do sono (Imamura et al., 2022).

Embora grandes ensaios clínicos randomizados com ASV em doentes com insuficiência cardíaca crónica não tenham mostrado um impacto na mortalidade, a ASV tem sido eficaz, como já foi dito, em diminuir os sintomas em alguns casos (Cowie et al., 2015). Acredita-se que a terapia com ASV pode ser uma estratégia importante no controlo da congestão pulmonar e sistémica persistente que não responde ao tratamento médico convencional. Mesmo na era de novos agentes terapêuticos, a ASV deve ser reconsiderada como parte integrante do tratamento de doentes com insuficiência cardíaca crónica, quando utilizada de forma adequada (Jaffuel et al., 2019).

A pesquisa sobre a eficácia da ASV continua a evoluir. Um estudo multicêntrico real (OTRLASV) enfatiza a necessidade de descrever as características clínicas de pacientes tratados com ASV por mais de um ano, abordando comorbilidades e etiologias associadas a todos os tipos de pacientes. Este estudo destaca que a ASV pode ser particularmente útil nos pacientes com apneia central do sono associada a diversas condições, como acidente vascular cerebral (AVC), insuficiência renal e apneias induzidas por medicamentos, além de casos de apneias centrais coexistentes com apneia obstrutiva do sono (Jaffuel et al., 2019).

As observações adicionais corroboram a utilidade da ASV. Por exemplo, as revisões elaboradas por Han et al. (2021) sugerem que a ASV pode melhorar a qualidade de vida e a função cardíaca em doentes com insuficiência cardíaca e apneia central do sono, desde que não tenham fração de ejeção reduzida. Assim, a ASV representa uma abordagem terapêutica promissora que pode complementar os tratamentos tradicionais em casos selecionados.

Neste caso, a adaptação e aferição do CPAP foi iniciada com uma pressão de 4 cmH₂O. Durante o procedimento, o paciente não adormeceu, o que não permitiu a titulação da pressão ideal do CPAP para corrigir os eventos respiratórios. Considerou-se adequado ajustar o CPAP para 10 cmH₂O após uma avaliação cuidadosa e discussão com o pneumologista com o objetivo de otimizar o tratamento do paciente, tendo em conta as suas necessidades clínicas específicas.

6.2. SEGUNDO PERÍODO DE ESTÁGIO

No segundo período de estágio, de 11 a 16 de dezembro, iniciou-se a adaptação e aferição da ventilação não invasiva num paciente masculino de 65 anos com DPOC grave. O paciente já utilizava ventilação domiciliária devido a um internamento prévio por exacerbação da DPOC. Os seus antecedentes médicos incluíam diabetes mellitus, bronquiectasias e DPOC grau E.

Para a monitorização, utilizou-se capnografia e o próprio equipamento do paciente (*Lumis 150* da ResMed®). Os parâmetros foram configurados em modo S/T com IPAP e EPAP de 17/7 cmH₂O, respetivamente. A frequência respiratória foi ajustada para 15 respirações por minuto e os tempos inspiratórios mínimo e máximo para 0,8 e 1,2 segundos, respetivamente.

Durante a adaptação, o paciente apresentou respiração paradoxal toracoabdominal. A elevação da EPAP não resultou em melhorias na respiração, visível apenas pelas bandas torácica e abdominal, uma vez que o vídeo não permitiu a confirmação visual da respiração paradoxal. A assincronia toracoabdominal está associada ao desconforto respiratório, doenças pulmonares e apneias obstrutivas. A fase relativa dos movimentos da caixa torácica e do abdómen durante a respiração pode fornecer uma medida de assincronia, frequentemente analisada por meio de correlação cruzada, que mede a covariância dos valores amostrais das duas formas de onda ao longo de um intervalo, indicando a extensão em que se movem de forma semelhante (Black & Millard, 2001).

A descoordenação entre os movimentos da caixa torácica e do abdómen durante a inspiração, conhecida como assincronia toracoabdominal, é atribuída à falta de sincronização dos músculos respiratórios, incluindo os acessórios inspiratórios e o diafragma, influenciando a mecânica pulmonar (Pereira et al., 2017). Esta condição é observada em diversas situações clínicas, como patologias neuromusculares em crianças, e pode ser um indicador de falha na ventilação mecânica em unidades de cuidados intensivos. Na DPOC, a assincronia está associada à obstrução do fluxo de ar, contribuindo para maior dificuldade respiratória e hiperinsuflação precoce da parede torácica durante atividades físicas (Pereira et al., 2017).

Pacientes com DPOC grave apresentam assincronia toracoabdominal, o que reduz a eficiência ventilatória e a capacidade de exercício (Pinto et al., 2020). Vivodtzev et al. (2024) refere que a respiração paradoxal está associada a um maior índice de apneia e hipopneia, maior frequência cardíaca durante o sono e menor resposta ventilatória à hipercapnia.

Para Aliverti et al. (2009), em indivíduos saudáveis, a inspiração é o resultado da coordenação eficiente dos músculos da parede torácica e do diafragma, que empurra o conteúdo abdominal para fora. Durante este processo, os compartimentos torácico e abdominal expandem-se em sincronia, mesmo durante o exercício, embora o volume pulmonar final possa ser reduzido pela atividade dos músculos abdominais expiratórios. Este mecanismo coordenado assegura uma ventilação eficaz e é essencial para a manutenção da função respiratória normal.

No entanto, nos pacientes com DPOC, a função do diafragma está frequentemente comprometida. Esta disfunção diafragmática pode levar a uma expansão descoordenada dos compartimentos da caixa torácica, resultando em movimento paradoxal da porção inferior da caixa torácica durante a inspiração. Este movimento paradoxal, onde a parte inferior da caixa torácica se move para dentro enquanto o abdómen se move para fora durante a inspiração, é indicativo de assincronia toracoabdominal e pode servir como um marcador diagnóstico importante na DPOC (Aliverti et al., 2009).

Neste paciente, os valores da capnografia mantiveram-se constantes em 55 mmHg, sem variação com a ventilação ou com o oxigénio. Os parâmetros finais aferidos foram: EPAP e IPAP de 6/16 cmH₂O, frequência respiratória de 18 respirações por minuto, tempos inspiratórios máximo e mínimo de 1,2 e 0,8 segundos, respetivamente, e *rise time* de 200 milissegundos.

Foi ainda solicitado à empresa de cuidados respiratórios que acompanha este utente a realização de uma oximetria noturna durante duas noites, com o objetivo de proceder a uma reavaliação da eficácia da terapêutica. Esta monitorização contínua dos níveis de oxigénio no sangue permitirá verificar se os parâmetros de tratamento estão adequados, especialmente durante o sono, onde ocorrem frequentemente flutuações respiratórias.

Adicionalmente, foi necessário introduzir oxigenoterapia suplementar, ajustada para 1 litro por minuto, como medida adjuvante, a fim de garantir uma oxigenação adequada e complementar o tratamento respiratório existente.

Durante a aferição, verificaram-se apneias centrais, possivelmente relacionadas com a patologia de base de insuficiência respiratória. Para Dempsey (2019), o controlo da respiração durante o sono envolve mecanismos complexos de regulação. Por exemplo, durante o sono NREM, ocorre uma sensibilização do limiar de apneia em resposta a alterações na ventilação e na pressão parcial de dióxido de carbono, desencadeando apneias transitórias. Os seios carotídeos são importantes na deteção dos baixos níveis de PaCO_2 , pois desempenham um papel fundamental na instabilidade ventilatória e nas apneias. No entanto, as pesquisas mais recentes mostram que a hipocapnia isolada nos quimiorreceptores periféricos ou centrais não é suficiente para desencadear apneias, destacando a interdependência entre estes quimiorreceptores (Dempsey, 2019). Durante o sono, a atividade inspiratória medular é inibida, juntamente com a atividade neural do hipoglosso, comprometendo a vigilância do sistema de controlo respiratório. Durante as apneias, dois mecanismos adicionais aumentam as repercussões ventilatórias: o prolongamento das apneias até que a PaCO_2 fique acima do valor normal e os microdespertares no final da apneia, ampliando a resposta ventilatória (Dempsey, 2019).

Segundo Rana e Sankari (2023), a Apneia Central do Sono é um distúrbio em que existe uma interrupção temporária da respiração durante o sono, sem obstrução física das vias aéreas. Os indivíduos com CSA podem despertar subitamente com falta de ar, sofrer de insónia, sentir sonolência durante o dia, ter mudanças bruscas de humor e dificuldades de concentração. É diferente da apneia obstrutiva do sono, que ocorre devido à obstrução das vias aéreas superiores. A Classificação Internacional dos Distúrbios do Sono – Terceira Edição divide as síndromes de CSA em várias categorias: CSA primária, CSA com Respiração de *Cheyne-Stokes*, CSA devido a um distúrbio médico sem *Cheyne-Stokes*, CSA devido a respiração periódica em elevada altitude, CSA devido a medicamentos ou substâncias e CSA emergente de tratamento (Rana & Sankari, 2023).

Adicionalmente, Roberts et al. (2020) discutem que a CSA pode ser prevalente nos pacientes com insuficiência cardíaca, especialmente aqueles com fração de ejeção reduzida. O tratamento desta condição pode incluir a otimização da terapia cardíaca, o uso de dispositivos de pressão positiva contínua nas vias aéreas e, em alguns casos, dispositivos

de assistência ventilatória adaptativa, embora a eficácia e segurança destes dispositivos devam ser cuidadosamente avaliadas nos pacientes com insuficiência cardíaca (Roberts et al., 2020).

Guyenet & Bayliss (2015), enfatizam a importância dos mecanismos de controlo central e periférico na regulação da respiração durante o sono. Eles sugerem que a compreensão dos diferentes papéis dos quimiorrecetores e dos centros respiratórios pode ajudar no desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas para a CSA (Morrell & Corfield, 2018).

A tabela 4, adaptada do estudo de Sateia (2014), categoriza os principais distúrbios respiratórios relacionados com o sono. Estes distúrbios são classificados em três grupos principais: Distúrbios de Apneia Obstrutiva do Sono, Síndromes de Apneia Central do Sono e Distúrbios de Hipoventilação Relacionados com o Sono. Cada categoria engloba diversas condições específicas, detalhadas na tabela, que variam em termos de causa, apresentação clínica e abordagem terapêutica.

Tabela 4

Distúrbios Respiratórios Relacionados ao Sono

Distúrbio
Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono
AOS, adulto
AOS, pediátrica
Síndromes de Apneia Central do Sono
Apneia Central do Sono com respiração de Cheyne-Stokes
Apneia Central do Sono devido a um distúrbio médico sem respiração de Cheyne-Stokes
Apneia Central do Sono devido à respiração periódica em alta altitude
Apneia Central do Sono devido a uma medicação ou substância
Apneia Central do Sono primária
Apneia Central do Sono primária na infância
Apneia Central do Sono primária da prematuridade
Apneia Central do Sono emergente do tratamento
Distúrbios de Hipoventilação Relacionados ao Sono
Síndrome de Hipoventilação e Obesidade
Síndrome Congênita de Hipoventilação Alveolar Central
Hipoventilação central de início tardio com disfunção hipotálamica
Hipoventilação Alveolar Central Idiopática
Hipoventilação relacionada ao sono devido a uma medicação ou substância
Hipoventilação relacionada ao sono devido a um distúrbio médico
Distúrbio de hipoxémia relacionada ao Sono

Nota. Tabela adaptada de Sateia (2014)

A medicina do sono é uma área em constante evolução, com uma compreensão crescente dos diferentes distúrbios que afetam a qualidade do sono. Entre os diversos problemas estudados, os distúrbios respiratórios relacionados ao sono são de particular interesse devido ao seu impacto considerável na vida dos pacientes. Estes distúrbios podem variar desde apneias obstrutivas e centrais até condições de hipoventilação, cada uma com as características específicas e implicações para a saúde (Sateia, 2014; American Academy of Sleep Medicine, 2014).

No dia 12 de dezembro, foi realizada a avaliação de um paciente de 48 anos com SAOS grave (Índice de Apneia e Hipopneia – IAH > 30/h), diagnosticada por meio de um estudo do sono de nível III. O estudo revelou um Índice de Apneia e Hipopneia de 56/h. Observou-se que 78,8% do registo apresentava saturação abaixo de 90%, o que levantou a suspeita de Síndrome de Hipoventilação e Obesidade em associação com HTA grau III.

A OHS, é uma condição caracterizada por hipoventilação alveolar em indivíduos obesos, manifestando-se durante a vigília sem causas evidentes de hipercapnia, como a DPOC. Esta condição é marcada por uma elevação da PaCO_2 arterial, superior a 45 mmHg durante o período diurno. A hipoventilação resultante é presumivelmente causada por alterações na capacidade ventilatória e no estímulo respiratório associadas à obesidade, com um IMC superior a 30 kg/m^2 , na ausência de outras etiologias respiratórias, neuromusculares ou metabólicas (Masa, 2019).

Para avaliar a PaCO_2 , foi utilizado um capnógrafo transcutâneo. Contudo, não foram realizadas provas funcionais respiratórias para identificar possíveis restrições ou obstruções que pudessem justificar a retenção de dióxido de carbono.

O tratamento inicial consistiu na utilização de pressão positiva contínua nas vias aéreas a 4 cmH_2O , com o dispositivo *OmniLab Direct SleepWare G3*, associado a uma máscara oronasal devido à dificuldade do paciente em manter a boca fechada. Durante a avaliação, foram observados eventos respiratórios centrais, mesmo durante a vigília, com a PaCO_2 apresentando uma tendência constante de aumento.

Durante a fase de sono REM, o paciente necessitou de um aumento na pressão do CPAP para 15 cmH_2O para mitigar os eventos respiratórios centrais e assegurar uma oxigenação adequada. Após essa fase, optou-se pela transição para a terapia de pressão positiva nas vias aéreas com dois níveis (Bi-nível), ajustando os parâmetros de pressão

expiratória e inspiratória positiva para 8/18 cmH₂O, com o objetivo de adequar o suporte ventilatório às necessidades específicas do paciente.

A persistência dos eventos respiratórios e o agravamento da hipercapnia indicaram a necessidade de ajustar as pressões de EPAP e IPAP para 10/22 cmH₂O, respetivamente, para melhorar o controlo da hipercapnia e a eficácia da ventilação.

Os estudos demonstram que a utilização de terapia de pressão positiva com dois níveis pode ser eficaz nos pacientes com OHS e SAOS grave, proporcionando uma abordagem mais ajustada para tratar a hipoventilação e melhorar a oxigenação durante o sono (Guan et al., 2018; Mokhlesi et al., 2019).

Para Guan et al. (2018) a terapia de pressão positiva com dois níveis é particularmente benéfica nos pacientes com OHS, onde a hipoventilação alveolar é uma característica marcante. O estudo de Guan et al. (2018) apresentou uma análise sistemática e uma meta-análise que compararam a eficácia do BiPAP e do CPAP nos pacientes com OHS. Os resultados sugerem que o BiPAP é superior à CPAP em termos de melhoria na ventilação noturna e redução da hipercapnia diurna. O BiPAP permite ajustes independentes das pressões inspiratória e expiratória, facilitando uma ventilação mais eficaz e confortável para os pacientes com OHS, que frequentemente apresentam um aumento na carga ventilatória devido à obesidade (Guan et al., 2018).

As *guidelines* clínicas publicadas pela American Thoracic Society, lideradas por Mokhlesi et al. (2019), reforçam a importância do uso de BiPAP no controlo de OHS. Segundo estas diretrizes, o BiPAP é recomendado como a modalidade preferencial de tratamento para pacientes com OHS que apresentam hipoventilação durante o sono, especialmente naqueles que não respondem adequadamente à terapia com CPAP ou que possuem uma forma grave de SAOS concomitante. A utilização de BiPAP não só melhora os parâmetros de ventilação, mas também tem um impacto positivo na qualidade de vida dos pacientes, reduzindo sintomas como sonolência diurna e fadiga, além de melhorar a função cardiovascular e metabólica (Mokhlesi et al., 2019).

No dia 13 de dezembro, foi realizada a avaliação de um doente de 57 anos com diagnóstico de DPOC, classificado no grupo D segundo os critérios GOLD. O doente nega hábitos tabágicos, mas refere consumo etílico moderado, com antecedentes de consumo abusivo de álcool no passado (80-120 g de etanol por dia). Apresenta também antecedentes como ex-mineiro, fator possivelmente contributivo para o desenvolvimento

da DPOC. O doente tem historial de tromboembolismo pulmonar e foi submetido a uma pneumectomia esquerda. Além disso, apresenta bronquiectasias e insuficiência respiratória global, estando sob VNI e oxigenoterapia de longa duração (OLD).

A pneumectomia é um procedimento cirúrgico complexo que envolve a remoção de um pulmão. Esta técnica é frequentemente utilizada nos casos de doenças pulmonares graves, como o cancro do pulmão, infeções resistentes a tratamento ou para remover grandes tumores que não podem ser tratados de outra forma. A pneumectomia pode ser necessária para tratar outras condições, como abscessos pulmonares ou hemorragias graves. Durante a cirurgia, uma incisão é feita no tórax para permitir o acesso ao pulmão afetado. Após a remoção do pulmão, a cavidade torácica é fechada e o paciente é monitorizado cuidadosamente durante a recuperação (Fell, 1999).

A história do uso da pneumectomia é notável, uma vez que se trata de um dos procedimentos mais drásticos e desafiadores na cirurgia torácica. Desde do início, tem sido um tratamento vital para diversas patologias pulmonares, contribuindo significativamente para a sobrevivência e qualidade de vida dos pacientes (Fell, 1999).

O tromboembolismo pulmonar (TEP) é uma condição médica grave caracterizada pela oclusão de um ou mais ramos da artéria pulmonar por um coágulo sanguíneo (trombo) proveniente de outra parte do corpo, geralmente das veias profundas das pernas (trombose venosa profunda). O TEP representa um grande desafio no atendimento de pacientes hospitalizados, especialmente aqueles em estado crítico (Mabrouk et al., 2014).

O TEP pode causar uma ampla gama de sintomas, desde dispneia súbita e dor torácica até à descompensação cardiovascular e morte súbita, dependendo do tamanho e da localização do trombo. O diagnóstico precoce e preciso é essencial para melhorar os resultados dos pacientes, sendo frequentemente realizado através de exames de imagem, como a angiotomografia computadorizada (angio-TC) do tórax, que permite a visualização direta dos coágulos nas artérias pulmonares (Raja et al., 2015; Remy-Jardin et al., 1996).

O tratamento do TEP inclui a utilização de anticoagulantes para evitar a formação de novos coágulos e permitir que o corpo dissolva o trombo existente. Em casos mais graves, podem ser necessários tratamentos mais agressivos, como a trombólise (administração de medicamentos para dissolver o coágulo) ou a embolectomia (remoção cirúrgica do coágulo). A prevenção é igualmente importante, especialmente nos pacientes hospitalizados e em estado crítico, onde medidas como a profilaxia com anticoagulantes e

a utilização de dispositivos de compressão pneumática podem reduzir consideravelmente o risco de TEP (Mabrouk et al., 2014).

O paciente desta avaliação apresenta hipertrofia ventricular esquerda e função sistólica do ventrículo esquerdo conservada, com uma fração de ejeção de 69%. A hipertrofia ventricular esquerda é frequentemente associada a condições como hipertensão arterial e doenças cardíacas, refletindo uma adaptação do coração ao aumento da carga (Kahan & Bergfeldt, 2005). Neste caso, a função sistólica preservada indica que, apesar da hipertrofia, o ventrículo esquerdo mantém a capacidade de ‘ejetar’ sangue de forma eficaz.

Atualmente, o paciente utiliza ventilação não invasiva no domicílio, complementada com oxigénio. Esta adaptação foi necessária após um internamento hospitalar, provavelmente devido a exacerbações de insuficiência respiratória. A ventilação não invasiva com suporte de oxigénio é uma estratégia comum para melhorar a troca gasosa e aliviar a sobrecarga respiratória nos pacientes com patologias pulmonares crónicas (Ferrer et al., 2003).

Durante a avaliação, o paciente realizou uma espirometria, que revelou um padrão de obstrução com restrição. Esta combinação é coerente com o historial de pneumectomia e a antiga profissão do paciente (ex-trabalhador em minas), que pode ter exposto os pulmões a condições adversas, contribuindo para a doença pulmonar (Laney & Weissman, 2014). A pneumectomia, de acordo com Christodoulides et al. (2023), é uma intervenção cirúrgica que implica a remoção de um pulmão, frequentemente resultando numa capacidade pulmonar reduzida. Por outro lado, a exposição ocupacional pode contribuir para danos adicionais nas vias respiratórias (Laney & Weissman, 2014).

No laboratório de aferição, foi colocado um capnógrafo para monitorizar os níveis de dióxido de carbono no sangue, e administrado oxigénio a 2 litros por minuto para melhorar a oxigenação. Utilizou-se o equipamento da ResMed® *Lumis* 150, ajustado inicialmente com parâmetros de 17/7 cmH₂O para IPAP (Pressão Positiva Inspiratória das Vias Aéreas) e EPAP (Pressão Positiva Expiratória das Vias Aéreas), respetivamente. Os tempos inspiratórios mínimos e máximos foram configurados para 0,9 e 1,1 segundos, com uma frequência respiratória de 14 respirações por minuto. Estes parâmetros resultaram numa saturação de oxigénio de 96% e uma PaCO₂ de 53 mmHg.

Para otimizar a ventilação e reduzir ainda mais os níveis de dióxido de carbono, foi necessário ajustar a pressão de suporte. Os parâmetros finais estabelecidos foram: 18/7 cmH₂O para IPAP e EPAP, tempos inspiratórios mínimos e máximos de 0,8 e 1,1 segundos, frequência respiratória de 14 respirações por minuto, e um *rise time* de 150 milissegundos. Este ajuste visou melhorar a eficácia da ventilação, facilitando uma melhor troca de gases e reduzindo a retenção de dióxido de carbono (D'Cruz et al., 2023). A monitorização contínua e os ajustes precisos dos parâmetros ventilatórios são importantes para garantir a estabilidade clínica e a melhoria da qualidade de vida do paciente.

No dia 14 de dezembro foram realizadas Provas de Marcha de 6 Minutos e Provas Cardiorrespiratórias. A Prova de esforço cardiorrespiratório em bicicleta é fundamental para a avaliação clínica, pois oferece uma análise abrangente das respostas integrativas ao exercício, envolvendo os sistemas pulmonar, cardiovascular, hematopoiético, neuropsicológico e musculoesquelético (American Thoracic Society & American College of Chest Physicians [ATS/ACCP], 2003). Este método, relativamente não invasivo, proporciona uma visão dinâmica da fisiologia do exercício, permitindo avaliar as respostas tanto submáximas quanto máximas. As informações obtidas são essenciais para a tomada de decisões clínicas e para o planeamento de estratégias terapêuticas adequadas.

Uma limitação ao exercício em indivíduos normais resulta de vários fatores interativos, sendo o coração e o sistema musculoesquelético os principais responsáveis pela limitação, mais do que os pulmões e o sangue. A interação entre estes fatores afeta a capacidade de exercício e contribui para as diferenças observadas entre as pessoas (ATS/ACCP, 2003). O coração e os músculos esqueléticos desempenham papéis essenciais na determinação da capacidade de exercício, pois são responsáveis pelo fornecimento de oxigénio e pela remoção de dióxido de carbono durante o esforço físico.

Nos pacientes com VO_2 máx reduzido, as limitações do exercício são mais complexas e multifatoriais. Estes pacientes frequentemente interrompem o exercício antes de atingir os limites fisiológicos de capacidade metabólica ou de transporte de gases, devido a limitações sintomáticas como dispneia, fadiga muscular e sensação de mal-estar (ATS/ACCP, 2003). A presença de sintomas que causam desconforto pode levar a uma interrupção precoce do exercício, mesmo que o paciente ainda não tenha alcançado o seu limite fisiológico total. Isto torna a avaliação cardiorrespiratória ainda mais importante

para entender as restrições específicas e adaptar os regimes de exercício e tratamento às necessidades individuais de cada paciente.

Uma das situações que despertou mais interesse foi a avaliação de um paciente com DPOC que foi submetido a uma prova de esforço cardiorrespiratória com o objetivo de iniciar reabilitação respiratória através da consulta de fisioterapia, com o apoio da pneumologia. Este caso ilustra como os avanços na reabilitação respiratória têm contribuído expressivamente para o tratamento de doenças respiratórias crônicas.

Os avanços na reabilitação respiratória incluem a incorporação de programas de exercício físico adaptado, técnicas de reeducação respiratória e intervenções multidisciplinares que envolvem a colaboração entre fisiatras, pneumologistas e outros profissionais de saúde. A reabilitação respiratória tem demonstrado benefícios substanciais nos pacientes com DPOC, incluindo a melhoria da capacidade de exercício, a redução da dispneia e o aumento da qualidade de vida (Spruit et al., 2013).

Vários estudos mostram que programas de reabilitação respiratória bem estruturados podem levar a melhorias importantes na função pulmonar e na capacidade física dos pacientes com DPOC. As intervenções personalizadas, baseadas em avaliações detalhadas como as provas cardiorrespiratórias, permitem uma abordagem mais eficaz e adaptada às necessidades específicas de cada paciente (Alharbi et al., 2021; Puhan et al., 2016). A combinação de exercícios físicos, educação sobre o controlo da doença e suporte psicológico tem-se mostrado eficaz para ajudar os pacientes a gerir melhor a sua condição e a melhorar a qualidade de vida (Alharbi et al., 2021; Puhan et al., 2016).

Na noite do dia 14 para o dia 15 de dezembro foi realizado um estudo do sono de nível I em laboratório para uma paciente com suspeita de Distúrbio do Comportamento em Sono REM. O RBD sigla em inglês para *REM Sleep Behavior Disorder*, é uma parassónia caracterizada por comportamentos de encenação de sonhos que ocorrem durante o sono REM, associada à ausência de atonia fisiológica dos músculos durante este estágio do sono, o RBD pode manifestar-se de forma isolada ou estar relacionado a outras condições neurológicas ou médicas (Antelmi et al., 2021).

Sob condições fisiológicas normais, o sono REM é caracterizado por atividade onírica combinada com paralisia esquelética. Essa atonia do sono REM é perdida no RBD, resultando em indivíduos que agem durante os sonhos, frequentemente com comportamentos potencialmente violentos e lesivos. O RBD pode ter consequências

consideráveis na qualidade de vida, incluindo o risco de lesões para os pacientes e seus parceiros de cama (Howell et al., 2023).

Este distúrbio foi descrito pela primeira vez em 1986 pelos neurologistas Carlos H. Schenck e Mark W. Mahowald. Estes especialistas identificaram um grupo de pacientes que apresentavam comportamentos anómalos durante o sono REM, uma fase do sono normalmente associada à paralisia muscular completa, conhecida como atonia REM. No entanto, nos pacientes com Distúrbio Comportamental do Sono REM, essa paralisia é perdida, permitindo que estes indivíduos executem fisicamente os seus sonhos (Devnani & Fernandes, 2015).

A perda da atonia muscular normal no sono REM resulta em atividade motora vigorosa e frequentemente violenta. Isto pode incluir movimentos bruscos dos membros, pontapés, socos, gritos e até mesmo saltos da cama. Os comportamentos observados durante os episódios de RBD estão tipicamente associados aos sonhos que o paciente está a experienciar, que frequentemente envolvem cenários de perseguição ou defesa contra ameaças (Devnani & Fernandes, 2015). Estes episódios podem resultar em lesões tanto para o próprio paciente quanto para o parceiro de cama, tornando o RBD um distúrbio com potenciais consequências físicas sérias (Howell et al., 2023).

Desde a descoberta, tem-se observado que o RBD pode ocorrer isoladamente ou em associação com outras condições neurológicas, particularmente doenças neurodegenerativas. Os estudos têm demonstrado que uma percentagem expressiva de indivíduos com RBD idiopático (sem causa aparente), eventualmente, desenvolve doenças como a doença de Parkinson, demência com corpos de *Lewy*, ou atrofia de múltiplos sistemas (Postuma et al., 2019). Esta relação sugere que o RBD pode ser um marcador precoce ou um pródromo para estas doenças neurodegenerativas, muitas vezes precedendo os sintomas motores e cognitivos em vários anos (Boeve, 2010).

A descrição inicial do RBD em 1986 abriu caminho para um campo de pesquisa robusto e contínuo. Os pesquisadores têm explorado as possíveis causas do distúrbio, incluindo disfunções nos circuitos cerebrais que regulam o sono REM e a atonia muscular (Howell & Schenck, 2015). A compreensão do RBD tem implicações clínicas importantes, pois a deteção precoce e o tratamento podem melhorar a qualidade de vida dos pacientes e oferecer uma oportunidade para intervenções antecipadas em doenças neurodegenerativas associadas (Howell & Schenck, 2015).

O estudo do sono de nível I em laboratório, conhecido como polissonografia, é amplamente reconhecido como o método mais objetivo para a avaliação do sono e das variáveis fisiológicas. Este exame envolve o registo de múltiplos parâmetros, incluindo o EEG, o EOG e o eletromiograma submentoniano. Estes parâmetros são essenciais para quantificar e qualificar o sono do indivíduo, fornecendo informações detalhadas sobre a qualidade e características específicas (American Academy of Sleep Medicine, 2014; Berry et al., 2012).

Para além dos parâmetros mencionados, a polissonografia pode incluir o registo de outros sinais fisiológicos, como o fluxo aéreo nasal, a oximetria de pulso, o esforço respiratório, o eletrocardiograma e o eletromiograma tibial anterior, dependendo dos objetivos específicos do estudo. Estas informações adicionais são para o diagnóstico de distúrbios relacionados com o sono, permitindo uma análise mais abrangente e precisa (Berry et al., 2012).

A paciente apresentou uma atonia muscular durante o sono REM, o que é considerado uma característica normal e desejável desta fase do sono. A atonia muscular, ou ausência de atividade muscular, é um mecanismo protetor que impede que os sonhos vivenciados durante o sono REM sejam fisicamente atuados (Sobreira-Neto, 2023). A presença de atonia muscular indica que os mecanismos neurológicos responsáveis pela inibição muscular durante o sono REM estão a funcionar corretamente (Sobreira-Neto, 2023). A paciente não apresentou nenhum episódio de distúrbio comportamental do sono REM. O RBD é caracterizado por comportamentos motores anormais e potencialmente perigosos durante o sono REM, decorrentes da falta de atonia muscular. A ausência de episódios de RBD é um sinal positivo, indicando que a paciente não manifesta comportamentos motores anormais que poderiam levar a lesões ou interrupções importantes do sono (Boeve et al., 2004). A presença de atonia muscular e a ausência de RBD contribuem para uma avaliação geral positiva da qualidade do sono REM da paciente, sugerindo um funcionamento adequado dos mecanismos reguladores do sono e a ausência de distúrbios graves associados a esta fase do sono (St Louis & Boeve, 2017).

Segundo as normas da American Academy of Sleep Medicine (2014), a polissonografia é realizada num laboratório especializado em distúrbios do sono, sob a supervisão de um profissional de saúde qualificado, geralmente um Cardiopneumologista com formação específica para este fim. Durante o exame, o paciente é monitorizado

através de sensores fixados em diferentes partes do corpo, permitindo o registo contínuo das atividades durante o sono. O registo por vídeo do paciente durante todo o período em que está deitado é também fundamental. Para garantir a qualidade do registo, é essencial que o ambiente do laboratório seja adequado para que o paciente durma confortavelmente, incluindo um quarto limpo, escuro, silencioso e com temperatura agradável. O Cardiopneumologista responsável pelo exame deve estar presente durante todo o procedimento, desde a preparação do paciente até à análise dos resultados, intervindo sempre que necessário para garantir a segurança do paciente (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A polissonografia desempenha um papel fundamental na investigação, tratamento e acompanhamento de pacientes com distúrbios do sono. As principais indicações incluem a avaliação de sonolência excessiva diurna, distúrbios respiratórios durante o sono, movimentos periódicos dos membros inferiores, monitorização pós-tratamento de SAOS, distúrbios do ritmo circadiano e comportamentais durante o sono (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Os parâmetros avaliados durante a polissonografia abrangem diversos aspetos do sono. O tempo total de sono refere-se ao período completo em que a pessoa está a dormir. A eficiência do sono representa a proporção do tempo total de sono em relação ao tempo total passado na cama, expressa como uma percentagem. A latência ao sono refere-se ao tempo decorrido desde que a pessoa se deita até adormecer. A frequência de eventos fisiológicos durante o sono inclui despertares, eventos respiratórios (avaliados pelo Índice de Apneia/Hipopneia) e movimentos periódicos dos membros. A saturação noturna de oxigénio indica o nível de oxigénio no sangue durante o sono. Os problemas respiratórios durante o sono, como apneia, são avaliados pelo IAH e pela média da saturação de oxigénio no sangue. O índice de despertares representa a quantidade de vezes que a pessoa acorda durante o sono. A latência do sono REM é o tempo desde o início do sono até ao início do sono REM. Adicionalmente, é ainda avaliada a percentagem de tempo em diferentes estádios do sono, como no sono N1, N2, N3 e REM. Estes parâmetros são essenciais para compreender a qualidade e a natureza do sono de uma pessoa durante a polissonografia (Boulos et al., 2019).

A polissonografia tem sido tradicionalmente avaliada com base nos critérios de Rechtschaffen e Kales, utilizados durante décadas. No entanto, estes critérios foram

criticados pela subjetividade, que reduzia a fiabilidade entre avaliadores. Para superar estas críticas, a AASM publicou um manual modificado em 2007, enfatizando a objetividade dos parâmetros avaliados. Este manual tem sido constantemente atualizado para abordar preocupações relacionadas com a avaliação de eventos respiratórios. Até ao momento, os critérios da AASM têm melhorado a fiabilidade entre avaliadores e tornaram-se o padrão para a avaliação do sono (Boulos et al., 2019).

No dia 15 de dezembro, o cronograma de atividades seguiu um padrão semelhante ao do dia anterior, mantendo a continuidade e o ritmo das avaliações e estudos programados. Pela manhã, foram realizadas provas de marcha de 6 minutos, uma avaliação fundamental para medir a distância percorrida pelos doentes e a necessidade de oxigénio durante a deambulação. Esta prova é também essencial para avaliar a capacidade funcional dos pacientes e determinar a necessidade de reabilitação cardiorrespiratória (American Thoracic Society, 2002; Holland et al., 2014).

Durante esta prova, os doentes caminham ao seu ritmo habitual, enquanto são monitorizados para avaliar a resistência física, a eficiência da circulação e da oxigenação sanguínea. Este teste é particularmente útil para identificar limitações físicas, ajustar tratamentos e monitorizar a eficácia das intervenções terapêuticas em curso (American Thoracic Society, 2002).

À noite, o foco das atividades mudou para o estudo do sono, especificamente um estudo do sono de nível I. Este tipo de exame, conhecido como polissonografia, é essencial para uma avaliação abrangente das diferentes fases do sono e para a identificação de possíveis distúrbios (Berry et al., 2017). A polissonografia de nível I envolve a monitorização simultânea de diversas funções fisiológicas durante o sono, incluindo a atividade cerebral, a respiração, a frequência cardíaca, os movimentos oculares e a atividade muscular (Berry et al., 2017). Esta abordagem permite uma análise detalhada do padrão de sono do paciente, ajudando a diagnosticar condições como apneia do sono, RLS ou distúrbios do ritmo circadiano (Sateia, 2014).

O dia foi, portanto, marcado pela integração de avaliações funcionais durante o dia e por um estudo aprofundado do sono durante a noite, proporcionando uma visão abrangente do estado físico e dos padrões de sono dos doentes. Esta abordagem permitiu uma avaliação integral dos pacientes, considerando tanto o desempenho diário quanto a

qualidade do sono noturno, o que é essencial para um diagnóstico preciso e um tratamento eficaz.

O paciente submetido à polissonografia na noite de 15 para 16 de dezembro é um homem de 69 anos, previamente diagnosticado com apneia obstrutiva do sono ligeira (IAH de 8,4/h) através de um estudo cardiorrespiratório e que serviu de caso clínico em Anexo I. O paciente tem um historial clínico complexo, incluindo asma alérgica, é ex-fumador (cessou há cerca de 15 anos com um historial de 20 unidades maço-ano), espirometria com obstrução sem reversibilidade, doença de Parkinson, hipotireoidismo, diabetes mellitus, hipertensão arterial, dislipidemia e gonalgia em estudo.

Este paciente utiliza um dispositivo CPAP (*Prisma*, Lowenstein®) para tratamento da apneia do sono, mas tem apresentado baixa adesão ao tratamento. Devido a queixas de movimentos vigorosos durante a noite, relatados pela esposa, e à persistência de sonolência excessiva diurna, foi encaminhado para realizar uma polissonografia de nível I em laboratório, com utilização do CPAP e capnografia. O objetivo deste estudo é monitorizar a eficácia do tratamento com CPAP, avaliar a presença de outros distúrbios do sono e ajustar o plano terapêutico conforme necessário.

O objetivo deste estudo é monitorizar a eficácia do tratamento com CPAP, avaliar a presença de outros distúrbios do sono e ajustar o plano terapêutico conforme necessário. A monitorização com capnografia permite avaliar a ventilação e a troca gasosa, fornecendo dados importantes sobre a eficácia do CPAP e identificando possíveis episódios de hipoventilação ou hipercapnia (Kushida et al., 2005).

A realização deste estudo é fundamental para ajustar o tratamento do doente, garantindo que as intervenções terapêuticas respondam às necessidades individuais e, assim, melhorem a qualidade de vida. A abordagem personalizada e o ajuste contínuo do plano de tratamento são essenciais para o sucesso a longo prazo no controlo da apneia do sono e das comorbilidades associadas (Epstein et al., 2009).

A doença de Parkinson é um distúrbio neurodegenerativo e progressivo caracterizado pela perda de neurónios dopaminérgicos na substância negra do cérebro, resultando numa redução nos níveis de dopamina. Esta diminuição afeta o funcionamento do núcleo caudado e do putâmen, que são fundamentais para a regulação dos movimentos voluntários. Esta doença é marcada por sintomas motores como rigidez muscular, tremores, bradicinesia (lentificação de movimentos) e instabilidade postural. Além dos

sintomas motores, a doença de Parkinson também pode causar outras patologias, incluindo depressão, obstipação, disfunção autonómica e distúrbios do sono (Jankovic, 2008).

Os distúrbios do sono associados à doença de Parkinson são variados e incluem a insónia, a fragmentação do sono, a RLS e o Distúrbio do Comportamento do Sono REM. O RBD é uma condição na qual a paralisia muscular típica do sono REM (atonia) é incompleta ou está ausente, permitindo que a pessoa atue fisicamente os seus sonhos vívidos. Este distúrbio é caracterizado por movimentos bruscos e violentos, como pontapés, murros e até gritos. O RBD é frequentemente um precursor de doenças neurodegenerativas, incluindo a doença de Parkinson (Schenck & Mahowald, 2002).

A fisiopatologia do RBD está ligada às regiões do cérebro que regulam o sono REM e a atonia muscular, incluindo o *locus coeruleus*, a ponte e a substância cinzenta periaquedutal. A degeneração destas áreas do cérebro leva à perda da inibição dos neurónios motores durante o sono REM, resultando em comportamentos motores anormais. Os estudos indicam que o RBD pode surgir anos ou até décadas antes do aparecimento dos sintomas motores da doença de Parkinson, servindo como um marcador precoce de neurodegeneração (Postuma & Montplaisir, 2009).

Durante a Polissonografia, o paciente apresentou episódios de RBD, evidenciados por movimentos vigorosos do membro superior direito registados em vídeo. Quando questionado sobre o que estava a fazer durante o sonho, o paciente relatou que sonhava estar a realizar a poda. Estes episódios de RBD são importantes para o diagnóstico e tratamento da doença de Parkinson, pois indicam a presença de distúrbios do sono que podem piorar a qualidade de vida do paciente e que necessitam de intervenção específica.

A relação entre a doença de Parkinson e o RBD é bem documentada e expressiva. O RBD pode servir como um alerta precoce para a presença de processos neurodegenerativos, permitindo uma intervenção mais cedo na evolução da doença. As pesquisas mostram que uma alta percentagem de pessoas com RBD desenvolvem a doença de Parkinson ou outras sinucleinopatias, como a demência dos corpos de Lewy e a atrofia de múltiplos sistemas (Postuma & Montplaisir, 2009). Um estudo de Postuma et al. (2015) demonstrou que aproximadamente 80-90% dos indivíduos com RBD idiopático desenvolvem uma doença neurodegenerativa após um período de 10-15 anos. Outro

estudo de Iranzo et al. (2014) identificou que o RBD é um dos mais fortes preditores de conversão para a doença de Parkinson e outras sinucleinopatias.

6.3. TERCEIRO PERÍODO DE ESTÁGIO

Durante a semana de estágio de 15 a 19 de janeiro de 2024, foram realizadas leituras e análises de múltiplos dados fisiológicos em estudos do sono de nível I, II e III.

O estudo do sono de nível I, conhecido como Polissonografia noturna completa em laboratório, é considerado o padrão ouro para o diagnóstico de distúrbios do sono. Este método envolve uma monitorização abrangente de múltiplos parâmetros fisiológicos, incluindo o EEG, EOG, EMG, ECG, fluxos respiratórios, esforço respiratório (abdominal e torácico), saturação de oxigénio, valores de PaCO₂ e posição corporal (Berry et al., 2012). A polissonografia é fundamental para a avaliação detalhada da arquitetura do sono e dos estádios do sono (REM e NREM), bem como para o diagnóstico de várias parassónias. Este exame permite uma análise completa das funções biológicas durante o sono, identificando possíveis interrupções e anomalias que podem afetar a qualidade do sono e a saúde geral do paciente (Berry et al., 2012).

Os estudos do sono de nível II são realizados no domicílio do paciente, mantendo uma monitorização semelhante à do nível I, mas sem a supervisão direta de um técnico especializado. Este nível inclui a maioria dos parâmetros avaliados no estudo do sono de nível I, oferecendo uma alternativa com menos interferências em comparação com o estudo realizado em laboratório (Collop et al., 2007). É particularmente útil para pacientes que têm dificuldade em dormir num ambiente laboratorial, proporcionando uma avaliação abrangente da arquitetura do sono e das funções respiratórias num contexto mais natural. A realização do estudo no domicílio permite captar a variabilidade natural do sono do paciente, que pode ser influenciada pelo ambiente familiar (Collop et al., 2007).

Os estudos do sono de nível III, por sua vez, envolvem uma monitorização mais limitada, realizada no domicílio dos pacientes. Estes exames, também designados de estudos cardiorrespiratórios, incluem a avaliação de parâmetros essenciais, como fluxo respiratório, esforço respiratório e oximetria. São utilizados principalmente para o diagnóstico inicial e triagem de distúrbios respiratórios do sono, especialmente da SAOS

(Rosen et al., 2012). Este nível é adequado para rastreios de pacientes com suspeita de distúrbios do sono, que podem ser encaminhados para exames mais complexos, caso seja necessário. A simplicidade e menor o custo destes exames tornam-nos uma ferramenta importante para a identificação precoce de problemas respiratórios durante o sono (Rosen et al., 2012).

No decorrer do estágio no Hospital Senhora da Oliveira, foi possível analisar estudos do sono de nível II, voltados particularmente para a suspeita de Distúrbios dos Movimentos Periódicos dos Membros (PLMD – *Periodic Limb Movement Disorder*). Os estudos do sono de nível II apresentam os principais sinais que permitem o diagnóstico dos distúrbios do movimento. Embora a Síndrome das Pernas Inquietas seja diagnosticada principalmente com base nos sintomas relatados pelos pacientes (American Academy of Sleep Medicine, 2014), os traçados polissonográficos podem fornecer informações adicionais sobre a presença de movimentos periódicos dos membros. Ao rever os traçados polissonográficos de pacientes que apresentavam sintomas sugestivos de PLMD (tais como movimentos involuntários e repetitivos das pernas durante o sono), foi possível verificar despertares noturnos e fragmentação do sono (Sateia, 2014).

O estudo do sono em nível II revelou-se particularmente útil para o diagnóstico de PLMD, uma vez que permite a observação direta dos episódios de movimento e a correlação com as fases do sono. Estes dados são essenciais para uma intervenção terapêutica adequada, que pode incluir a utilização de medicamentos para controlar os movimentos ou outras abordagens para melhorar a qualidade do sono (Drakatos et al., 2021; Reis et al., 2018). A deteção de PLMD e outros distúrbios do sono podem ter implicações importantes no tratamento de outras condições de saúde do doente, uma vez que a fragmentação do sono e os despertares frequentes podem exacerbar sintomas de outras doenças crónicas (Drakatos et al., 2021; Reis et al., 2018).

A análise dos exames do sono realizados no estágio permitiu também observar a interação entre diferentes distúrbios do sono e outras condições médicas, destacando a importância de uma abordagem integrada e multidisciplinar no diagnóstico e tratamento destes pacientes. Por exemplo, a presença de apneia obstrutiva do sono juntamente com PLMD pode requerer uma combinação de terapias para abordar ambos os problemas de forma eficaz.

Os estudos do sono de níveis I, II e III são ferramentas essenciais na identificação e tratamento de distúrbios do sono, cada um com as características particularidades e indicações específicas. A experiência adquirida durante o estágio no Hospital Senhora da Oliveira destacou a importância da polissonografia completa, bem como dos exames domiciliares, na obtenção de um diagnóstico preciso e na elaboração de um plano de tratamento personalizado para cada paciente.

Os principais eventos observados incluíram movimentos periódicos dos membros que ocorriam com uma frequência eloquente, muitas vezes superior a 15 movimentos por hora, critério de diagnóstico para PLMD em adultos (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Estes movimentos eram frequentemente acompanhados por microdespertares, que interrompiam a continuidade do sono e que podem levar a sintomas diurnos como a sonolência excessiva e a fadiga (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Foi enfatizada a importância de diferenciar o PLMD de outras condições que podem mimetizar os sintomas, como a síndrome das pernas inquietas e outros distúrbios do sono (Sateia, 2014). Vários especialistas destacaram que, embora a presença de PLMD seja um indicador relevante, é fundamental correlacionar os resultados polissonográficos com os sintomas clínicos do paciente para um diagnóstico mais preciso. Em alguns casos, apesar dos movimentos periódicos, os pacientes não relatavam desconforto considerável ou perturbação do sono, o que sugere a necessidade de uma abordagem diagnóstica e terapêutica individualizada (Aurora et al., 2012; Montplaisir et al., 1997).

A Síndrome das Pernas Inquietas, também conhecida como doença de *Willis-Ekbom*, apresenta-se como um distúrbio neurológico caracterizado por uma necessidade irresistível de mexer as pernas, geralmente acompanhada por sensações desconfortáveis, como prurido e parestesia (Aurora et al., 2012). Estes sintomas ocorrem predominantemente quando a pessoa está em repouso, especialmente ao deitar-se ou sentar-se por longos períodos, e são parcialmente ou totalmente aliviados pelo movimento. Os sintomas tendem a piorar à noite, o que pode interferir consideravelmente no sono (Aurora et al., 2012; Montplaisir et al., 1997).

Os Movimentos Periódicos das Pernas durante o Sono são caracterizados pela ocorrência de movimentos involuntários e repetitivos dos membros inferiores, com uma frequência típica de 15 ou mais movimentos por hora de sono em adultos. Estes

movimentos têm uma duração entre 0,5 e 10 segundos, ocorrendo em intervalos regulares de 20 a 40 segundos (American Academy of Sleep Medicine, 2021).

O Distúrbio dos Movimentos Periódicos dos Membros é uma condição associada ao PLMS, na qual estes movimentos repetitivos durante o sono causam despertares breves, fragmentando o sono e levando a sintomas como sonolência diurna excessiva e fadiga. Os movimentos típicos incluem a flexão dos dedos dos pés, tornozelos ou joelhos, sendo rítmicos e repetitivos, ocorrendo por minutos ou até horas durante a noite (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

A presença de PLMD pode ser um indicador relevante de distúrbios subjacentes e, em muitos casos, está associada a outras condições médicas, como a insuficiência renal crónica e a deficiência de ferro (Aurora et al., 2012; Trenkwalder et al., 2016). O tratamento do PLMD pode incluir a administração de medicamentos que ajudam a reduzir os movimentos periódicos e a melhorar a qualidade do sono, como agonistas dopaminérgicos, anticonvulsivantes e, em alguns casos, benzodiazepinas (Inoue, 2017; Mansur et al., 2023). O tratamento adequado das condições médicas subjacentes e a otimização da higiene do sono são componentes importantes do tratamento (Aurora et al., 2012; Winkelman, 2015).

A análise detalhada e a monitorização dos distúrbios do sono, como PLMD e RLS, são essenciais para a compreensão completa do impacto destes distúrbios na qualidade de vida dos pacientes. A abordagem diagnóstica deve ser abrangente e considerar tanto os resultados polissonográficos como os sintomas clínicos relatados pelos pacientes, assegurando assim um tratamento personalizado e eficaz (Aurora et al., 2012; Trenkwalder et al., 2016).

As principais diferenças entre a RLS e o PLMD residem nos sintomas que apresentam e quando estes ocorrem. A RLS é um distúrbio neurológico que se manifesta principalmente quando a pessoa está acordada e em repouso, como ao deitar-se ou durante períodos prolongados de inatividade. Os indivíduos com RLS sentem uma necessidade urgente e desconfortável de mover as pernas, frequentemente acompanhada por sensações desagradáveis como parestesia, prurido ou dor. Estes sintomas são geralmente aliviados pelo movimento das pernas e tendem a piorar ao final do dia e à noite (Sateia, 2014; Lesage & Hening, 2004).

Por outro lado, o PLMD é caracterizado por movimentos periódicos involuntários que ocorrem exclusivamente durante o sono. Estes movimentos são repetitivos e podem

incluir flexões dos dedos dos pés, tornozelos ou joelhos. Diferente da RLS, o PLMD não provoca desconforto consciente durante o sono, e muitas vezes o paciente não tem consciência dos movimentos até que sejam detetados por um estudo do sono ou observados por outra pessoa (Gossard et al., 2021). A ocorrência de PLMD é frequentemente associada a microdespertares que podem fragmentar o sono e, consequentemente, afetar a qualidade geral do sono, levando a sintomas de sonolência excessiva durante o dia.

O diagnóstico da RLS é baseado principalmente nos sintomas relatados pelo paciente e no histórico clínico. O diagnóstico pode ser feito com base em critérios clínicos estabelecidos, como a necessidade imperiosa de mover as pernas, a presença de sintomas desconfortáveis durante períodos de repouso e a melhora dos sintomas com o movimento (Sateia, 2014). Em contraste, o diagnóstico de PLMD requer a realização de um estudo do sono, geralmente uma polissonografia, para observar os movimentos periódicos e medir a sua frequência e impacto no sono. A polissonografia fornece informações detalhadas sobre os movimentos durante o sono e pode identificar a presença de fragmentação do sono associada aos movimentos (Gossard et al., 2021; Aurora et al., 2012).

Embora a presença de movimentos periódicos seja um indicador relevante de PLMD, é fundamental correlacionar estes resultados polissonográficos com os sintomas clínicos do paciente para obter um diagnóstico preciso e completo. Em alguns casos, apesar dos estudos do sono revelarem a presença de movimentos periódicos, os pacientes podem não relatar desconforto significativo ou perturbação do sono. Isso sugere que a abordagem diagnóstica e terapêutica deve ser individualizada, levando em consideração a experiência subjetiva do paciente e a possível necessidade de tratamento personalizado para aliviar tanto os sintomas clínicos quanto as consequências do distúrbio no sono (Montplaisir et al., 1997; Aurora et al., 2012).

Durante a semana de estágio, foi realizada uma análise aprofundada de diversas pesquisas científicas relevantes na área, que foram incorporadas na revisão bibliográfica deste relatório. Esta análise forneceu uma base teórica sólida para a compreensão dos procedimentos e metodologias utilizados na avaliação de condições respiratórias e do sono.

Foi também permitida a participação na realização de Provas Funcionais Respiratórias. Estes testes são essenciais para a avaliação da capacidade pulmonar e para

o diagnóstico de doenças respiratórias, permitindo medir parâmetros como a capacidade vital forçada e o volume expiratório forçado. A realização destas provas é importante para identificar disfunções pulmonares e monitorizar o progresso de condições respiratórias crónicas.

Adicionalmente, foram realizadas Provas de Provocação com metacolina. Estas provas são utilizadas para testar a hiperreatividade brônquica, ajudando no diagnóstico de condições como a asma. A metacolina é um agente que provoca uma constrição dos brônquios em indivíduos com hiperreatividade brônquica, permitindo assim a avaliação da gravidade da obstrução das vias aéreas.

Também foram observadas Provas Cardiorrespiratórias, que avaliam a função cardíaca e pulmonar em relação à capacidade física. Estes testes são fundamentais para monitorizar a aptidão física dos pacientes e compreender como a função cardiovascular e respiratória influenciam o desempenho físico.

Esta semana de estágio proporcionou uma ‘imersão’ significativa nas práticas clínicas e na análise detalhada de parâmetros fisiológicos relacionados a diversas condições clínicas. A experiência adquirida contribuiu para uma compreensão aprofundada das metodologias e das aplicações práticas nos estudos do sono e nas avaliações respiratórias, fornecendo uma visão abrangente e prática das técnicas de diagnóstico e monitorização na área da saúde.

6.4. QUARTO PERÍODO DE ESTÁGIO

No quarto período de estágio, que decorreu de 26 de fevereiro a 1 de março de 2024, foi realizado um trabalho abrangente na adaptação e aferição de vários pacientes à ventilação não invasiva, abordando uma variedade de patologias respiratórias que serão discutidas nos parágrafos seguintes.

No dia 26 de fevereiro, foi feita uma avaliação e adaptação em laboratório para um paciente com queixas relacionadas com a terapia de CPAP e pressão elevada. Durante a análise dos dados terapêuticos, foi identificado um índice de apneia-hipopneia residual elevado (11/h), que incluía apneias centrais. Isso indicava que, apesar do uso do CPAP, o paciente ainda apresentava episódios consideráveis de apneia durante o sono.

O ajuste inicial foi feito com um CPAP configurado para 5 cmH₂O. O paciente entrou rapidamente no estágio de sono N1, mas ao aumentar a pressão do CPAP, o paciente apresentava despertares frequentes. Diante dessa situação, decidiu-se substituir o equipamento da marca Philips® (DreamStation II) por um da ResMed® (*Lumis* 150). A escolha foi baseada na experiência do laboratório, que indicou que os dispositivos da Philips® são frequentemente mais ruidosos e apresentam índices residuais de eventos respiratórios mais elevados em comparação com os da ResMed®.

Investigações recentes têm demonstrado que há diferenças notáveis na performance e precisão dos dispositivos CPAP de diferentes fabricantes, como Philips® e ResMed®. Estas diferenças podem afetar a eficácia da terapia e a precisão dos dados relatados. Por exemplo, um estudo conduzido por Dusart et al. (2022) comparou a precisão de vários dispositivos CPAP na telemonitorização de pacientes com SAOS. Os resultados mostraram variações significativas na medição de eventos residuais e nos valores de fuga não intencional entre os dispositivos. Segundo Dusart et al. (2022) estas discrepâncias podem ter um impacto substancial na monitorização e no ajuste da terapia CPAP, exigindo que os profissionais de saúde considerem cuidadosamente as características e limitações de cada marca ao interpretar os dados e ajustar os parâmetros da terapia.

A variabilidade observada entre os diferentes dispositivos destaca a importância de um seguimento atento e da possível calibração específica do equipamento na prática clínica. Para garantir os melhores resultados possíveis para os pacientes, é essencial que os profissionais de saúde ajustem a terapia com base nas características específicas do dispositivo utilizado e nas necessidades individuais do paciente (Dusart et al., 2022)

Resumidamente, a titulação da terapia CPAP foi realizada utilizando o equipamento Alice 6 combinado com o ResTx. Após a avaliação com base no ÍAH de 11 eventos por hora, o paciente teve um período de sono total de 66 minutos, dos quais 13 minutos foram em sono REM.

Durante o tempo de sono monitorizado, os eventos respiratórios foram efetivamente corrigidos com um CPAP ajustado para 11 cmH₂O. O paciente mostrou-se bem-adaptado ao dispositivo *Lumis* 150 da ResMed®. No entanto, devido às queixas do paciente sobre o ruído elevado e a pressão excessiva do equipamento atual, que estavam a perturbar e fragmentar o sono, foi sugerida a mudança para o ventilador S10 da mesma marca. A máscara oronasal foi mantida durante o tratamento.

A decisão de recomendar a mudança para o ventilador S10 teve em consideração tanto o conforto do doente como a eficácia do tratamento. O elevado nível de ruído do *Lumis 150* e a pressão excessiva, que causavam desconforto significativo, foram fatores importantes que afetaram negativamente a qualidade do sono do doente (Catcheside, 2010; Dinh-Thi-Dieu et al., 2020). O ventilador S10 da ResMed®, conhecido pelas suas características de menor ruído e ajuste mais preciso da pressão, pode oferecer uma solução mais adequada e confortável, potencialmente ao melhorar a adesão à terapia e a qualidade do sono (Burcea & Mihaltan, 2023). Os estudos mostram que os dispositivos de CPAP que trabalham com níveis reduzidos de ruído e oferecem ajustes mais finos na pressão são preferidos pelos doentes, pois reduzem o desconforto e ajudam a manter uma boa qualidade do sono (Catcheside, 2010; Burcea & Mihaltan, 2023). A mudança para o S10 pode, portanto, representar um avanço significativo na adaptação da terapia do doente, contribuindo para uma experiência mais confortável e eficaz.

Resumindo, a titulação foi realizada com Alice 6 mais ResTx. Após a orientação pelo IAH residual de 11/h, o paciente dormiu 66 minutos, dos quais 13 em sono REM. Durante o período de sono observado, os eventos respiratórios foram corrigidos com CPAP de 11 cmH₂O. Com o doente bem-adaptado ao *Lumis 150* da ResMed®, sugeriu-se a mudança para o ventilador S10 da mesma marca, devido às queixas de ruído elevado do equipamento atual e à pressão elevada que perturbavam e fragmentavam o sono. O paciente manteve a máscara oronasal.

No dia 27 de fevereiro, foi realizada uma avaliação e ajuste do tratamento ventilatório para uma paciente diagnosticada com Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1), encontrando-se descrita em caso clínico no Anexo II. A DM1 é uma condição genética autossómica dominante que se caracteriza por miotonia (dificuldade em relaxar os músculos após a contração) e fraqueza muscular progressiva. Esta doença sistémica afeta múltiplos sistemas orgânicos, incluindo o cardíaco, respiratório e endócrino, exigindo uma monitorização contínua e precisa da função ventilatória para evitar complicações mais graves (Soltanzadeh, 2022; Turner & Hilton-Jones, 2010).

A paciente em questão estava a utilizar um dispositivo de ventilação não invasiva *Stellar* da ResMed®. No entanto, observou-se que a terapêutica em curso não estava a ser eficaz, evidenciado por baixas saturações de oxigénio e episódios de dessaturação durante

a noite. Estas falhas na eficácia do tratamento exigiram a realização de um terceiro ajuste do dispositivo de VNI.

Para esta avaliação, decidiu-se utilizar o dispositivo *Trilogy Evo* da Philips®, que é capaz de fornecer pressões ventilatórias mais elevadas, necessárias para a paciente. Inicialmente, a abordagem foi realizada no modo espontâneo, que permite a monitorização da respiração da paciente sem qualquer suporte adicional. De seguida, foram testados os modos S/T (*Spontaneous/Timed*) e a pressão controlada, na tentativa de ajustar a ventilação para resolver os episódios de dessaturação. Contudo, estes modos não conseguiram eliminar completamente as dessaturações.

Após mais de uma hora a testar diferentes configurações, optou-se por utilizar o modo AVAPS, que oferece suporte ventilatório baseado no volume respiratório, juntamente com a administração de 2 litros de oxigénio. Esta combinação conseguiu eliminar as dessaturações. Contudo, ao tentar reduzir o fluxo de oxigénio para 1 litro por minuto, as dessaturações reapareceram. Deste modo, os parâmetros finais de VNI foram ajustados para o modo AVAPS, com uma IPAP máx. de 28 cmH₂O, IPAP mín. de 20 cmH₂O, uma frequência respiratória de 15 respirações por minuto e uma EPAP de 9 cmH₂O.

A Distrofia Miotónica tipo 1 é a forma mais comum de distrofia muscular em adultos, com uma prevalência importante. A DM1 afeta não só a musculatura esquelética, mas também outros sistemas orgânicos, resultando em complicações respiratórias como hipoventilação e na SAOS. Estas complicações são frequentemente exacerbadas pela fraqueza muscular progressiva e deformidades torácicas associadas à doença. Portanto, a monitorização e gestão eficaz através de ventilação não invasiva são fundamentais para melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevivência dos pacientes com DM1. Os estudos demonstram que a intervenção precoce com VNI pode prevenir a deterioração respiratória, reduzir a incidência de complicações secundárias e melhorar os resultados clínicos a longo prazo (Bird, 1999; Hawkins et al., 2019).

Além dos benefícios imediatos na função respiratória, a VNI tem sido associada à melhoria da qualidade do sono e ao alívio dos sintomas diurnos de hipoventilação, como cefaleias matinais e fadiga. Estes efeitos positivos contribuem para uma melhor adesão ao tratamento e, conseqüentemente, para uma maior eficácia terapêutica. Portanto, é imperativo que os profissionais de saúde estejam bem treinados e atualizados nas

melhores práticas de ajuste e monitorização dos dispositivos de VNI para maximizar os benefícios para os doentes com DM1 (Boussaïd et al., 2016).

No dia 29 de fevereiro, foi realizada uma avaliação e titulação de ventilação não invasiva em laboratório para um paciente de 88 anos, com diagnóstico de DPOC, ex-pedreiro e atualmente reformado, que utiliza 2 litros de oxigénio por mais de 16 horas diárias. O paciente apresentava hipercapnia e uma SpO_2 abaixo de 90% durante 54 minutos no período noturno. Estas condições clínicas sublinham a necessidade de um ajuste adequado da VNI para melhorar a ventilação alveolar e garantir uma oxigenação eficaz.

O procedimento inicial foi configurado no modo Bi-nível S/T, com uma máscara oronasal, utilizando pressões de EPAP e IPAP de 5/14 cmH₂O, respetivamente. A frequência respiratória foi ajustada para 14 respirações por minuto, com tempos inspiratórios mínimo e máximo de 0,8/1,2 segundos, respetivamente, e um *rise time* de 250 milissegundos.

Durante a fase de sono REM, o paciente apresentou movimentos corporais característicos de um distúrbio comportamental em sono REM. Este evento é particularmente notável e inédito durante uma titulação de VNI. O paciente realizou movimentos com as mãos e, em alguns momentos, movia o corpo inteiro. Ao ser interrogado, o paciente não conseguiu recordar-se do conteúdo do sonho. Este caso sublinha a importância da personalização dos cuidados de ventilação para pacientes com condições respiratórias complexas e a necessidade de uma monitorização contínua, ajustando a terapia conforme as necessidades individuais, especialmente em casos de RBD associado a doenças respiratórias.

O RBD é uma condição neurológica caracterizada pela perda da paralisia muscular durante o sono REM, resultando em comportamentos motores excessivos e, por vezes, violentos. Os movimentos podem incluir gritos, espasmos esporádicos e ações complexas, como agressões, que podem causar lesões ao paciente e ao parceiro de cama. A preocupação principal é que a maioria dos pacientes desenvolve uma doença neurodegenerativa entre 6 a 15 anos após o diagnóstico de RBD, com 80-90% evoluindo para condições como Parkinson, demência dos corpos de Lewy ou atrofia de múltiplos sistemas (Peever & Fuller, 2017).

Dados recentes indicam que pacientes com RBD apresentam degeneração nos circuitos do tronco cerebral que controlam o sono REM. Os exames de neuroimagem revelam sinais de degeneração na ponte dorsal, onde os circuitos do sono REM estão

localizados. Além disso, análises *post-mortem* de cérebros de pacientes com RBD e Parkinson mostram perda neural, gliosis, e deposição de corpos de Lewy e neurites em áreas do tronco cerebral responsáveis pelo sono REM (Boeve, 2010; Peever & Fuller, 2017).

Diversas pesquisas sugerem que a propagação anormal de α -sinucleína entre as células é um fator chave no desenvolvimento de sinucleinopatias. Esta α -sinucleína patogénica parece deslocar-se através dos aferentes do nervo vago, que terminam no núcleo do trato solitário e no núcleo motor dorsal do vago, áreas próximas aos circuitos do sono REM. Este modelo sugere que a neurodegeneração inicia-se no tronco cerebral e, posteriormente, estende-se para estruturas cerebrais superiores, como a substância *nigra* e o córtex, resultando nos déficits cognitivos e motores característicos das sinucleinopatias (Peever & Fuller, 2017). A disfunção em estruturas do tronco cerebral, como o núcleo tegmental sublaterodorsal, desempenha um papel na regulação do sono e pode preceder o RBD, surgindo antes de outras manifestações clínicas. Compreender o impacto nessas células é fundamental para elucidar a fisiopatologia do RBD, ajudando na identificação das origens e mecanismos das sinucleinopatias. Além disso, ressalta a importância de cuidados personalizados e de monitorização contínua para pacientes com RBD e condições respiratórias complexas (Postuma, Gagnon, & Montplaisir, 2013; Boeve, 2010).

A personalização dos cuidados de saúde, nomeadamente no ajuste de dispositivos de VNI, é essencial para otimizar os benefícios terapêuticos. Profissionais de saúde devem estar devidamente formados e atualizados nas melhores práticas de ajuste e monitorização destes dispositivos para assegurar a eficácia do tratamento. A VNI tem demonstrado melhorar a função respiratória, a qualidade do sono e aliviar sintomas diurnos de hipoventilação, como cefaleias matinais e fadiga (Ambrosino & Vaghegghini, 2007), fatores que favorecem a adesão ao tratamento e aumentam a sua eficácia terapêutica (Windisch, 2008).

A personalização dos cuidados com VNI pode ter um impacto significativo no controlo de doenças respiratórias crónicas. O ajuste adequado das pressões ventilatórias e outros parâmetros é essencial para prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Masa et al., 2016). A literatura indica que a formação contínua e a especialização dos profissionais de saúde são determinantes para o sucesso do tratamento com VNI (Schünemann et al., 2017).

7. REVISÃO DA LITERATURA

Entende-se por revisão da literatura o processo que visa analisar e descrever pesquisas relevantes sobre um tema específico, com o objetivo de responder a questões de investigação previamente definidas. O termo 'literatura' abrange todos os recursos académicos pertinentes publicados sobre uma determinada temática, nomeadamente livros, artigos científicos, artigos de jornais, registos históricos, teses de doutoramento, entre outros (Bell et al., 2019).

Foi possível, durante o estágio no Hospital Senhora da Oliveira em Guimarães, analisar vários estudos científicos publicados em revistas de renome. O estudo de Luján e Lalmolda (2023) aborda a evolução histórica e os avanços tecnológicos ocorridos nos dispositivos de VNI utilizados em casa. Inicialmente, os dispositivos de VNI surgiram durante as epidemias de poliomielite na década de 1950, com o desenvolvimento dos primeiros dispositivos, como a 'caixa de ferro' ou 'pulmão de aço', que utilizavam pressão extratorácica negativa para expandir a caixa torácica. No entanto, os modelos iniciais apresentavam vários problemas, como a dificuldade de transporte e os riscos de eventos obstrutivos das vias aéreas superiores. Desde 1984, a pressão positiva na via aérea superior tornou-se o tratamento preferido para a insuficiência respiratória aguda e crónica. Nas últimas décadas, os dispositivos de VNI evoluíram em termos de modos ventilatórios, parâmetros e capacidades de monitorização.

Segundo o estudo, os ventiladores podem ser classificados como Bi-nível, ventiladores de cuidados respiratórios intermédios e ventiladores de cuidados intensivos, cada um com as características e indicações específicas. Os ventiladores domiciliários mais modernos estão equipados com tecnologia de *software* integrado, que fornece dados sobre a fuga não intencional, frequência respiratória, volume corrente, entre outros dados. Estes parâmetros permitem melhorar a segurança e o acompanhamento dos doentes no domicílio. A escolha dos ventiladores depende de fatores como a autonomia da bateria, modos ventilatórios disponíveis, portabilidade e capacidade de monitorização. O estudo também destaca a importância do ajuste adequado dos sistemas de alarme do equipamento para garantir a segurança dos pacientes sem prejudicar a qualidade do sono (Luján & Lalmolda, 2023).

O estudo discute os diferentes modos ventilatórios, destacando os modos de limitação por volume e pressão. No modo de volume, a programação permanece constante enquanto a pressão varia de acordo com a *compliance* pulmonar, resistência da via aérea e o esforço respiratório do paciente. Por outro lado, no modo limitado por pressão, a pressão inspiratória é mantida constante em dois níveis diferentes, a IPAP e a EPAP, e a pressão de suporte é a diferença entre estes níveis. Este modo consegue compensar fugas e permite ao paciente manter algum controlo sobre o volume corrente e o tempo inspiratório. Existem referências aos modos AVAPS e iVAPS, que combinam elementos de controlo de volume e pressão. Estes modos ajustam a pressão dentro de uma faixa determinada com base na estimativa do volume corrente, tornando-os mais adaptáveis às necessidades do paciente (Luján & Lalmolda, 2023).

O estudo discute a importância da sincronia entre o paciente e o ventilador, destacando que os modos de pressão limitada geralmente oferecem uma melhor sincronia do que os modos limitados por volume. O modo limitado por pressão permite também compensar as fugas não intencionais moderadas. Em contrapartida, os modos de pressão não garantem um volume corrente específico devido à pressão de suporte de programada, à impedância do sistema respiratório e ao esforço inspiratório do paciente (Luján & Lalmolda, 2023).

No estudo, é possível explorar a sensibilidade do *trigger* nos ventiladores, identificando-o como o esforço necessário para que o ventilador forneça um ciclo assistido em resposta ao esforço do paciente. Anteriormente, os modelos mais antigos de ventiladores usavam principalmente o *trigger* de pressão, que exigia um esforço maior do paciente para compensar as fugas não intencionais e podia provocar um auto *trigger*. O estudo ressalva que o *trigger* de fluxo é mais comum e sensível, pois reconhece as mudanças de fluxo basal fornecido pelo ventilador como resposta ao esforço ventilatório do paciente. Contudo, pode haver problema de auto *trigger* em caso de fugas elevadas, por isso, são necessários algoritmos de ajuste automático de sensibilidade para evitar isso. Os algoritmos ajustam a sensibilidade com base na fuga estimada, mas podem resultar em esforços ineficazes se o nível de sensibilidade for reduzido automaticamente na presença de fugas não intencionais. As observações em laboratório mostram diferenças nas respostas dos ventiladores à presença de fugas externas não intencionais, destacando a importância de algoritmos de sensibilidade dinâmica do *trigger* (Luján & Lalmolda, 2023).

O texto do estudo aborda o conceito e a importância do *rise time*, também conhecido como o tempo de subida em ventiladores. A rampa controla o tempo entre o início do ciclo inspiratório e o ponto em que o valor de IPAP é alcançado. Este tempo pode ser configurado numa escala de tempo ou numa escala numérica analógica, com valores menores correspondendo a tempos ou rampas mais rápidas. A rampa deve ser considerada não apenas como um tempo definido, mas também como uma função das mudanças na mecânica pulmonar e na expansão da caixa torácica do paciente. Observações mostram diferenças significativas na resposta dos ventiladores a diferentes níveis de esforço do paciente e fugas, indicando que a rampa não é limitada pelo tempo, mas também influenciada pelas mudanças no fluxo (Luján & Lalmolda, 2023).

O estudo explora o conceito de ciclagem para expiração, relacionado ao critério usado pelos ventiladores para controlar a transição da fase inspiratória para a fase expiratória, bem como os parâmetros de tempo inspiratório máximo e mínimo que desempenham papéis importantes na segurança e eficácia da ventilação. A ciclagem para a expiração é um parâmetro que determina como o ventilador transita da fase inspiratória para a fase expiratória. Em modo de pressão de suporte a ciclagem para a expiração pode ser configurada como uma percentagem do fluxo inspiratório máximo. Configurar uma ciclagem para expiração numa percentagem alta do fluxo máximo pode resultar num tempo inspiratório mais curto, o que pode ser útil para pacientes com DPOC, onde um tempo inspiratório assim é desejável. Por outro lado, uma configuração de uma ciclagem para expiração numa percentagem menor do fluxo máximo resultará num tempo inspiratório mais longo, o que pode ser benéfico para pacientes com doença pulmonar restritiva (Luján & Lalmolda, 2023).

Os parâmetros como o tempo inspiratório máximo e mínimo são considerados *safety cycling*, ou seja, parâmetros de segurança indispensáveis para garantir uma ventilação adequada. O tempo inspiratório máximo atua como um limitador de tempo inspiratório em caso de fugas elevadas, garantindo que o ventilador não permaneça na fase inspiratória por muito tempo. Por outro lado, o papel do tempo inspiratório mínimo é mais controverso, pois alguns fabricantes afirmam que pode melhorar a ventilação alveolar, garantindo um tempo de inspiração adequado. Contudo, alguns estudos mostram que o tempo inspiratório mínimo pode ser menor do que o tempo necessário para o ventilador

atingir a pressão inspiratória programada, o que pode levar a um mau funcionamento do dispositivo (Luján & Lalmolda, 2023).

O texto do estudo discute algoritmos de autotitulação usados em ventiladores mecânicos para a VNI. Existem duas principais categorias de algoritmos, os limitados por pressão com volume assegurado e os sistemas de autotitulação da EPAP. Os modos limitados por pressão com volume assegurado, como o AVAPS e o iVAPS, ajustam a pressão de suporte dentro de uma faixa pré-definida para alcançar um volume alveolar específico. Embora estes modos tenham demonstrado benefícios clínicos nalguns estudos, a superioridade em relação aos modos de pressão fixa é ainda incerta (Luján & Lalmolda, 2023).

Os sistemas de autotitulação de EPAP são projetados para manter a patência das vias aéreas superiores, semelhantes aos sistemas automáticos de CPAP. Estes algoritmos podem detetar obstruções nas vias aéreas e ajustar automaticamente o EPAP para manter a via aérea aberta. No entanto, a eficácia dos algoritmos pode variar dependendo do método de deteção de obstrução utilizado e, por isso, a escolha do modo ventilatório deve ser feita com base nas necessidades e características individuais dos pacientes (Luján & Lalmolda, 2023).

Por fim, o estudo discute os algoritmos de autotitulação para tratar a limitação de fluxo expiratório, uma condição muito comum nos pacientes com DPOC e hipoventilação por obesidade. A limitação de fluxo pode levar a complicações pulmonares graves e é considerada um fator de prognóstico negativo para a evolução da patologia. Para se detetar a limitação de fluxo, são necessárias técnicas como a monitorização do fluxo expiratório ou a aplicação de pressão expiratória negativa. Recentemente, o uso da oscilação forçada tem sido proposto como uma alternativa para diagnosticar a limitação de fluxo. Um algoritmo foi desenvolvido para detetar e tratar a limitação de fluxo nos pacientes com ventilação. Ao utilizar a oscilação forçada para autotitulação da EPAP, as pesquisas mostraram resultados promissores, incluindo uma redução das pressões transdiafragmáticas e uma melhoria da hipercapnia (Luján & Lalmolda, 2023).

Gonzalez-Bermejo et al. (2012) desenvolveram um estudo sobre a utilização da ventilação não invasiva na insuficiência respiratória crónica hipercápnica. Para monitorizar adequadamente a ventilação durante o sono, a análise completa da polissonografia pode ser necessária em alguns pacientes. Contudo, a análise adequada dos registos da

Polissonografia deve ter em conta o tipo de ventilador utilizado, as configurações do ventilador e a escolha da interface. Durante a aferição, há uma interação contínua entre o ventilador e o *drive* respiratório do paciente. Os eventos respiratórios podem ser o resultado tanto do paciente como do ventilador (Gonzalez-Bermejo et al., 2012).

O estudo de Gonzalez-Bermejo et al. (2012) resume as observações de um grupo de trabalho multicêntrico que analisou os traçados da Polissonografia e os eventos respiratórios durante a ventilação não invasiva. O objetivo do estudo era identificar eventos respiratórios clinicamente relevantes, registando a ocorrência e o tipo no registo de polissonografia. Através disso, foi possível sugerir quais as hipóteses mais plausíveis sobre a causa destes eventos e propor uma classificação e definições inequívocas que poderiam ser usadas por todos.

O texto do estudo aborda a base fisiológica da patência das vias aéreas e do "*drive*" ventilatório durante a ventilação não invasiva, discutindo possíveis mecanismos de obstrução das vias aéreas, como obstrução nasal, "colapso" faríngeo e encerramento glótico. Além disso, destaca a importância da adaptação adequada entre o paciente e o ventilador durante a VNI para garantir os resultados mais satisfatórios. No geral, o relatório enfatiza a complexidade da VNI durante o sono e a necessidade de monitorização cuidadosa para garantir uma terapia eficaz e segura (Gonzalez-Bermejo et al., 2012).

Este estudo discute os fundamentos fisiológicos da obstrução das vias aéreas superiores e o controlo respiratório durante a ventilação não invasiva. A obstrução nasal refere-se à redução dinâmica da patência das vias aéreas superiores, interrompendo o fluxo de ar pelo nariz para a traqueia. O colapso passivo das vias aéreas (colapso faríngeo) ocorre devido à incapacidade da pressão positiva em manter a via aérea superior estável durante todo o ciclo respiratório. O encerramento glótico resulta da adução das pregas vocais, levando ao encerramento progressivo da glote em resposta à hiperventilação induzida pela VNI. Este fenómeno é semelhante à hipopneia central ou apneia, refletindo uma diminuição do estímulo ventilatório. Durante o sono, há uma alteração fisiológica no controlo respiratório com a diminuição da sensibilidade a estímulos químicos, mecânicos e corticais. Se as configurações da VNI levarem à hiperventilação, podem ocorrer apneias centrais. A VNI nos pacientes obesos pode induzir respiração periódica (Gonzalez-Bermejo et al., 2012).

Concluindo, o estudo discute os eventos respiratórios anormais que ocorrem durante a ventilação, o seu impacto na qualidade do sono e na eficácia do tratamento, sendo os pontos principais a assincronia entre o paciente e o ventilador, o impacto da pressão do ventilador e a fuga (Gonzalez-Bermejo et al., 2012).

O estudo descrito por Rabec et al. (2011) explora as características únicas da ventilação não invasiva em comparação com a ventilação invasiva, destacando dois pontos principais: a natureza não hermética do sistema e a presença de resistência variável representada pelas vias aéreas superiores. Quando a VNI é iniciada num doente, os ajustes do ventilador são determinados empiricamente com base na avaliação clínica e em variações dos gases no sangue. No entanto, a VNI é predominantemente aplicada durante os períodos de sono, o que torna necessária uma monitorização mais específica e sofisticada para avaliar a adaptação entre o doente e o ventilador (Rabec et al., 2011).

O estudo discute qual o melhor ventilador para VNI e analisa o efeito de diferentes modos, configurações e do circuito na adaptação ao ventilador, fornecendo o contexto necessário para entender o seu impacto na monitorização noturna da VNI. A fuga não intencional é um problema comum na ventilação e pode comprometer a entrega de um volume corrente eficaz. A fuga pode ocorrer ao nível da boca, entre a pele e a máscara ou até mesmo na via digestiva. As consequências podem relacionar-se com a qualidade da ventilação e do sono, interferindo com o *trigger* dos ventiladores, na pressurização, no volume de entrega e na fragmentação do sono (Rabec et al., 2011).

Neste estudo, é possível analisar novamente a resistência das vias aéreas superiores. Este problema pode comprometer a entrega de um volume corrente eficaz. O tipo de dispositivo de exalação e circuitos de conexão também influenciam a ventilação. Existem dois tipos de circuitos: um utiliza um circuito duplo com válvula expiratória integrada, enquanto o segundo não possui uma válvula expiratória verdadeira e, portanto, usa um circuito com tubo único, com risco de reinalação de dióxido de carbono. A ventilação pode ser realizada por meio de diversos modos e configurações, sendo os modos mais comuns a ventilação por pressão e a ventilação por volume (Rabec et al., 2011).

O estudo também ressalva a importância da Pressão Positiva Expiratória Final (PEEP) na sincronia entre o doente e o ventilador, bem como os efeitos e considerações na prática clínica. Nos pacientes com DPOC, a iPEEP pode reduzir o limiar do *trigger* efetivo do ventilador, levando a um atraso ou ineficácia no início do esforço inspiratório do paciente.

A aplicação de uma PEEP externa pode contrabalançar a PEEP intrínseca, ao melhorar a sincronia entre o paciente e o ventilador (Rabec et al., 2011).

A aplicação de uma PEEP externa na VNI tem a vantagem de eliminar o dióxido de carbono do espaço morto na máscara (prevenção da reinalação) e manutenção da patência das vias aéreas e recrutamento de alvéolos. No entanto, aumentos desnecessários devem ser evitados, pois podem levar a aumentos da fuga não intencional, comprometendo a ventilação (Rabec et al., 2011).

O estudo realizado por Aarrestad et al. (2017) aborda a ventilação não invasiva no contexto de pacientes com insuficiência respiratória crónica hipercápnica, uma condição na qual os níveis de dióxido de carbono no sangue estão cronicamente elevados. A VNI é frequentemente utilizada para regular estes níveis.

Durante a VNI, podem ocorrer vários eventos respiratórios adversos, como apneias e hipopneias (obstrutivas ou centrais) e assincronias entre o paciente e o ventilador. Estes eventos podem ser provocados por diversos fatores, incluindo a obstrução das vias aéreas superiores, a estabilidade das vias aéreas superiores, a PEEP, os dispositivos em si ou até configurações inadequadas do ventilador (Aarrestad et al., 2017).

O estudo tinha três objetivos principais: quantificar a frequência e descrever os tipos de apneias e assincronias entre paciente e ventilador num grupo de doentes estáveis com insuficiência respiratória hipercápnica durante a VNI noturna; analisar a influência destes eventos na SpO₂ noturna e no CO₂ transcutâneo; e avaliar a concordância entre avaliadores na identificação e quantificação de apneias e assincronias entre o paciente e ventilador (Aarrestad et al., 2017).

Os investigadores incluíram pacientes com insuficiência respiratória hipercápnica devido a várias patologias, como doenças neuromusculares, doenças restritivas torácicas, síndrome de hipoventilação por obesidade e síndrome de hipoventilação central. Os pacientes foram submetidos a uma monitorização noturna com Polissonografia e oximetria de pulso em simultâneo à VNI. Foram registados os eventos respiratórios (apneias e hipopneias), assim como as assincronias entre o ventilador e o paciente (Aarrestad et al., 2017).

Os resultados do estudo mostraram que o índice de apneia e hipopneia era um evento muito comum, especialmente as apneias e hipopneias obstrutivas nos pacientes com insuficiência respiratória crónica em uso de ventilação. A assincronia entre o

ventilador e o paciente foi também observada numa proporção expressiva de pacientes no estudo. Apesar disso, não houve correlação entre estes eventos respiratórios e os níveis noturnos de CO₂, mas verificou-se uma associação com os níveis de oxigénio no sangue (Aarrestad et al., 2017).

Houve uma alta concordância entre os pesquisadores na identificação de eventos respiratórios, o que sugere uma boa fiabilidade na avaliação destes eventos. Em resumo, o estudo fornece informações importantes sobre a ocorrência de eventos respiratórios adversos durante a VNI em pacientes com insuficiência respiratória hipercápnica e destaca a importância de monitorizar estes eventos para otimizar o tratamento (Aarrestad et al., 2017).

O estudo conduzido por Gonzalez-Bermejo et al. (2019) aborda a problemática da assincronia entre o paciente e o ventilador durante a terapêutica de ventilação não invasiva. Essa questão pode surgir tanto nos pacientes com condições agudas quanto crónicas. No entanto, a descrição e a quantificação dessa assincronia não são padronizadas, o que dificulta a avaliação do seu impacto clínico, especialmente nos pacientes que utilizam VNI por períodos prolongados.

Os autores propõem um modelo para uma análise sistemática dos registos poligráficos de pacientes sob VNI, com o objetivo de identificar e classificar a assincronia. O algoritmo sugerido utiliza duas janelas de tempo distintas: a assincronia de frequência e a sincronia intraciclo. Esta abordagem visa simplificar a realização de estudos futuros sobre a prevalência e o impacto clínico da assincronia em contextos de VNI de longo prazo (Gonzalez-Bermejo et al., 2019).

O estudo baseou-se na análise de traçados poligráficos de pacientes com terapia VNI ao longo de dois anos. A classificação da assincronia foi realizada através de uma análise visual dos traçados poligráficos, empregando duas janelas de tempo diferentes. Foram identificadas assincronias de frequência e assincronias intraciclo. A assincronia de frequência refere-se a discrepâncias entre as frequências de ventilação do ventilador e do paciente, enquanto a assincronia intraciclo refere-se a distorções nos traçados de fluxo e pressão durante a inspiração e/ou expiração (Gonzalez-Bermejo et al., 2019).

Segundo Gonzalez-Bermejo et al. (2019) os resultados do estudo revelaram diversos tipos de assincronias entre pacientes e ventiladores, incluindo:

- Assincronias de ritmo: diferenças entre o ritmo do ventilador e o ritmo do paciente;
- Discrepância entre a frequência de ventilação definida no ventilador e a frequência de respiração natural do paciente;
- Duplo *Trigger*: evento em que o ventilador é acionado duas vezes, possivelmente devido a um ‘gatilho’ inadequado ou excessivamente sensível;
- Início inadequado do ventilador: quando o ventilador é acionado mesmo sem que o paciente inicie uma respiração, possivelmente devido a artefactos ou a sensibilidade excessiva do sensor;
- Desconexão entre o ritmo do ventilador e do paciente (*isolated uncoupling e reverse triggering*).

Os investigadores observaram eventos que não puderam ser reproduzidos (Gonzalez-Bermejo et al., 2019).

Embora o estudo proponha um algoritmo padronizado para a análise de assincronias, os autores reconhecem algumas limitações, como a ausência de sinais padrão de esforço inspiratório e o risco de subestimar o número de eventos de assincronia entre o ventilador e o paciente com base no algoritmo proposto (Gonzalez-Bermejo et al., 2019).

A literatura científica sugere que diferentes tipos de memória são consolidados durante distintas fases do sono. Especificamente, a memória episódica, que envolve eventos específicos e experiências pessoais, parece ser consolidada predominantemente durante o sono REM. Por outro lado, a memória semântica, que abrange fatos e conceitos gerais, é consolidada principalmente durante o sono NREM (Diekelmann & Born, 2010).

A memória semântica é um componente da memória de longo prazo que envolve o armazenamento e a recuperação de informações gerais sobre o mundo. Esta categoria de memória abrange conhecimentos factuais, conceitos, palavras e as definições, além de informações sobre objetos, eventos e regras do ambiente (Tulving, 1972). Ao contrário da memória episódica, que está relacionada a eventos específicos e experiências pessoais, a memória semântica não está vinculada a um contexto temporal ou espacial particular (Squire & Zola-Morgan, 1991). Por exemplo, saber que Paris é a capital da França, que uma bicicleta tem duas rodas, ou que a fórmula da água é H₂O são exemplos de memória semântica. Estes fatos e conceitos são geralmente adquiridos ao longo da vida por meio de

diversas fontes, como educação formal, leitura, conversas e experiências cotidianas, e são independentes das circunstâncias em que foram aprendidos (Baddeley, 2000).

A consolidação da memória episódica durante o sono REM é sustentada por ensaios que mostram uma correlação entre a atividade cerebral durante esta fase do sono e a reativação de memórias episódicas (Stickgold & Walker, 2007). A ocorrência de sonhos vívidos durante o sono REM está frequentemente associada à consolidação destas memórias (Stickgold & Walker, 2007). Durante o sono REM, o cérebro exibe padrões de ativação que parecem refletir a revisão e o reforço de experiências vividas, facilitando a integração de memórias episódicas (Diekelmann & Born, 2010).

Em contraste, a memória semântica está mais fortemente associada ao sono NREM, especialmente ao sono de ondas lentas. Durante o SWS, ocorre uma atividade cerebral sincronizada, caracterizada por oscilações lentas e fusos de sono, que está associada à reativação de redes neurais envolvidas na consolidação da memória semântica (Tamminen et al., 2013). Esta fase do sono facilita a reorganização das informações adquiridas, promovendo a integração e estabilização de novos conhecimentos no contexto de memórias preexistentes (Born & Wilhelm, 2012).

O sono REM está relacionado à consolidação de memórias emocionais e à aprendizagem de procedimentos complexos, como a resolução de problemas criativos e a aquisição de novas habilidades abstratas (Rasch & Born, 2013). Entretanto, em relação à memória física e de movimentos, como habilidades motoras ou tarefas procedurais simples, as evidências sugerem que o estágio 2 do sono NREM e, possivelmente, o SWS desempenham papéis mais importantes (Diekelmann & Born, 2010). Durante o estágio 2 do sono NREM, ocorrem fusos de sono, que são oscilações rápidas associadas à consolidação da memória procedural, como habilidades motoras (Diekelmann & Born, 2010). O SWS também contribui para a reorganização e integração das memórias no cérebro, facilitando a consolidação de informações aprendidas durante a vigília (Rasch & Born, 2013).

Embora o sono REM desempenhe um papel determinante na consolidação de certos tipos de memória, como memórias emocionais e procedimentos complexos, a consolidação da memória física e de movimentos depende principalmente do sono NREM, especialmente do estágio 2 e do SWS (Born & Wilhelm, 2012; Stickgold & Walker, 2007; Tamminen, Lambon Ralph, & Lewis, 2013).

O estudo conduzido por Schabus et al. (2006) investigou possíveis indicadores biológicos das habilidades cognitivas e da aprendizagem durante o sono em jovens saudáveis. O foco foi analisar a relação entre várias medidas da atividade dos fusos do sono no estágio 2 e os escores dos testes *Raven's Advanced Progressive Matrices* (APM) e *Wechsler Memory Scale-Revised* (WMS-R) em 48 jovens saudáveis de duas universidades na Áustria.

Os resultados indicam relações robustas entre a atividade dos fusos do sono (atividade fásica dos fusos e potência na banda sigma durante o sono no estágio 2) e medidas gerais de aptidão para a aprendizagem. Por 'aptidão para a aprendizagem' entende-se a flexibilidade cognitiva diante de problemas complexos (cognição geral) e a capacidade de codificar e consolidar novas informações (memória) (Schabus et al., 2006).

A potência tónica na banda sigma refere-se à atividade elétrica do cérebro na faixa de frequência conhecida como banda sigma durante o sono. Esta banda abrange aproximadamente as frequências entre 12 e 16 Hz no EEG. É predominantemente durante o estágio 2 que os fusos do sono são mais observados. Os fusos do sono estão associados à atividade das células do tálamo e desempenham um papel essencial na consolidação da memória (Jones, Fitzroy, & Spencer, 2019).

Foram utilizados dois testes específicos: o Raven's APM, que avalia as habilidades de raciocínio indutivo não verbal, e o WMS-R, que emprega uma variedade de testes de memória para avaliar a capacidade de armazenar informações em vários subdomínios da memória (verbal, visual, recordação tardia e concentração). A atividade dos fusos do sono mostrou uma relação com ambos os testes, indicando uma conexão entre estes eventos do sono e componentes principais da habilidade de cognição geral (Schabus et al., 2006).

As pontuações médias nos testes cognitivos e de memória estavam elevadas em comparação com as normas populacionais, sugerindo que a variação foi relativamente restrita. Isso implica que os resultados esperados podem ser estimativas inferiores das relações esperadas na população geral. A variabilidade interindividual nos parâmetros do EEG relacionados aos escores de testes de inteligência e habilidade cognitiva geral é amplamente determinada geneticamente. Estudos anteriores demonstram uma estabilidade individual notável das oscilações relacionadas ao sono ao longo de várias noites, apoiando a ideia de que estas invariâncias no EEG do sono indicam diferenças

individuais na anatomia funcional do cérebro determinadas geneticamente (Schabus et al., 2006).

Entre os diferentes indicadores biológicos de inteligência, os estudos de EEG têm mostrado a maior quantidade de evidências positivas. Isto deve-se ao fato de que o EEG está mais diretamente relacionado aos processos cerebrais básicos e é menos influenciado por fatores gerais, como a falta de motivação (Schabus et al., 2006).

A pesquisa utilizou um algoritmo para distinguir entre fusos lentos (menos de 13 Hz) e rápidos (mais de 13 Hz), investigando as possíveis relações diferenciais com medidas de aptidão para a aprendizagem. Os resultados mais robustos foram obtidos nos elétrodos centrais do EEG, que mostraram a maioria dos eventos de fusos do sono. A intensidade dos fusos do sono, medida pela duração e amplitude, mostrou ser mais importante do que o número de fusos detetados. Os fusos do sono de alta intensidade são mais adequados para desencadear cascatas relacionadas à potenciação de longo prazo intracortical e são condições ideais para moldar redes neurais (Schabus et al., 2006).

Em conclusão, o estudo apoia a visão de que o sono, que consome uma grande parte das nossas vidas, é um candidato ideal para moldar redes neurais. Especificamente, a atividade dos fusos do sono parece ser uma correlação funcional da qualidade da conectividade tálamo-cortical e/ou hipocampo-cortical, essencial tanto para o desempenho cognitivo quanto para a memória. O estudo sugere que a atividade dos fusos do sono durante o estágio 2 está associada a habilidades cognitivas e de memória, indicando que fusos mais intensos podem refletir redes cerebrais mais eficientes (Schabus et al., 2006).

O estudo realizado por Schreiner, Göldi e Rasch (2015) investigou como a exposição a palavras estrangeiras durante o sono influencia as atividades cerebrais associadas à memória, avaliando o desempenho em testes de reconhecimento após o sono. O estudo foi fundamentado na hipótese de que as oscilações neurais na faixa theta desempenham um papel essencial na codificação e recuperação de memórias.

Durante a vigília, as atividades oscilatórias nas faixas theta e gama estão fortemente associadas à codificação e recuperação de novas informações. A atividade theta é conhecida por facilitar a reinstalação de memórias individuais do hipocampo para o córtex parietal durante a recuperação da memória (Schreiner, Göldi, & Rasch, 2015).

Para investigar se a exposição a palavras estrangeiras durante o sono afeta as atividades cerebrais durante o teste de reconhecimento posterior, os participantes foram expostos a estas palavras durante o sono, enquanto o EEG foi registado durante o teste de reconhecimento. Os resultados mostraram que as palavras às quais os indivíduos foram expostos durante o sono provocaram uma atividade theta mais pronunciada durante o teste de reconhecimento em comparação com palavras não expostas. Isso sugere que a reativação das memórias durante o sono fortalece os traços de memória e integra novas palavras nas redes lexicais existentes (Schreiner, Göldi, & Rasch, 2015).

Estes resultados fornecem um suporte adicional à compreensão dos processos de memória e destacam a importância da reativação da memória durante o sono para a consolidação das informações (Schreiner, Göldi, & Rasch, 2015).

O estudo oferece novas perspectivas sobre como palavras estrangeiras podem ser utilizadas para reforçar a memória durante o sono, elucidando os mecanismos cerebrais subjacentes a este processo e seu potencial impacto na aprendizagem e na formação da memória (Schreiner, Göldi, & Rasch, 2015).

O estudo conduzido por Niethard et al. (2016) examinou as alterações na atividade das células piramidais excitatórias e dos interneurónios inibitórios no córtex cerebral ao longo dos estados de vigília, sono de ondas lentas e sono REM. Utilizando técnicas avançadas de imagem de cálcio in vivo, a pesquisa analisou a atividade neural em ratos, empregando tanto imagens de campo amplo (*wide-field*) quanto de dois fótons (*two-photon*).

Os resultados indicam que a atividade das células piramidais diminui durante o SWS em comparação com a vigília, e essa redução é ainda mais acentuada durante o sono REM. Especificamente, durante o sono REM, a diminuição na atividade das células piramidais foi acompanhada por um aumento na ativação dos interneurónios Parvalbumina-Positivos (PV+), enquanto os interneurónios Somatostatina-Positivos (SOM+) não mostraram uma mudança expressiva. Essa evidência sugere que a inibição mediada pelos interneurónios PV+ desempenha um papel essencial na modulação da atividade neural durante o sono REM e pode influenciar a formação e consolidação de memórias (Niethard et al., 2016).

O sono de ondas lentas é caracterizado por uma atividade elétrica cerebral de alta amplitude e baixa frequência (0,5 – 4 Hz), que reflete uma redução geral na atividade

cortical. Em contraste, o sono REM é associado a padrões de atividade theta (4 – 11 Hz), que são frequentemente interpretados como indicando uma fase de atividade neural intensa. No entanto, os resultados deste estudo desafiam essa perspectiva tradicional ao revelar uma redução na atividade cortical global durante o sono REM (Niethard et al., 2016).

Os interneurónios no córtex desempenham papéis distintos na modulação da atividade neuronal. O estudo focou em dois tipos de interneurónios: os PV+ (que são positivos para parvalbumina) e os SOM+ (positivos para somatostatina). As imagens de campo amplo mostraram uma diminuição na atividade das células piramidais durante o SWS, e uma redução ainda mais pronunciada foi observada durante o sono REM. A análise com dois fótons revelou que, durante o sono REM, o aumento da atividade dos interneurónios PV+ estava associado a uma redução na atividade das células piramidais, enquanto a atividade dos interneurónios SOM+ não apresentou alterações significativas (Niethard et al., 2016).

Estes resultados sugerem que os interneurónios PV+ são particularmente ativos tanto na vigília quanto durante o sono REM, o que indica seu papel importante na inibição cortical durante o sono REM. Em contraste, os interneurónios SOM+ não mostraram um aumento na atividade durante este estado. A descoberta de que o sono REM é um período de inibição cortical acentuada desafia a visão tradicional de que é um momento de alta atividade neural. A inibição aumentada, mediada pelos interneurónios PV+, pode ser determinante para a modulação das memórias e o processamento cognitivo durante o sono REM (Niethard et al., 2016).

Em conclusão, o estudo fornece novas perspetivas sobre como o sono REM não é apenas um período de alta atividade neural, mas também um estado de importante inibição cortical mediada pelos interneurónios PV+. Estes resultados aprimoram a compreensão dos efeitos dos diferentes estádios do sono no processamento da informação e na formação de memórias (Niethard et al., 2016).

O estudo conduzido por Payne et al. (2012) explorou a consolidação seletiva de memórias emocionais durante o sono REM, um processo que ainda carece de compreensão plena no que diz respeito à forma como as memórias emocionais são processadas, armazenadas e modificadas ao longo do tempo. Estas memórias ocupam um lugar

privilegiado no sistema de memória humano; no entanto, a investigação sobre os mecanismos que sustentam este estatuto ainda é limitada.

Os resultados evidenciaram uma associação entre o sono REM e a consolidação seletiva dos elementos centrais e negativos de cenas complexas. Foi também demonstrado que o momento em que o sono ocorre, desempenha um papel determinante neste processo seletivo de consolidação da memória emocional (Payne et al., 2012). Embora seja amplamente reconhecido que o sono cria condições favoráveis à consolidação de memórias, permanece uma lacuna no entendimento sobre a forma como este influencia a retenção e estabilização de memórias com carga emocional.

Para abordar esta questão, os investigadores compararam a retenção de memórias entre dois grupos de participantes: um grupo teve a oportunidade de dormir imediatamente após a aprendizagem, enquanto o outro foi privado de sono durante 16 horas após o momento de aquisição. O grupo que dormiu logo após a aprendizagem mostrou uma retenção superior de objetos com carga emocional em relação ao grupo cujo sono foi adiado. No entanto, este aumento na retenção de memórias emocionais foi acompanhado por uma diminuição na retenção de objetos neutros presentes no mesmo cenário (Payne et al., 2012). A memória para objetos emocionais no grupo que dormiu logo após a aprendizagem foi semelhante à observada após um intervalo de 12 horas, o que incluiu uma única noite de sono. Estes resultados sugerem que o sono imediato após a aprendizagem estabiliza de forma seletiva as memórias emocionais (Payne et al., 2012).

Os resultados revelaram uma correlação positiva entre o sono REM e a consolidação seletiva de objetos emocionais, em contraste com objetos neutros ou contextos associados a ambos. Esta relação específica entre o sono REM e a retenção de objetos com conteúdo emocional sugere que o sono desempenha um papel ativo na consolidação das memórias emocionais (Payne et al., 2012). Adicionalmente, o estudo demonstrou que o momento do sono é determinante para o efeito seletivo na consolidação destas memórias. Quando o sono ocorre logo após a aprendizagem, os componentes emocionais das memórias são estabilizados de forma mais eficiente, mesmo num intervalo de 24 horas entre a aquisição e a recuperação da informação.

Estes resultados indicam que, durante o sono, o cérebro parece selecionar para consolidação aquilo que é emocionalmente mais relevante, possivelmente com o intuito de reforçar a adaptação futura (Payne et al., 2012). As implicações desta investigação são

importantes, não apenas para o entendimento dos mecanismos adaptativos da memória emocional, mas também para a compreensão de perturbações emocionais, como a depressão e o distúrbio de *stress* pós-traumático. O estudo dos processos cognitivos e neuronais subjacentes à memória emocional e ao sono é, assim, essencial para aprofundar o conhecimento sobre a regulação emocional saudável e as suas disfunções (Payne et al., 2012).

Um estudo conduzido por Fogel et al. (2012) investigou as oscilações do sono NREM e a sua relação com a plasticidade cerebral e a consolidação da memória no envelhecimento. Durante o sono NREM, as ondas lentas e os fusos do sono desempenham um papel fundamental na plasticidade cerebral e na consolidação das memórias. As ondas lentas caracterizam-se por oscilações de baixa frequência e elevada amplitude, enquanto os fusos do sono são marcados por oscilações de alta frequência (Fogel et al., 2012). As evidências sugerem que estas oscilações sofrem alterações substanciais com o avanço da idade, resultando numa diminuição da densidade das ondas lentas, bem como na redução da duração e amplitude dos fusos do sono (Fogel et al., 2012).

As oscilações lentas estão predominantemente associadas à consolidação da memória declarativa, que envolve a retenção de informações como factos, locais e pessoas. Em contraste, os fusos do sono estão mais intimamente ligados à consolidação da memória procedural, que inclui habilidades motoras como tocar um instrumento ou andar de bicicleta (Fogel et al., 2012). A hipótese da homeostase sináptica sugere que as oscilações lentas, durante o sono NREM, contribuem para a redução da força sináptica, facilitando assim o processo de consolidação das memórias após o sono. As pesquisas em humanos e modelos animais mostram que a manipulação da excitabilidade neural antes do sono influencia as oscilações lentas, fornecendo suporte adicional para esta teoria (Fogel et al., 2012).

Adicionalmente, os fusos do sono estão associados à entrada de cálcio nas dendrites neuronais, um mecanismo molecular marcante para a plasticidade sináptica e a potenciação de longo prazo (Fogel et al., 2012). Investigações realizadas em ratos demonstraram que a atividade dos fusos pode induzir potenciação de longo prazo no córtex somatossensorial, sublinhando o seu papel na consolidação da memória. Com o envelhecimento, verifica-se uma redução nas oscilações características do sono NREM, o que pode comprometer a plasticidade cerebral e a consolidação da memória dependente

do sono (Fogel et al., 2012). No entanto, ainda não está completamente esclarecido de que forma as alterações nas oscilações do sono NREM afetam diferentes tipos de memória (declarativa versus procedural) em indivíduos idosos (Fogel et al., 2012).

Ackermann & Rasch (2014) realizaram um estudo aprofundado sobre o papel do sono na consolidação da memória, investigando como os diferentes estádios do sono, como o SWS, o sono REM e o estágio N2, influenciam a consolidação de diferentes tipos de memória. Este estudo é particularmente relevante para entender como o sono afeta o processamento e a retenção das informações adquiridas ao longo do dia.

A hipótese do processo duplo, proposta por vários pesquisadores, sugere que o sono de ondas lentas e o sono REM desempenham papéis distintos, mas complementares, na consolidação da memória (Ackermann & Rasch, 2014). De acordo com essa hipótese, o SWS seria importante para a consolidação de memórias explícitas, que são memórias conscientes envolvendo informações sobre lugares, pessoas e eventos. O SWS é caracterizado por ondas cerebrais lentas de alta amplitude e é conhecido pela sua função na estabilização e integração de memórias novas e recentemente adquiridas (Ackermann & Rasch, 2014).

Por outro lado, o sono REM está frequentemente associado à consolidação de memórias não declarativas, que incluem habilidades motoras e conhecimentos procedimentais, além de memórias emocionais (Ackermann & Rasch, 2014). O sono REM é marcado por uma alta atividade cerebral semelhante à vigília e por movimentos oculares rápidos, e é considerado fundamental para o processamento e a integração emocional das experiências (Ackermann & Rasch, 2014).

Embora o papel do SWS na consolidação de memórias explícitas esteja bem documentado, as evidências sobre a contribuição do sono REM para a consolidação de memórias não declarativas ainda são limitadas (Ackermann & Rasch, 2014). As pesquisas recentes fornecem suporte para a importância do SWS na consolidação de memórias explícitas, mostrando que o sono de ondas lentas facilita a transferência de informações do hipocampo para o córtex cerebral, onde estas memórias são armazenadas a longo prazo (Ackermann & Rasch, 2014).

No entanto, há uma quantidade menor de evidências que sustentam a eficácia do sono REM na consolidação de memórias não declarativas. A literatura sugere que o sono REM pode estar envolvido na reorganização e na integração de memórias emocionais e na

criatividade, mas os mecanismos exatos ainda não estão completamente esclarecidos (Ackermann & Rasch, 2014).

Vários estudos associam a consolidação de memórias processuais, como habilidades motoras e procedimentos complexos ao sono de ondas lentas. O SWS parece ser essencial para a prática e aperfeiçoamento de habilidades motoras, indicando que a consolidação de memórias procedimentais é fortemente dependente deste estágio do sono (Ackermann & Rasch, 2014).

Ackermann e Rasch (2014) destacam que, embora o papel do SWS na consolidação de memórias explícitas esteja bem documentado, mais pesquisas são necessárias para entender completamente como o sono REM contribui para a consolidação de diferentes tipos de memória. O estudo também sugere que a interação entre as diferentes fases do sono e a forma como eles contribuem para a consolidação da memória pode ser mais complexa do que o inicialmente proposto pela hipótese do processo duplo (Ackermann & Rasch, 2014).

O estudo conduzido por Boyce et al. (2017) apresenta uma análise aprofundada sobre o papel do sono na consolidação da memória, um processo decisivo que estabiliza informações recentemente adquiridas e facilita o seu armazenamento a longo prazo. A investigação sublinha a importância fundamental do sono na consolidação da memória, explorando como diferentes fases do sono, em particular o sono NREM e o sono REM, contribuem para este processo.

As evidências atuais indicam que o sono NREM desempenha um papel consolidado na consolidação da memória. Durante este estágio, especialmente nas fases de ondas lentas, ocorre a transferência e estabilização das memórias recentes para o armazenamento a longo prazo. Este mecanismo é facilitado pela sincronização da atividade neural, que promove a reativação e a integração das memórias no córtex cerebral (Boyce et al., 2017).

Por outro lado, o papel do sono REM na consolidação da memória tem sido alvo de debate e controvérsia. O sono REM é caracterizado por movimentos oculares rápidos, intensa atividade cerebral e sonhos vívidos. A dificuldade em isolar e medir com precisão a atividade neural durante o sono REM tem dificultado a compreensão clara do seu contributo para a consolidação da memória (Boyce et al., 2017).

No estudo de Boyce et al. (2017), os investigadores utilizaram uma abordagem inovadora para analisar a atividade neural durante o sono REM, combinando gravação eletrofisiológica e optogenética. A gravação eletrofisiológica mede a atividade elétrica no cérebro através de elétrodos, enquanto a optogenética permite controlar células neuronais geneticamente modificadas com luz, proporcionando uma observação detalhada dos processos neurais neste estado de sono. Os resultados mostraram que a atividade neural durante o sono REM desempenha um papel fundamental na consolidação de memórias espaciais e contextuais, evidenciando que este tipo de sono é essencial para recordar a localização de objetos e eventos dentro de um contexto específico (Boyce et al., 2017).

Apesar dos avanços, o estudo evidenciou que ainda existem vários desafios por resolver. Os investigadores destacaram a necessidade de uma melhor compreensão dos mecanismos exatos pelos quais o sono REM contribui para a consolidação da memória. É necessário explorar como estes resultados podem ser aplicados ao comportamento humano e até que ponto o sono REM influencia outros tipos de memória além da espacial e contextual (Boyce et al., 2017).

Estes desafios são determinantes para o progresso das investigações futuras, uma vez que uma compreensão mais profunda do papel do sono REM poderá conduzir ao desenvolvimento de novas estratégias para melhorar a memória e promover o bem-estar geral. A investigação contínua nesta área pode abrir portas para novas intervenções terapêuticas e abordagens no tratamento de distúrbios relacionados com a memória e o sono (Boyce et al., 2017).

O estudo de Castelnovo et al. (2018) analisa as parassónias associadas ao sono NREM, caracterizadas por despertares incompletos durante o sono de ondas lentas. Estes distúrbios manifestam-se geralmente no primeiro terço do sono e envolvem comportamentos automáticos, anormais e complexos, com diferentes níveis de ativação do sistema nervoso autónomo. Durante os episódios, podem ocorrer respostas inadequadas ao ambiente externo, cognição reduzida ou ausente, e amnésia parcial ou completa dos eventos (Castelnovo et al., 2018).

A Terceira Edição da Classificação Internacional dos Distúrbios do Sono (ICSD-3) categoriza estes distúrbios em duas principais categorias: Distúrbios do Despertar (DOAs – *Disorders of Arousal*) e distúrbio alimentar relacionado ao sono (*Sleep Related Eating*

Disorder). Os DOAs incluem manifestações como despertares confusos, terrores noturnos e sonambulismo, enquanto comportamentos sexuais anormais durante o sono, conhecidos como sexsomnia, são considerados subtipos de despertares confusionais e sonambulismo (Castelnovo et al., 2018).

Os DOAs são perturbações frequentemente mal compreendidas e subdiagnosticadas, o que pode conduzir a um tratamento inadequado e à desvalorização das consequências que lhes estão associadas. Estes distúrbios manifestam-se com frequência durante a infância, sendo que até 34% das crianças com 1,5 anos apresentam episódios de terrores noturnos, enquanto até 13% das crianças de 10 anos sofrem de sonambulismo. Embora se verifique maior incidência na infância, a prevalência dos DOAs em adultos é também considerável, apesar de muitas vezes subestimada. Estima-se que entre 2% a 4% dos adultos apresentem episódios de sonambulismo ou terrores noturnos. Além disso, as pesquisas sugerem que cerca de 29% dos adultos experimentam despertares confusionais em algum momento da sua vida, com 1% a relatar dois ou mais episódios por mês (Castelnovo et al., 2018).

Os DOAs incluem despertares confusos, sonambulismo e terrores noturnos, que são frequentemente considerados manifestações de uma mesma entidade fisiopatológica, em vez de condições distintas. Durante os despertares confusos, o indivíduo pode sentar-se na cama, olhar ao redor de forma desorientada, falar lentamente e responder de forma atenuada. No sonambulismo, o paciente pode realizar comportamentos inadequados, como escalar janelas ou urinar em locais impróprios, sem consciência das suas ações. Já os terrores noturnos são caracterizados por gritos assustadores, medo intenso e forte ativação do sistema nervoso autónomo, com o paciente a não responder a estímulos externos (Castelnovo et al., 2018).

As parassónias NREM estão associadas a alterações subtis no sono NREM, visíveis a nível microestrutural, embora a macroarquitetura do sono se mantenha geralmente preservada. A maioria dos episódios de distúrbios de despertar ocorre nas primeiras três horas da noite, após despertares súbitos e incompletos do sono de ondas lentas ou do sono de estágio 2. As análises recentes sugerem que o SWS e anomalias locais do sono desempenham um papel importante nestas condições. Há também evidências de que o sono e a vigília podem coexistir em diferentes regiões cerebrais durante os episódios de DOA (Castelnovo et al., 2018). Os DOAs podem sobrepor-se ao distúrbio comportamental

do sono REM, particularmente em casos associados a sinucleinopatias, narcolepsia ou doença de *Machado-Joseph* (Castelnovo et al., 2018).

Durante episódios de DOA, os indivíduos apresentam desorientação temporal e espacial, cognição diminuída, comprometimento da memória e percepção alterada do ambiente. Despertar um paciente durante um episódio de parassónia é difícil e, o indivíduo frequentemente demonstra confusão e amnésia dos eventos. Os ensaios recentes sugerem que, quando interrogados, os pacientes podem recordar vagamente ações emocionais durante os episódios, indicando que os DOAs não são estados completamente amnésicos e sem sonhos, como se acreditava anteriormente. Estas observações sugerem que áreas localizadas do cérebro podem exibir comportamentos de sono 'REM encoberto', desafiando a visão tradicional de fases de sono, globalmente demarcados (Castelnovo et al., 2018).

8. CASUÍSTICA DE ESTÁGIO

Durante o estágio no Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, foram avaliados 24 doentes com diferentes diagnósticos, submetidos a aferição e adaptação de ventilação não invasiva, dos quais 16 do sexo masculino e 8 do sexo feminino (Tabela 5). Através do gráfico da figura 11 é possível visualizar que 66,67% dos doentes são do género masculino e 33,33% são do género feminino.

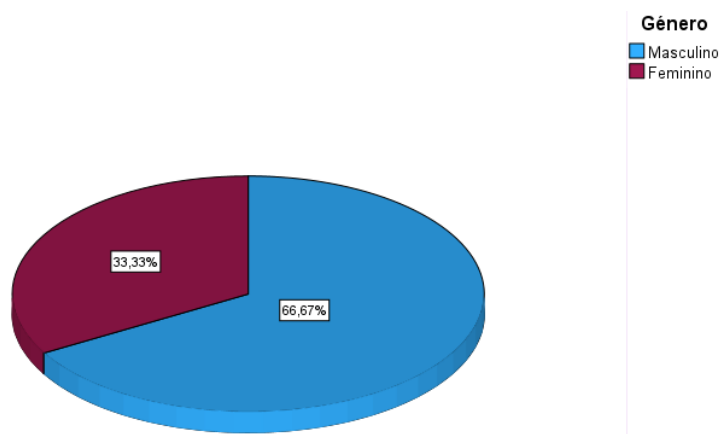
Tabela 5

Número de aferições a VNI por género

Género Masculino	Género Feminino
16	8

Figura 11

Gráfico da distribuição segundo o género



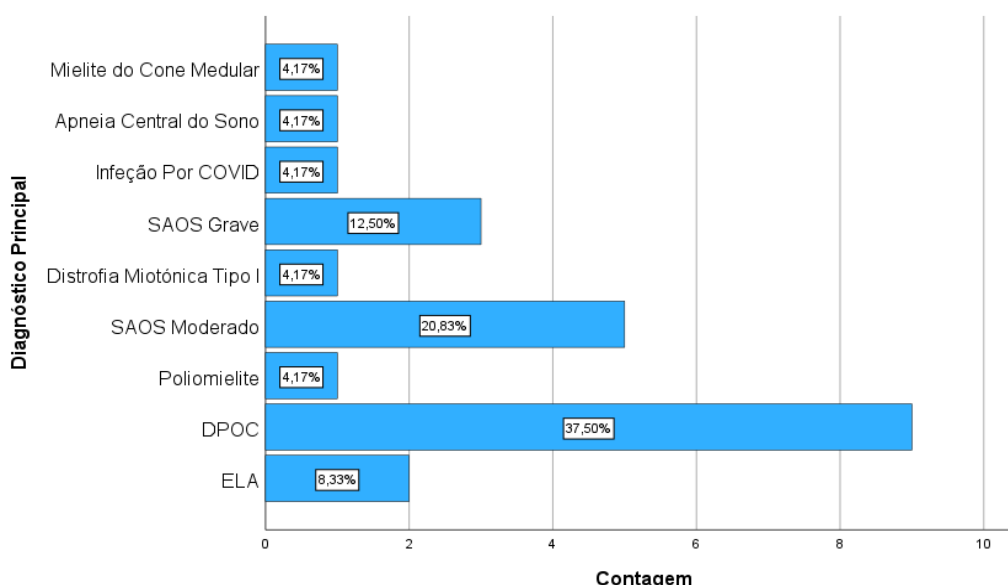
Nota. Gráfico da distribuição em percentagem segundo o género. Gráfico realizado através do programa estatístico *IBM SPSS Statistics 29.0.1.0*

A Figura 12 da página 159 ilustra que a Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica foi a principal indicação para a utilização de Ventilação Não Invasiva no grupo em estudo, correspondendo a 37,5% dos casos analisados. A Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS) foi a segunda condição mais prevalente, afetando 33,33% dos pacientes avaliados. Dentre os indivíduos diagnosticados com SAOS, 12,5% apresentaram uma forma grave da

patologia, enquanto 20,83% manifestaram uma forma moderada. Adicionalmente, foi identificado um caso isolado de apneia central, representando 4,17%, que exigiu ajustes nas pressões de VNI. Outras condições associadas à utilização de VNI incluíram Esclerose Lateral Amiotrófica (8,33%), Poliomielite, Mielite do Cone Medular, Distrofia Miotónica Tipo 1 e sequelas da COVID-19, cada uma contribuindo com 4,17% dos casos totais.

Figura 12

Gráfico da distribuição segundo o diagnóstico principal



Nota. Gráfico da distribuição em número e percentagem segundo o diagnóstico principal para realizar VNI. Gráfico realizado através do programa estatístico *IBM SPSS Statistics 29.0.1.0*

Dentre os pacientes incluídos no relatório, 5 (20,83%) apresentavam doenças neuromusculares. Destas, dois casos correspondiam à Esclerose Lateral Amiotrófica, sendo que um deles apresentava um quadro clínico altamente sugestivo da doença. Além da ELA, foram identificados casos de Poliomielite, Mielite do Cone Medular e Distrofia Miotónica Tipo 1. Quatro dos cinco pacientes com doenças neuromusculares apresentavam insuficiência respiratória global. Um destes pacientes, com suspeita de ELA, enfrentou dificuldades no desmame da ventilação mecânica invasiva após internamento na Unidade de Cuidados Intensivos devido à gravidade da sua condição.

O impacto da COVID-19 na ventilação mecânica não invasiva foi também considerável. O paciente com infeção por SARS-CoV-2 apresentou, inicialmente,

insuficiência respiratória global, seguida de uma perda ponderal acentuada, o que exigiu ajustes frequentes nos parâmetros ventilatórios e, por vezes, a mudança para modos ventilatórios menos complexos. A evolução clínica dinâmica, marcada por rápidas alterações no estado respiratório, simplificou temporariamente o controlo ventilatório.

O paciente com SARS-CoV-2 necessitou, no início, de ventilação não invasiva em modo Bi-nível devido à insuficiência respiratória global. Após a fase aguda da doença e durante o internamento, registou-se uma perda de peso considerável. Esta perda de peso, associada à progressão da doença, exigiu ajustes frequentes nos parâmetros ventilatórios, culminando na transição para o modo APAP. A instabilidade clínica e a perda de massa gorda diminuíram a complexidade da gestão ventilatória.

Tabela 6

Comorbilidades associadas

Insuficiência Respiratória Global	16 (40%)
Hipertensão Arterial	12 (30%)
ICC	6 (15%)
Síndrome de Hipoventilação e Obesidade	5 (12,5%)
Fibrilhação Auricular	4 (10%)
Tromboembolismo Pulmonar	1 (2,5%)
Pneumectomia	1 (2,5%)
Hérnia do Hiato	1 (2,5%)
Trombose Venosa Profunda	1 (2,5%)
Apneia Complexa	1 (2,5%)

Nota. A tabela evidencia o número de comorbilidades associadas aos diagnósticos principais.

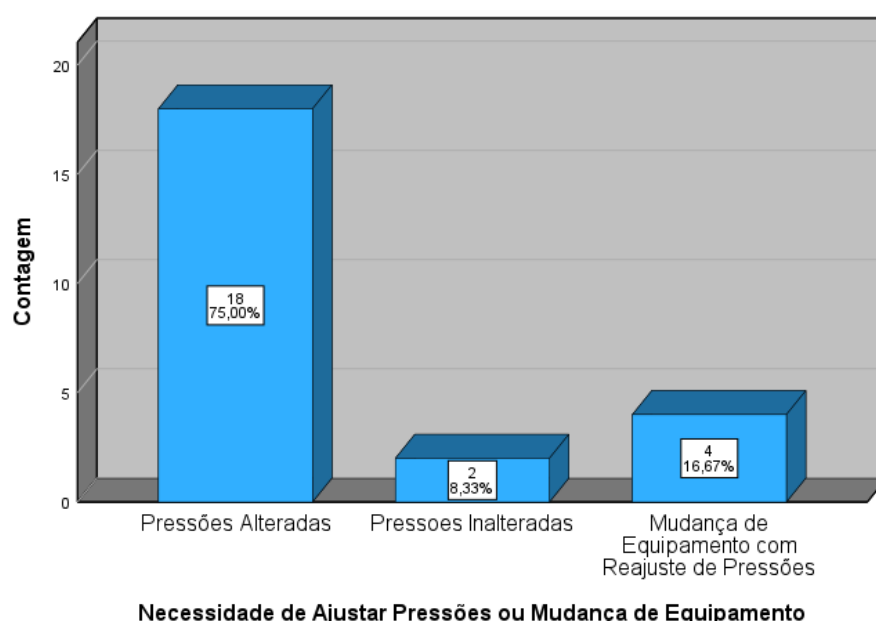
A Tabela 6 apresenta um perfil das comorbilidades dos pacientes incluídos no relatório. A insuficiência respiratória global representou 40% dos casos, evidenciando a gravidade da condição respiratória dos pacientes. A hipertensão arterial, presente em 30% dos casos, destaca-se como um fator de risco cardiovascular comum. Outras comorbilidades, embora com menor prevalência, como ICC (15%), síndrome de hipoventilação e obesidade (12,5%), fibrilhação auricular (10%), tromboembolismo pulmonar, pneumectomia, hérnia do hiato, trombose venosa profunda e apneia complexa

(cada uma representando 2,5% dos casos), demonstram a complexidade do estado de saúde dos pacientes e a importância de considerar múltiplos fatores na gestão clínica.

A hipoventilação secundária à obesidade irrompeu como um fator relevante nos ajustes terapêuticos. Todos os pacientes com este diagnóstico necessitaram de ajustes nas pressões e alterações no modo ventilatório para otimizar a terapia respiratória.

Figura 13

Gráfico do número de ajustes de pressão realizados



Necessidade de Ajustar Pressões ou Mudança de Equipamento

Nota. Gráfico da distribuição em número e percentagem segundo as alterações realizadas durante as aferições a VNI. Gráfico realizado através do programa estatístico *IBM SPSS Statistics 29.0.1.0*

O gráfico da figura 13 revela que 75% (18 doentes) dos pacientes necessitaram de ajustes nas pressões durante as aferições à VNI. Por outro lado, 16,67% (4 doentes) requereram tanto a troca do equipamento como o reajustamento das pressões. Apenas 8,33% dos utentes avaliados mantiveram as pressões inalteradas, sendo que um destes necessitou de uma nova avaliação clínica devido à ausência dos sintomas que inicialmente levaram ao diagnóstico de SAOS.

As aferições realizadas tiveram como objetivo primordial determinar as pressões ideais para cada paciente, visando otimizar a terapia com VNI e corrigir as causas subjacentes à insuficiência respiratória. A Tabela 7 da página 162 evidencia a necessidade

de ajustes individualizados nos parâmetros ventilatórios, demonstrando a heterogeneidade da resposta ao tratamento. A persistência de hipopneias e apneias do sono, tanto obstrutivas quanto centrais (IAH residual), em 8,3% dos casos, ressalta a importância de avaliações seriadas e ajustes contínuos da terapia. A intolerância à pressão e queixas de desconforto em 12,5% dos pacientes demonstram a relevância de um acompanhamento multidisciplinar, incluindo a reeducação do paciente sobre a técnica ventilatória, visando garantir a adesão ao tratamento e melhorar a qualidade de vida.

Tabela 7

Causas das indicações para aferição

		Frequência	Porcentagem válida	Porcentagem acumulativa
Válido	Controlo da Insuficiência Respiratória Global	19	79,2	79,2
	Reforço do Ensino e Aferição de Pressões Ideais	2	8,3	87,5
	Controlo do IAH Residual	3	12,5	100,0
	Total	24	100,0	

Nota. Tabela da distribuição em número e percentagem segundo as indicações para reajustar pressões. Tabela realizada através do programa estatístico *IBM SPSS Statistics 29.0.1.0*

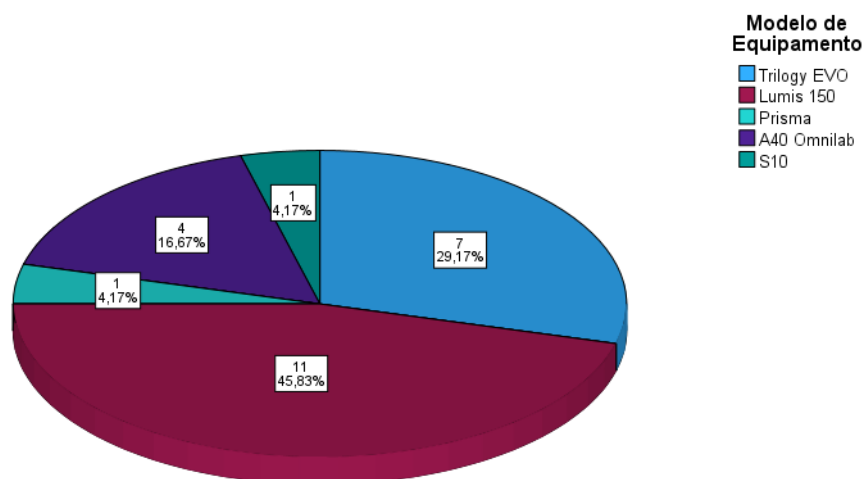
Nos pacientes com DPOC e insuficiência respiratória global, bem como em indivíduos com Distrofia Miotónica Tipo 1, a oxigenoterapia suplementar foi frequentemente adicionada à VNI para garantir níveis adequados de saturação de oxigênio. Nos casos de SAOS moderada, as aferições focaram-se na otimização da adesão ao tratamento, reduzindo queixas de ruído e desconforto relacionado à pressão. Por sua vez, nos pacientes com apneia central do sono, os ajustes de pressão visaram corrigir os índices de apneia-hipopneia do sono residuais e otimizar a oxigenação noturna.

Num dos casos avaliados, identificou-se um possível distúrbio do comportamento do sono REM, caracterizado pela ausência de atonia muscular durante a fase REM e movimentos dos membros superiores. Este resultado sublinha a importância de uma abordagem multidisciplinar na avaliação dos pacientes com distúrbios do sono, permitindo a identificação de comorbidades e a otimização do tratamento.

Como é possível visualizar no gráfico da figura 14, dentre dos ventiladores utilizados nas aferições, o ResMed® Lumis 150 destacou-se como o equipamento mais frequente, sendo utilizado em 11 casos (36,67%). Outros dispositivos, como o Philips® Trilogy EVO (29,17%) e o A40 Omnilab (16,67%), também foram utilizados, além dos modelos Lowenstein® Prisma e ResMed® S10. A escolha do ventilador, em alguns casos, mostrou-se determinante para a otimização da terapia, sendo observada a necessidade de troca de dispositivo, como no caso de pacientes transferidos do Trilogy EVO para o Lumis 150 devido à má adaptação.

Figura 14

Gráfico dos modelos dos equipamentos utilizados



Nota. Gráfico da distribuição em número e percentagem dos equipamentos usados durante as aferições a VNI. Gráfico realizado através do programa estatístico *IBM SPSS Statistics 29.0.1.0*

Tabela 8

Indicações para realização de PSG nível I

Insónia Paradoxal	1
Suspeita de RBD	2

Na Tabela 8, são apresentadas as indicações para a realização de polissonografia de nível I, com um total de 3 casos avaliados. A Insónia Paradoxal foi identificada como

motivo de estudo num 1 doente. Esta condição, também conhecida como insónia de percepção alterada, caracteriza-se pela discrepância entre a queixa subjetiva de insónia grave e os resultados objetivos, que geralmente mostram uma quantidade adequada de sono (Harvey & Tang, 2012). Os doentes frequentemente subestimam o tempo total de sono e sobrestimam a gravidade das suas dificuldades, sendo a PSG um exame importante para o diagnóstico diferencial e para excluir outros distúrbios do sono (Harvey & Tang, 2012).

Houve 2 casos com suspeita de Distúrbio Comportamental do Sono REM. O RBD é caracterizado pela perda da atonia muscular normalmente presente durante o sono REM, resultando em comportamentos motores excessivos ou violentos, frequentemente associados a sonhos vívidos. Este distúrbio está fortemente associado a doenças neurodegenerativas, como a doença de Parkinson e outras sinucleinopatias. A PSG de nível I é fundamental para o diagnóstico de RBD, pois permite a monitorização do sono REM e a deteção de movimentos anormais por vídeo (Schenck et al., 2013).

Tabela 9

Doentes avaliados no internamento e motivos de internamento

	Género maculino	Género Feminino
	3	5
DPOC (Exacerbação)	3	
ELA	4	
Penumonia	1	

Nota. A tabela evidência o número de pacientes distribuídos por género avaliados no internamento e os diagnósticos que motivaram a o internamento.

Na Tabela 9 é possível visualizar o número de doentes avaliados no internamento durante o estágio. Foram acompanhados 8 doentes internados, dos quais 3 eram do sexo masculino e 5 do sexo feminino.

A Esclerose Lateral Amiotrófica foi a doença mais frequentemente associada aos internamentos, com 4 casos registados. Esta doença neurodegenerativa progressiva afeta os neurónios motores, levando a uma fraqueza muscular severa e, frequentemente, a insuficiência respiratória, o que exige uma monitorização constante e suporte ventilatório adequado (Rooney et al., 2015). A ELA é uma das principais causas de internamento

prolongado em unidades hospitalares, devido à sua evolução rápida e às complicações respiratórias associadas (Hardiman et al., 2017).

Foi reportado um caso de pneumonia, uma condição que pode surgir devido a vários fatores, incluindo infeções respiratórias e complicações em doentes com doenças crónicas preexistentes, como a DPOC ou a própria ELA. Estas patologias frequentemente comprometem o sistema respiratório, aumentando o risco de pneumonia, seja por dificuldade em eliminar secreções ou por fraqueza muscular que afeta a capacidade de tosse eficaz (Torres et al., 2021).

A exacerbação da Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica foi também motivo de internamento em 3 doentes. Esta condição, caracterizada pela obstrução crónica das vias aéreas e episódios de agudização, pode levar à insuficiência respiratória, requerendo internamento para suporte ventilatório e otimização do tratamento (GOLD, 2024).

Tabela 10

Indicações para estudos do sono nível II e III (Exames analisados)

Suspeita PLMS e RLS	6
Suspeita de SAOS	30
Insónia	3
Sonolência Diurna Excessiva	5

Nota. A tabela mostra o número de exames analisados durante o estágio e as indicações para a realização dos estudos do sono nível II e nível III.

Durante o estágio, foram analisados diversos estudos do sono de nível II e III, utilizados no diagnóstico de patologias relacionadas com distúrbios respiratórios e parassónias. Os dados obtidos (Tabela 10) revelaram que a SAOS foi a principal suspeita clínica, contabilizando 30 casos. Esta elevada prevalência sublinha a crescente importância do diagnóstico desta condição, que se caracteriza por episódios repetidos de obstrução das vias aéreas superiores durante o sono, levando à fragmentação do sono e a consequências cardiovasculares e metabólicas (Foldvary-Schaefer & Waters, 2017).

A SAOS é uma condição comum que afeta uma proporção significativa da população, e o seu reconhecimento precoce é vital para a implementação de intervenções terapêuticas eficazes. Estudos demonstraram que a SAOS não tratada está associada a uma

série de complicações, incluindo hipertensão, doenças cardiovasculares, diabetes tipo 2 e problemas metabólicos, que podem impactar negativamente a qualidade de vida dos pacientes (Young et al., 2002). A sua prevalência crescente pode ser atribuída a fatores como a obesidade e o envelhecimento da população, tornando a vigilância e o diagnóstico precoces ainda mais críticos.

Além da SAOS, outras indicações relevantes incluíram a suspeita de Síndrome das Pernas Inquietas e PLMS, identificadas em 6 casos. A SPI é uma condição neurológica caracterizada por uma necessidade irreprimível de mover as pernas, geralmente acompanhada por sensações desagradáveis. Os movimentos involuntários repetidos durante o sono podem resultar em despertares frequentes, sono fragmentado e sonolência diurna excessiva, contribuindo para um comprometimento significativo da qualidade de vida (Gossard et al., 2021).

A Sonolência Diurna Excessiva, reportada em 5 casos, foi uma indicação adicional para a realização de estudos do sono. Este sintoma pode ser um indicador de múltiplos distúrbios, incluindo apneia do sono, distúrbios do ritmo circadiano e narcolepsia. A avaliação cuidadosa da sonolência diurna é essencial, pois pode estar relacionada com um aumento do risco de acidentes e com uma diminuição da produtividade (Kaplan et al., 2012).

Os estudos de sono de nível II foram realizados em casos de suspeita de PLMS, insónia e, em algumas situações, de sonolência diurna excessiva, quando a suspeita de SAOS não era elevada. Esta abordagem permite uma avaliação mais direcionada das condições do sono, facilitando a identificação de distúrbios menos comuns que podem não ser evidentes em avaliações de nível III. Os restantes utentes foram avaliados com o estudo do sono de nível III, que proporciona uma análise mais abrangente.

Por fim, a insónia, observada em 3 pacientes, foi outra razão para a indicação de estudos do sono. Embora menos prevalente entre os exames analisados, a insónia continua a ser um dos distúrbios do sono mais comuns, frequentemente associada a fatores psicossociais e a comorbilidades, como depressão e ansiedade (Baranwal & Siegel, 2023). A insónia não só afeta a quantidade de sono, mas também a sua qualidade, levando a um ciclo vicioso de fadiga e disfunção emocional. A identificação de insónia é, portanto, essencial, pois o seu tratamento pode melhorar significativamente a qualidade de vida e o bem-estar geral dos pacientes (Shaha, 2023).

9. DISCUSSÃO

O estágio realizado no Hospital Senhora da Oliveira, em Guimarães, foi fundamental para a aquisição de competências práticas e para o aprofundamento de conhecimentos teóricos na área da fisiologia clínica e medicina do sono. Esta experiência proporcionou uma perspetiva detalhada sobre os desafios clínicos e éticos enfrentados na prática da medicina respiratória e do sono, reforçando a importância de uma abordagem cuidada e informada.

Durante o estágio, a análise dos dados fisiológicos relacionados aos estudos de sono de nível I, II e III permitiu uma compreensão aprofundada das variações nos padrões de sono e dos critérios de diagnóstico, associados à SAOS e a outros distúrbios como as parassónias, conforme as *guidelines* estabelecidas pelo Manual de Pontuação da AASM e pelo ICSD-3. Este conhecimento é fundamental para a avaliação precisa dos distúrbios do sono e para o desenvolvimento de estratégias de tratamento adequadas.

O sono é um estado neurocomportamental recorrente e reversível, caracterizado por uma redução da atividade motora, uma separação percetiva do ambiente circundante e uma menor consciência (Carskadon & Dement, 1989; Siegel, 2009). Diferente de outros comportamentos, como a procura de alimento ou a fuga de um perigo iminente, o sono não revela um propósito claro e consciente. Após uma noite de sono, a pessoa não retém nenhuma lembrança concreta do que ocorreu durante este período, sendo frequentemente descrito como uma sensação de perda de consciência (Carskadon & Dement, 1989; Siegel, 2009).

Durante muito tempo, a ausência de memória de atividades mentais durante o sono levou à ideia de que o sono era um estado de inatividade cerebral, ou até de cessação quase completa da função cerebral (Scott & Sherrington, 2009). No entanto, este pensamento foi desafiado com a descoberta da alternância regular entre o sono REM e o sono NREM (Aserinsky & Kleitman, 1953), e com a constatação de que o sono REM está fortemente associado a sonhos vívidos e experiências alucinatórias (Dement & Kleitman, 1957). Estes resultados provaram que, ao contrário do que se pensava, o sono envolve uma atividade cerebral considerável e estruturada (Hobson, 2005).

Durante o estágio, foi possível verificar que o controlo da qualidade do sono tem um impacto substancial na saúde geral dos doentes, sobretudo em indivíduos com doenças neuromusculares e respiratórias. A monitorização adequada dos padrões de sono e a implementação de tratamentos que promovam um sono reparador revelaram-se fundamentais para melhorar a função respiratória e, conseqüentemente, a qualidade de vida.

Os casos clínicos sobre as doenças respiratórias e neuromusculares revelaram desafios específicos na abordagem clínica e reabilitação destes pacientes. A reabilitação pulmonar é uma intervenção amplamente reconhecida, sobretudo para pacientes com DPOC. No entanto, os seus benefícios estendem-se a outras condições respiratórias, conforme evidenciado por Rochester et al. (2014). Estes autores destacaram que a reabilitação pulmonar personalizada pode não apenas melhorar a capacidade de exercício e a qualidade de vida dos pacientes com DPOC, mas também beneficiar aqueles com fibrose pulmonar idiopática e hipertensão pulmonar. A adaptação dos programas de reabilitação às necessidades específicas de cada paciente é essencial para maximizar os resultados clínicos.

A Distrofia Miotónica tipo 1 é a forma mais comum de distrofia muscular em adultos e está associada a complicações respiratórias significativas, resultantes da fraqueza muscular progressiva e das deformidades torácicas que frequentemente acompanham a doença. Para além de afetar a musculatura esquelética, a DM1 compromete outros sistemas orgânicos, o que pode resultar em condições como hipoventilação e apneia do sono. Estas complicações respiratórias são uma causa comum de morbilidade e mortalidade em doentes com DM1, tornando o controlo um aspeto importante no tratamento.

A VNI tem-se mostrado uma intervenção essencial para melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevivência destes pacientes. As pesquisas como as de Bird (1999) e Hawkins et al. (2019) indicam que a implementação precoce da VNI pode prevenir a deterioração respiratória, reduzindo a incidência de complicações secundárias, como infeções respiratórias e insuficiência respiratória. Contudo, a monitorização regular da função pulmonar é necessária para identificar o momento oportuno para iniciar a VNI, prevenindo o agravamento das complicações.

A prática clínica reforça a importância de uma abordagem proativa no controlo da DM1, que envolve a integração de estratégias terapêuticas como a VNI de forma precoce. Ao longo do estágio, observou-se a relevância desta intervenção no contexto de doenças neuromusculares, particularmente em casos onde a fraqueza muscular e as alterações torácicas comprometem consideravelmente a capacidade respiratória dos pacientes. A experiência adquirida realça a necessidade de uma gestão multidisciplinar que inclua fisioterapia respiratória e o acompanhamento regular por parte de equipas especializadas, de forma a garantir uma abordagem individualizada e eficaz para estes doentes.

A dinâmica da tosse, um mecanismo de defesa respiratória essencial, pode ser comprometida em diversas condições patológicas. Smith et al. (2012) investigaram a coordenação entre os músculos torácicos e abdominais durante a tosse voluntária e induzida, evidenciando que essa coordenação é fundamental para uma tosse eficaz. Intervenções direcionadas para melhorar essa coordenação têm o potencial de beneficiar pacientes com tosse ineficaz, contribuindo para a melhora da função respiratória e a redução das complicações associadas.

Os pacientes com distúrbios neuromusculares frequentemente enfrentam complicações respiratórias devido à fraqueza muscular. Patel et al. (2023) discutiram as alterações respiratórias destes pacientes e a importância das avaliações regulares da função pulmonar. A ventilação não invasiva e as técnicas de fisioterapia respiratória são abordagens fundamentais para o controlo destes pacientes, enfatizando a necessidade de uma vigilância constante e intervenções precoces para prevenir complicações mais graves.

A interpretação dos exames de função respiratória é uma parte importante do diagnóstico de patologias respiratórias. Pellegrino et al. (2005) apresentaram as estratégias interpretativas que consideram variáveis como a idade, etnia e sexo na avaliação dos resultados dos testes. Estas orientações são fundamentais para a identificação precisa de patologias e para o planeamento de intervenções adequadas, garantindo um diagnóstico mais preciso e um tratamento eficaz.

A eficácia da técnica de *Air Stacking* no tratamento de doenças neuromusculares e pulmonares restritivas é amplamente suportada pela literatura científica. Brito et al. (2009) demonstrou que a combinação do *Air Stacking* com compressão torácica resulta num aumento significativo do pico de fluxo de tosse nos pacientes com distrofia muscular de Duchenne. Este resultado sublinha a importância desta técnica na otimização da

capacidade de tosse, um aspeto essencial para a remoção eficaz de secreções, prevenindo complicações respiratórias frequentes em doenças neuromusculares.

Os estudos adicionais, como o de Sarmiento et al. (2017), reforçam a eficácia do *Air Stacking* ao mostrar melhorias no pico de fluxo de tosse e nos volumes pulmonares nos pacientes com ELA, uma patologia que também compromete severamente a função respiratória. Estas melhorias são particularmente relevantes em condições pulmonares restritivas, onde a capacidade de insuflar adequadamente os pulmões está comprometida pela fraqueza muscular progressiva.

A experiência prática durante o estágio reforçou estes resultados, evidenciando que a aplicação regular do *Air Stacking* pode melhorar não só a capacidade de tosse, mas também a função respiratória global dos doentes, contribuindo para uma melhor qualidade de vida e prevenção de complicações respiratórias graves.

Já a mielite transversa é uma doença neurológica rara, caracterizada por um processo inflamatório agudo que afeta transversalmente a medula espinhal, levando a graus variáveis de disfunção sensitiva, motora e autonómica. Esta condição pode ter uma etiologia multifatorial, sendo frequentemente associada a infeções virais, doenças autoimunes ou como complicação de outras condições sistémicas, como o lúpus eritematoso sistémico ou a esclerose múltipla (Lucchinetti et al., 2002).

Do ponto de vista clínico, a mielite transversa manifesta-se por um conjunto de sintomas que podem ser de início agudo ou subagudo, como paraparesia, tetraparesia, alteração do controlo dos esfíncteres, disfunção sensorial e, em alguns casos, dor neuropática intensa. A gravidade e o prognóstico variam consideravelmente, dependendo do nível da lesão medular e da rapidez com que o tratamento é iniciado (Kerr & Ayetey, 2002).

A insuficiência respiratória é uma complicação particularmente preocupante em casos de lesões medulares de nível elevado, sendo a adaptação à VNI frequentemente necessária. A VNI tem demonstrado ser eficaz na melhoria da troca gasosa e na redução dos sintomas de hipoventilação, como a dispneia e a fadiga respiratória. A monitorização contínua dos parâmetros respiratórios e a personalização das configurações do ventilador são aspetos importantes para garantir que a ventilação seja adequada e confortável para o paciente, contribuindo, assim, para uma melhoria geral da sua qualidade de vida (Wasserman et al., 2012).

Apesar de amplamente erradicada em muitas regiões, a poliomielite continua a representar uma ameaça importante nalgumas partes do mundo. Walter e Malani (2022) destacam a importância da vacinação contínua e da monitorização da doença para prevenir surtos e minimizar as complicações respiratórias associadas. A vacinação e a vigilância são fundamentais para a saúde pública geral e para o controlo eficaz de doenças respiratórias crónicas.

A distrofia muscular das cinturas é uma condição caracterizada pela fraqueza muscular progressiva, incluindo os músculos respiratórios. Taheri et al. (2020) revisaram várias abordagens terapêuticas para a LGMD, com foco em terapias celulares e genéticas. As terapias genéticas têm o potencial de corrigir mutações específicas, e as células-tronco podem regenerar o tecido muscular, o que tem possibilitado uma nova esperança na melhoria da função muscular e respiratória destes pacientes.

Na discussão clínica sobre a Síndrome das Pernas Inquietas, também conhecida como Doença de Willis-Ekbom, é essencial destacar que esta condição neurológica é comum e tem impactos significativos na qualidade de vida dos pacientes. A RLS caracteriza-se por uma sensação desagradável nas pernas que provoca uma necessidade irresistível de movê-las, especialmente em situações de repouso ou durante a noite. Este impulso para o movimento, frequentemente associado a sensações de parestesia, tensão ou ardor, interfere com o sono, levando a insónia e fadiga diurna, o que compromete a qualidade de vida (Gossard et al., 2021; Trenkwalder et al., 2016).

A RLS pode ser classificada como idiopática ou secundária a condições como deficiência de ferro, insuficiência renal crónica ou gravidez. A avaliação dos níveis de ferritina e saturação de transferrina é fundamental no diagnóstico, já que o tratamento frequentemente inclui terapia de reposição de ferro em casos de deficiência. Quando a ferritina é inferior a 75 µg/L ou a saturação de transferrina é inferior a 20-25%, recomenda-se a reposição de ferro (Silber et al., 2013; Gossard et al., 2021). Nos pacientes com níveis normais de ferro, os gabapentinoides, como a gabapentina e a pregabalina, são frequentemente utilizados como terapias de primeira linha. Os agonistas dopaminérgicos, como o pramipexol e o ropinirol, continuam a ser eficazes em casos mais graves, embora exijam vigilância devido ao risco de potenciação dos sintomas, uma complicação grave associada ao uso prolongado destes agentes (Gossard et al., 2021; Allen et al., 2014).

A RLS está frequentemente associada aos Movimentos Periódicos das Pernas durante o Sono, que se manifestam como contrações rítmicas e involuntárias das pernas durante o sono, fragmentando-o e contribuindo para uma sensação de cansaço e sono não reparador. A prevalência dos PLMS aumenta com a idade, e muitos pacientes com RLS também apresentam PLMS, embora nem todos os indivíduos com PLMS sofram de RLS, sublinhando a importância de uma avaliação diagnóstica precisa (Ferrillo et al., 2004; Gossard et al., 2021).

O objetivo do tratamento da RLS e dos PLMS é melhorar a qualidade do sono e, consequentemente, a qualidade de vida dos pacientes. Nos casos mais graves ou refratários, podem ser utilizados os opioides como terapias de resgate, embora devam ser administrados com cuidado devido aos riscos associados, como a dependência (Silber et al., 2013; Trenkwalder et al., 2016). Os estudos recentes também sugerem novas abordagens terapêuticas, como a neuroestimulação e a espectroscopia de infravermelho, que podem representar avanços no tratamento desta condição (Gossard et al., 2021).

Estima-se que a RLS afete entre 5% a 8% da população global, sendo mais prevalente em mulheres e aumentando com a idade. Estes dados epidemiológicos reforçam a necessidade de uma gestão personalizada e multidisciplinar, adaptada à gravidade dos sintomas e às comorbilidades dos pacientes, com o objetivo de otimizar os resultados clínicos e melhorar a qualidade de vida dos doentes (Allen et al., 2014; Gossard et al., 2021).

A experiência adquirida durante o estágio consolidou o desenvolvimento técnico e prático do autor, proporcionando uma base sólida para enfrentar os desafios clínicos que surgem no contexto dos distúrbios do sono, respiratórios e neuromusculares. Para além do reforço das competências técnicas, o estágio foi essencial para estimular a capacidade de adaptação e inovação, competências determinantes numa área da saúde em constante evolução. A atualização contínua em relação aos avanços científicos e aos ensaios experimentais é indispensável para garantir uma abordagem eficaz no tratamento de condições complexas, como as que foram abordadas durante o estágio.

O interesse do autor em áreas emergentes como a telemedicina e a medicina personalizada reflete o compromisso com a inovação e a melhoria contínua dos cuidados de saúde. Estas áreas oferecem novas oportunidades para otimizar o atendimento aos pacientes, nomeadamente aqueles com condições crónicas e complexas, que exigem

abordagens mais individualizadas. A experiência adquirida ao longo do estágio preparou o autor para aplicar estas estratégias de forma eficaz, integrando as inovações tecnológicas e científicas no contexto da prática clínica.

Assim, o estágio não só enriqueceu o conhecimento técnico e prático, mas também fortaleceu a capacidade de adaptação às constantes mudanças na área da saúde. O autor pretende continuar a investir no seu desenvolvimento profissional, mantendo-se atualizado com os avanços da ciência e explorando novas formas de melhorar a qualidade de vida dos doentes. Este compromisso com a formação contínua e a inovação será, sem dúvida, um alicerce sólido para uma carreira dedicada à evolução dos cuidados de saúde e à implementação de soluções mais eficazes e personalizadas.

10. IMPACTO NO DESENVOLVIMENTO PROFISSIONAL

O estágio no Hospital Senhora da Oliveira, em Guimarães, revelou-se um catalisador para o desenvolvimento profissional e académico na área da Pneumologia. Esta experiência transformadora no Serviço de Pneumologia ampliou o conhecimento prático e impulsionou consideravelmente o crescimento tanto em termos profissionais como académicos. O contacto direto com os doentes permitiu aprofundar a compreensão das doenças respiratórias e dos desafios enfrentados por quem convive diariamente com estas condições. Sob a orientação de profissionais experientes, foi possível participar ativamente no diagnóstico, tratamento e acompanhamento dos doentes, aprimorando assim as competências clínicas e a capacidade de tomar decisões num ambiente de saúde dinâmico.

A imersão no ambiente hospitalar do Senhora da Oliveira proporcionou uma importante experiência de trabalho interdisciplinar. A colaboração com médicos, enfermeiros, fisioterapeutas e outros profissionais de saúde demonstrou a importância do trabalho em equipa e da comunicação eficaz para a prestação de cuidados de saúde de qualidade. Esta vivência foi fundamental para o crescimento profissional, permitindo desenvolver competências e construir relações essenciais para uma carreira de sucesso na área da saúde.

No plano académico, o estágio teve também um impacto importante. As oportunidades de aprendizagem prática complementaram os conceitos teóricos discutidos em sala de aula, oferecendo uma visão integrada da Pneumologia e preparando para enfrentar os desafios complexos da prática clínica. Ao aplicar os conhecimentos adquiridos no mestrado a situações reais no hospital, consolidou-se a compreensão dos princípios fundamentais da Pneumologia e aperfeiçoaram-se as competências de investigação e análise crítica. O estágio possibilitou o desenvolvimento de projetos de investigação e de pesquisa bibliográfica, enriquecendo a experiência académica e contribuindo para o avanço do conhecimento na área da saúde respiratória.

O estágio no Hospital Senhora da Oliveira foi uma experiência enriquecedora, que contribuiu significativamente para o desenvolvimento profissional e académico.

11. REFLEXÃO CRÍTICA

A experiência de estágio no Hospital Senhora da Oliveira, em Guimarães, foi altamente enriquecedora e proporcionou uma oportunidade importante para análise crítica e reflexão sobre práticas profissionais no Serviço de Pneumologia. Embora a duração do estágio tenha sido relativamente breve, a imersão no ambiente clínico e a interação com a equipa permitiram um aprofundamento considerável na prática cardiopneumológica.

Desde o início, o acolhimento por parte da Coordenadora de Serviço e dos restantes colaboradores foi excecional. A atitude de disponibilidade e a cordialidade demonstradas facilitaram uma integração rápida e eficiente no serviço. Este ambiente de apoio é essencial para a adaptação e desenvolvimento profissional do estagiário.

A colaboração com a monitora de estágio, Dra. Ana Daniela Ferreira, bem como com as Cardiopneumologistas Dra. Célia Durães, Dra. Joana Melo e Dra. Margarida Santos, foi particularmente frutífera. A dedicação e o interesse destes profissionais contribuíram para uma rápida adaptação ao serviço e proporcionaram uma aprendizagem substancial sobre as práticas e procedimentos clínicos. A autonomia conferida aos Cardiopneumologistas, incluindo a gestão de *stocks* e a supervisão do laboratório e da sala de exames de pneumologia, evidenciou um elevado nível de competência e responsabilidade profissional.

Foi igualmente notável o rigoroso cumprimento dos protocolos de higiene e desinfeção, com uma atenção meticulosa na manipulação dos dispositivos médicos e na desinfeção dos mesmos. Este nível de cuidado é fundamental para assegurar a segurança do paciente e a qualidade dos cuidados prestados.

A interação com os pacientes revelou-se positiva, sendo o trato simpático e respeitador fundamental para a colaboração dos mesmos e para a obtenção de dados precisos nos exames. A abordagem acolhedora dos pacientes destacou-se como um exemplo de boas práticas no atendimento e contribuiu expressivamente para a formação profissional.

A organização e a coordenação entre os Cardiopneumologistas foram evidentes, demonstrando uma abordagem estruturada e eficaz no desempenho das suas funções. A

colaboração harmoniosa e o trabalho em equipa foram fundamentais para a melhoria contínua da prestação de cuidados de saúde.

Como ponto negativo, destacou-se a perceção de que o período de dois meses de estágio transcorreu de forma demasiado rápida. Este intervalo temporal, embora valioso, deixou a sensação de que um período mais longo permitiria uma maior profundidade de envolvimento e aprendizagem.

A experiência no Hospital Senhora da Oliveira proporcionou uma visão abrangente das boas práticas no Serviço de Pneumologia. A oportunidade de trabalhar com uma equipa altamente qualificada e de observar a implementação rigorosa de protocolos de qualidade foi extremamente benéfica para o meu desenvolvimento profissional.

12. PERSPETIVAS FUTURAS

A experiência no Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães foi essencial para o desenvolvimento profissional do autor, oferecendo uma formação contínua, a aquisição de novas competências, uma visão prática da importância da colaboração interdisciplinar e um enfoque centrado no paciente. As práticas e conhecimentos adquiridos durante este estágio proporcionam ao autor, diversas perspetivas futuras promissoras.

Uma das principais perspetivas futuras é o contínuo desenvolvimento profissional. O aperfeiçoamento das competências adquiridas e a exploração de novas técnicas e tecnologias na área da Cardiopneumologia permitirão contribuir claramente para a melhoria dos serviços prestados. A aplicação dos conhecimentos obtidos durante o estágio pode otimizar procedimentos e aumentar a eficiência dos serviços de saúde do hospital. Este progresso contínuo não só beneficiará o autor, mas também elevará o nível dos cuidados de saúde oferecidos aos pacientes.

Outra perspetiva futura relevante é a investigação e a inovação. A participação em projetos de pesquisa ou estudos que visem desenvolver novas abordagens nos cuidados de saúde e tratamentos contribuirá para o avanço na área da Fisiologia Clínica. A investigação contínua pode conduzir à descoberta de métodos mais eficazes de diagnóstico e tratamento, ao melhorar os resultados para os doentes e ampliando o conhecimento geral na área da saúde respiratória. A exploração de áreas emergentes, como a telemedicina e a medicina personalizada, pode posicionar o autor na vanguarda da inovação em saúde.

A educação e a formação também se destacam como perspetivas futuras importantes. Ao partilhar as experiências e conhecimentos adquiridos com colegas e futuros estagiários, o autor pode enriquecer a experiência profissional de novos profissionais. Esta partilha de conhecimentos é essencial para o desenvolvimento de uma equipa de saúde bem informada e competente, que é vital para a prestação de cuidados de alta qualidade.

Por fim, o envolvimento comunitário apresenta um grande potencial. Promover campanhas de sensibilização e educação sobre a saúde respiratória e do sono junto da comunidade pode ajudar na prevenção de doenças e na melhoria da qualidade de vida dos

pacientes. Este tipo de envolvimento não só aumenta a consciencialização sobre questões de saúde, mas também fortalece a ligação entre os profissionais de saúde e a comunidade que servem.

Estas perspetivas futuras não beneficiarão apenas o crescimento profissional do autor, mas também poderão ter um impacto positivo significativo na qualidade dos cuidados de saúde prestados pela Unidade Local de Saúde do Alto Alentejo, E.P.E., da qual o autor faz parte. A integração contínua de novos conhecimentos e técnicas, juntamente com a dedicação à educação e ao envolvimento comunitário, posicionará o autor como um agente de mudança e melhoria contínua na área da saúde, beneficiando tanto os colegas de profissão como os pacientes atendidos. O compromisso do autor com objetivos a longo prazo, como o desenvolvimento de programas de saúde inovadores e a implementação de novas tecnologias, reforça ainda mais a contribuição para a evolução da área da saúde.

13. CONCLUSÕES

Durante o estágio no Serviço de Pneumologia, foi possível adquirir conhecimentos importantes que, além de contribuírem para o crescimento profissional, ampliaram a compreensão da dinâmica hospitalar, alinhando-se plenamente com os objetivos do mestrado.

Uma das principais lições foi a interação multidisciplinar entre os profissionais de saúde, cuja importância se revelou essencial no tratamento dos utentes com doenças respiratórias. A colaboração com médicos pneumologistas, enfermeiros, fisioterapeutas e outros especialistas garantiu uma assistência integral aos doentes, resultando em melhores resultados clínicos.

A comunicação eficaz com os doentes destacou-se como um elemento essencial na monitorização das condições respiratórias. Ao longo do estágio, houve um aperfeiçoamento na capacidade de transmitir informações de forma clara e compreensível, capacitando os doentes a participarem ativamente no seu autocuidado e nas decisões relativas à sua saúde. A capacidade de adaptação às mudanças no contexto hospitalar também se revelou uma aprendizagem de grande valor. Face à constante evolução deste ambiente, desenvolveram-se competências que facilitaram a rápida assimilação de novas políticas, procedimentos e tecnologias, assegurando uma atualização contínua e alinhada com as melhores práticas clínicas.

Outro aspeto importante foi a valorização da diversidade cultural e social dos doentes. Ao reconhecer e apreciar as suas particularidades, adotou-se uma abordagem de cuidados adaptada às necessidades e preferências individuais, promovendo uma prática clínica inclusiva e centrada no doente. A experiência no Serviço de Pneumologia do Hospital Senhora da Oliveira, em Guimarães, sublinha a importância da colaboração interdisciplinar, da comunicação eficaz, da adaptação e do respeito pela diversidade. A promoção do autocuidado e a gestão do *stress* são essenciais para o bem-estar dos profissionais de saúde e para a melhoria da qualidade dos cuidados prestados aos doentes. Estes aspetos estão alinhados com os objetivos do programa de mestrado, impactando tanto a prática clínica como o bem-estar pessoal.

14. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aarrestad, S., Qvarfort, M., Kleiven, A. L., Tollefsen, E., Skjønberg, O. H., & Janssens, J. P. (2017). Sleep related respiratory events during non-invasive ventilation of patients with chronic hypoventilation. *Respiratory medicine*, 132, 210–216. <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2017.10.025>

Abbasi, A., Gupta, S. S., Sabharwal, N., Meghrajani, V., Sharma, S., Kamholz, S., & Kupfer, Y. (2021). A comprehensive review of obstructive sleep apnea. *Sleep science (Sao Paulo, Brazil)*, 14(2), 142–154. <https://doi.org/10.5935/1984-0063.20200056>

Ackermann, S., & Rasch, B. (2014). Differential effects of non-REM and REM sleep on memory consolidation?. *Current neurology and neuroscience reports*, 14(2), 430. <https://doi.org/10.1007/s11910-013-0430-8>

Agarwala, P., & Salzman, S. H. (2020). Six-Minute Walk Test: Clinical Role, Technique, Coding, and Reimbursement. *Chest*, 157(3), 603–611. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2019.10.014>

Alharbi, M. G., Kalra, H. S., Suri, M., Soni, N., Okpaleke, N., Yadav, S., Shah, S., Iqbal, Z., & Hamid, P. (2021). Pulmonary Rehabilitation in Management of Chronic Obstructive Pulmonary Disease. *Cureus*, 13(10), e18414. <https://doi.org/10.7759/cureus.18414>

Allen, R. P., Picchietti, D. L., Garcia-Borreguero, D., Ondo, W. G., Walters, A. S., Winkelman, J. W., Zucconi, M., Ferri, R., Trenkwalder, C., Lee, H. B., & International Restless Legs Syndrome Study Group (2014). Restless legs syndrome/Willis-Ekbom disease diagnostic criteria: updated International Restless Legs Syndrome Study Group (IRLSSG) consensus criteria--history, rationale, description, and significance. *Sleep medicine*, 15(8), 860–873. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2014.03.025>

Aliverti, A., Quaranta, M., Chakrabarti, B., Albuquerque, A. L., & Calverley, P. M. (2009). Paradoxical movement of the lower ribcage at rest and during exercise in COPD patients. *The European respiratory journal*, 33(1), 49–60. <https://doi.org/10.1183/09031936.00141607>

Ambrosino, N., & Vaghegchini, G. (2007). Non-invasive ventilation in exacerbations of COPD. *International journal of chronic obstructive pulmonary disease*, 2(4), 471–476.

American Thoracic Society, & American College of Chest Physicians (2003). ATS/ACCP Statement on cardiopulmonary exercise testing. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 167(2), 211–277. <https://doi.org/10.1164/rccm.167.2.211>

American Academy of Sleep Medicine (AASM). (2007). *The AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Rules, Terminology and Technical Specifications*.

American Academy of Sleep Medicine. (2014). *International classification of sleep disorders* (3rd ed.). Darien, IL: American Academy of Sleep Medicine.

Antelmi, E., Lippolis, M., Biscarini, F., Tinazzi, M., & Plazzi, G. (2021). REM sleep behavior disorder: Mimics and variants. *Sleep medicine reviews*, 60, 101515. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2021.101515>

Antoine, M. H., Sankari, A., & Bollu, P. C. (2024). Obesity-hypoventilation syndrome. In *StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482300/>

Antonelli, M., Conti, G., Rocco, M., Bufi, M., De Blasi, R. A., Vivino, G., Gasparetto, A., & Meduri, G. U. (1998). A comparison of noninvasive positive-pressure ventilation and conventional mechanical ventilation in patients with acute respiratory failure. *The New England journal of medicine*, 339(7), 429–435. <https://doi.org/10.1056/NEJM199808133390703>

Arnaud, C., Bochaton, T., Pépin, J. L., & Belaidi, E. (2020). Obstructive sleep apnoea and cardiovascular consequences: Pathophysiological mechanisms. *Archives of cardiovascular diseases*, 113(5), 350–358. <https://doi.org/10.1016/j.acvd.2020.01.003>

Arnulf I. (2012). REM sleep behavior disorder: motor manifestations and pathophysiology. *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*, 27(6), 677–689. <https://doi.org/10.1002/mds.24957>

ASERINSKY, E., & KLEITMAN, N. (1953). Regularly occurring periods of eye motility, and concomitant phenomena, during sleep. *Science (New York, N.Y.)*, 118(3062), 273–274. <https://doi.org/10.1126/science.118.3062.273>

ATS Committee on Proficiency Standards for Clinical Pulmonary Function Laboratories (2002). ATS statement: guidelines for the six-minute walk test. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 166(1), 111–117. <https://doi.org/10.1164/ajrccm.166.1.at1102>

Aurora, R. N., Kristo, D. A., Bista, S. R., Rowley, J. A., Zak, R. S., Casey, K. R., Lamm, C. I., Tracy, S. L., Rosenberg, R. S., & American Academy of Sleep Medicine (2012). The treatment of restless legs syndrome and periodic limb movement disorder in adults--an update for 2012: practice parameters with an evidence-based systematic review and meta-analyses: an American Academy of Sleep Medicine Clinical Practice Guideline. *Sleep*, 35(8), 1039–1062. <https://doi.org/10.5665/sleep.1988>

Bach J. R. (1993). Mechanical insufflation-exsufflation. Comparison of peak expiratory flows with manually assisted and unassisted coughing techniques. *Chest*, 104(5), 1553–1562. <https://doi.org/10.1378/chest.104.5.1553>

Baddeley A. (2000). The episodic buffer: a new component of working memory?. *Trends in cognitive sciences*, 4(11), 417–423. [https://doi.org/10.1016/s1364-6613\(00\)01538-2](https://doi.org/10.1016/s1364-6613(00)01538-2)

Baranwal, N., Yu, P. K., & Siegel, N. S. (2023). Sleep physiology, pathophysiology, and sleep hygiene. *Progress in cardiovascular diseases*, 77, 59–69. <https://doi.org/10.1016/j.pcad.2023.02.005>

Bastien, C. H., Ceklic, T., St-Hilaire, P., Desmarais, F., Pérusse, A. D., Lefrançois, J., & Pedneault-Drolet, M. (2014). Insomnia and sleep misperception. *Pathologie-biologie*, 62(5), 241–251. <https://doi.org/10.1016/j.patbio.2014.07.003>

Beh, S. C., Greenberg, B. M., Frohman, T., & Frohman, E. M. (2013). Transverse myelitis. *Neurologic clinics*, 31(1), 79–138. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2012.09.008>

Bell, E., Bryman, A. & Harley, B. (2019). *Business Research Methods*. Oxford: Oxford University Press.

Berry, R. B., Chediak, A., Brown, L. K., Finder, J., Gozal, D., Iber, C., Kushida, C. A., Morgenthaler, T., Rowley, J. A., Davidson-Ward, S. L., & NPPV Titration Task Force of the American Academy of Sleep Medicine (2010). Best clinical practices for the sleep center adjustment of noninvasive positive pressure ventilation (NPPV) in stable chronic alveolar hypoventilation syndromes. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 6(5), 491–509.

Berry, R. B., Budhiraja, R., Gottlieb, D. J., Gozal, D., Iber, C., Kapur, V. K., Marcus, C. L., Mehra, R., Parthasarathy, S., Quan, S. F., Redline, S., Strohl, K. P., Davidson Ward, S. L., Tangredi, M. M., & American Academy of Sleep Medicine (2012). Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and

Associated Events. Deliberations of the Sleep Apnea Definitions Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 8(5), 597–619. <https://doi.org/10.5664/jcsm.2172>

Berry, R. B., & Wagner, M. H. (2015). *Sleep Medicine Pearls* (3rd ed.). Philadelphia, PA: Elsevier.

Berry, R. B., Brooks, R., Gamaldo, C., Harding, S. M., Lloyd, R. M., Quan, S. F., Troester, M. T., & Vaughn, B. V. (2017). AASM Scoring Manual Updates for 2017 (Version 2.4). *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 13(5), 665–666. <https://doi.org/10.5664/jcsm.6576>

Bhutta, B. S., Alghoula, F., & Berim, I. (2024). Hypoxia. In *StatPearls*. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482316/>

Bird, T. D. (1999). Myotonic Dystrophy Type 1. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle.

Black, A. M., & Millard, R. K. (2001). Assessing thoracoabdominal asynchrony. *Clinical physiology (Oxford, England)*, 21(3), 383–385. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2281.2001.00325.x>

Blau, A., Minx, M., Peter, J. G., Glos, M., Penzel, T., Baumann, G., & Fietze, I. (2012). Auto bi-level pressure relief-PAP is as effective as CPAP in OSA patients--a pilot study. *Sleep & breathing = Schlaf & Atmung*, 16(3), 773–779. <https://doi.org/10.1007/s11325-011-0574-1>

Bloch, K. E., Buenzli, J. C., Latshang, T. D., & Ulrich, S. (2015). Sleep at high altitude: guesses and facts. *Journal of applied physiology (Bethesda, Md. : 1985)*, 119(12), 1466–1480. <https://doi.org/10.1152/japplphysiol.00448.2015>

Bockhorst, J., & Wicklund, M. (2020). Limb Girdle Muscular Dystrophies. *Neurologic clinics*, 38(3), 493–504. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2020.03.009>

Boeve, B. F., Silber, M. H., & Ferman, T. J. (2004). REM sleep behavior disorder in Parkinson's disease and dementia with Lewy bodies. *Journal of geriatric psychiatry and neurology*, 17(3), 146–157. <https://doi.org/10.1177/0891988704267465>

Boeve B. F. (2010). REM sleep behavior disorder: Updated review of the core features, the REM sleep behavior disorder-neurodegenerative disease association,

evolving concepts, controversies, and future directions. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1184, 15–54. <https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2009.05115.x>

Borbély, A. A., Daan, S., Wirz-Justice, A., & Deboer, T. (2016). The two-process model of sleep regulation: a reappraisal. *Journal of sleep research*, 25(2), 131–143. <https://doi.org/10.1111/jsr.12371>

Born, J., & Wilhelm, I. (2012). System consolidation of memory during sleep. *Psychological research*, 76(2), 192–203. <https://doi.org/10.1007/s00426-011-0335-6>

Boulos, M. I., Jairam, T., Kendzerska, T., Im, J., Mekhael, A., & Murray, B. J. (2019). Normal polysomnography parameters in healthy adults: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet. Respiratory medicine*, 7(6), 533–543. [https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(19\)30057-8](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(19)30057-8)

Boussaïd, G., Lofaso, F., Santos, D. B., Vaugier, I., Pottier, S., Prigent, H., Orlikowski, D., & Bahrami, S. (2016). Factors influencing compliance with non-invasive ventilation at long-term in patients with myotonic dystrophy type 1: A prospective cohort. *Neuromuscular disorders : NMD*, 26(10), 666–674. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2016.07.014>

Boyce, R., Williams, S., & Adamantidis, A. (2017). REM sleep and memory. *Current opinion in neurobiology*, 44, 167–177. <https://doi.org/10.1016/j.conb.2017.05.001>

Brennan, M., McDonnell, M. J., Duignan, N., Gargoum, F., & Rutherford, R. M. (2022). The use of cough peak flow in the assessment of respiratory function in clinical practice- A narrative literature review. *Respiratory medicine*, 193, 106740. <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2022.106740>

Brito, M. F., Moreira, G. A., Pradella-Hallinan, M., & Tufik, S. (2009). Air stacking and chest compression increase peak cough flow in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Jornal brasileiro de pneumologia : publicacao oficial da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia*, 35(10), 973–979. <https://doi.org/10.1590/s1806-37132009001000005>

Budhiraja, R., Siddiqi, T. A., & Quan, S. F. (2015). Sleep disorders in chronic obstructive pulmonary disease: etiology, impact, and management. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 11(3), 259–270. <https://doi.org/10.5664/jcsm.4540>

Budweiser, S., Jörres, R. A., & Pfeifer, M. (2008). Treatment of respiratory failure in COPD. *International journal of chronic obstructive pulmonary disease*, 3(4), 605–618. <https://doi.org/10.2147/copd.s3814>

Burcea, R., & Mihaltan, F. D. (2023). Predictive factors of adherence in Patients with Obstructive Sleep Apnea Syndrome to Continuous Positive Airway Pressure Therapy in Romania. *Maedica*, 18(2), 278–285. <https://doi.org/10.26574/maedica.2023.18.2.278>

Câmara Municipal de Guimarães. (n.d.). Centro Histórico de Guimarães - UNESCO 2001. Recuperado de <https://www.cm-guimaraes.pt/municipio/patrimonio-mundial/centro-historico-de-guimaraes-unesco-2001>

Carskadon, M., & Dement, W. (1989). Normal human sleep: An overview. In M. H. Kryger (Ed.), *Principles and practice of sleep medicine* (pp. 3-13). W.B. Saunders.

Castelnovo, A., Ferri, R., Punjabi, N. M., Castronovo, V., Garbazza, C., Zucconi, M., Ferini-Strambi, L., & Manconi, M. (2019). The paradox of paradoxical insomnia: A theoretical review towards a unifying evidence-based definition. *Sleep medicine reviews*, 44, 70–82. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2018.12.007>

Castelnovo, A., Lopez, R., Proserpio, P., Nobili, L., & Dauvilliers, Y. (2018). NREM sleep parasomnias as disorders of sleep-state dissociation. *Nature reviews. Neurology*, 14(8), 470–481. <https://doi.org/10.1038/s41582-018-0030-y>

Catcheside P. G. (2010). Predictors of continuous positive airway pressure adherence. *F1000 medicine reports*, 2, 70. <https://doi.org/10.3410/M2-70>

Celli, B. R., & Barnes, P. J. (2007). Exacerbations of chronic obstructive pulmonary disease. *The European respiratory journal*, 29(6), 1224–1238. <https://doi.org/10.1183/09031936.00109906>

Celli, B. R., MacNee, W., & ATS/ERS Task Force (2004). Standards for the diagnosis and treatment of patients with COPD: a summary of the ATS/ERS position paper. *The European respiratory journal*, 23(6), 932–946. <https://doi.org/10.1183/09031936.04.00014304>

Chaudhry, R. A., Zarmer, L., West, K., & Chung, F. (2024). Obstructive Sleep Apnea and Risk of Postoperative Complications after Non-Cardiac Surgery. *Journal of clinical medicine*, 13(9), 2538. <https://doi.org/10.3390/jcm13092538>

Cheung, J. M. Y., Jarrin, D. C., Ballot, O., Bharwani, A. A., & Morin, C. M. (2019). A systematic review of cognitive behavioral therapy for insomnia implemented in primary

care and community settings. *Sleep medicine reviews*, 44, 23–36.
<https://doi.org/10.1016/j.smrv.2018.11.001>

Chen, W., Guo, J., Liang, Y., Zhang, X., Jiang, S., Hu, R., Yang, W., Wang, C., Dong, Z., & Chinese Obesity and Metabolic Surgery Collaborative (2022). Obesity hypoventilation syndrome in bariatric surgery patients: an underestimated disease. *Surgery for obesity and related diseases : official journal of the American Society for Bariatric Surgery*, 18(7), 894–901. <https://doi.org/10.1016/j.soard.2022.02.017>

Chiumello, D., Conti, G., Foti, G., Giacomini Matteo, M., Braschi, A., & Iapichino, G. (2009). Non-invasive ventilation outside the Intensive Care Unit for acute respiratory failure. *Minerva anesthesiologica*, 75(7-8), 459–466

Cho, H. E., Choi, W. A., Lee, S. Y., & Kang, S. W. (2022). Standardization of Air Stacking as Lung Expansion Therapy for Patients With Restrictive Lung Disease: A Pilot Study. *Physical therapy*, 102(9), pzac092. <https://doi.org/10.1093/ptj/pzac092>

Chong, D., Kayser, S., Szakmar, E., Morley, C. J., & Belteki, G. (2020). Effect of pressure rise time on ventilator parameters and gas exchange during neonatal ventilation. *Pediatric pulmonology*, 55(5), 1131–1138. <https://doi.org/10.1002/ppul.24724>

Christodoulides, N., Fitzmaurice, G. J., Bukowska, I., O'Rhailligh, E., Toale, C., Griffin, M., & Redmond, K. C. (2023). Post-pneumonectomy syndrome: a systematic review of the current evidence and treatment options. *Journal of cardiothoracic surgery*, 18(1), 119. <https://doi.org/10.1186/s13019-023-02278-2>

Chu, M. L., & Moran, E. (2018). The Limb-Girdle Muscular Dystrophies: Is Treatment on the Horizon?. *Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics*, 15(4), 849–862. <https://doi.org/10.1007/s13311-018-0648-x>

Chung, K. F., Lee, C. T., Yeung, W. F., Chan, M. S., Chung, E. W., & Lin, W. L. (2018). Sleep hygiene education as a treatment of insomnia: a systematic review and meta-analysis. *Family practice*, 35(4), 365–375. <https://doi.org/10.1093/fampra/cmz122>

Chuang, M. L., & Wang, Y. H. (2023). Tidal volume expandability and ventilatory efficiency as predictors of mortality in Taiwanese male patients with chronic obstructive pulmonary disease: A 10-year follow-up study - Is $\dot{V}O_{2peak}$ or FEV₁% the gold standard?. *Chronic respiratory disease*, 20, 14799731231220675. <https://doi.org/10.1177/14799731231220675>

Cockcroft, D. W., & Davis, B. E. (2006). Mechanisms of airway hyperresponsiveness. *The Journal of allergy and clinical immunology*, 118(3), 551–561. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2006.07.012>

Collop, N. A., Anderson, W. M., Boehlecke, B., Claman, D., Goldberg, R., Gottlieb, D. J., Hudgel, D., Sateia, M., Schwab, R., & Portable Monitoring Task Force of the American Academy of Sleep Medicine (2007). 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. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 3(7), 737–747

Colten, H. R., Altevogt, B. M., & Institute of Medicine (US) Committee on Sleep Medicine and Research (Eds.). (2006). *Sleep Disorders and Sleep Deprivation: An Unmet Public Health Problem*. National Academies Press (US).

Couto, A. Ferreira, J. M. R. (2000) *Estudo Funcional Respiratório*. Lisboa, LIDEL. p. 19 – 26

Cowie, M. R., Woehrle, H., Wegscheider, K., Angermann, C., d'Ortho, M. P., Erdmann, E., Levy, P., Simonds, A. K., Somers, V. K., Zannad, F., & Teschler, H. (2015). Adaptive Servo-Ventilation for Central Sleep Apnea in Systolic Heart Failure. *The New England journal of medicine*, 373(12), 1095–1105. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1506459>

Cummings, M. J., Baldwin, M. R., Abrams, D., Jacobson, S. D., Meyer, B. J., Balough, E. M., Aaron, J. G., Claassen, J., Rabbani, L. E., Hastie, J., Hochman, B. R., Salazar-Schicchi, J., Yip, N. H., Brodie, D., & O'Donnell, M. R. (2020). Epidemiology, clinical course, and outcomes of critically ill adults with COVID-19 in New York City: a prospective cohort study. *Lancet (London, England)*, 395(10239), 1763–1770. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)31189-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)31189-2)

Davidson, A. C., Banham, S., Elliott, M., Kennedy, D., Gelder, C., Glossop, A., Church, A. C., Creagh-Brown, B., Dodd, J. W., Felton, T., Foëx, B., Mansfield, L., McDonnell, L., Parker, R., Patterson, C. M., Sovani, M., Thomas, L., & BTS Standards of Care Committee Member, British Thoracic Society/Intensive Care Society Acute Hypercapnic Respiratory Failure Guideline Development Group, On behalf of the British Thoracic Society Standards of Care Committee (2016). BTS/ICS guideline for the ventilatory management of acute

hypercapnic respiratory failure in adults. *Thorax*, 71 Suppl 2, ii1–ii35.
<https://doi.org/10.1136/thoraxjnl-2015-208209>

D'Cruz, R. F., Kaltsakas, G., Suh, E. S., & Hart, N. (2023). Quality of life in patients with chronic respiratory failure on home mechanical ventilation. *European respiratory review : an official journal of the European Respiratory Society*, 32(168), 220237.
<https://doi.org/10.1183/16000617.0237-2022>

DEMENT, W., & KLEITMAN, N. (1957). The relation of eye movements during sleep to dream activity: an objective method for the study of dreaming. *Journal of experimental psychology*, 53(5), 339–346. <https://doi.org/10.1037/h0048189>

Dempsey, J. A., Smith, C. A., Blain, G. M., Xie, A., Gong, Y., & Teodorescu, M. (2012). Role of central/peripheral chemoreceptors and their interdependence in the pathophysiology of sleep apnea. *Advances in experimental medicine and biology*, 758, 343–349. https://doi.org/10.1007/978-94-007-4584-1_46

Dempsey J. A. (2019). Central sleep apnea: misunderstood and mistreated!. *F1000Research*, 8, F1000 Faculty Rev-981.
<https://doi.org/10.12688/f1000research.18358.1>

Devnani, P., & Fernandes, R. (2015). Management of REM sleep behavior disorder: An evidence based review. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 18(1), 1–5.
<https://doi.org/10.4103/0972-2327.150927>

Diekelmann, S., & Born, J. (2010). The memory function of sleep. *Nature reviews. Neuroscience*, 11(2), 114–126. <https://doi.org/10.1038/nrn2762>

Dinh-Thi-Dieu, H., Vo-Thi-Kim, A., Tran-Van, H., & Duong-Quy, S. (2020). Efficacy and adherence of auto-CPAP therapy in patients with obstructive sleep apnea: a prospective study. *Multidisciplinary respiratory medicine*, 15(1), 468.
<https://doi.org/10.4081/mrm.2020.468>

Direção-Geral da Saúde. (2019). *Cuidados respiratórios domiciliários: Prescrição de ventiloterapia e outros equipamentos*. Recuperado de https://normas.dgs.min-saude.pt/wp-content/uploads/2019/09/cuidados-respiratorios-domiciliarios_prescricao-de-ventiloterapia-e-outros-equipamentos.pdf

Domingos, J., Sarkozy, A., Scoto, M., & Muntoni, F. (2017). Dystrophinopathies and Limb-Girdle Muscular Dystrophies. *Neuropediatrics*, 48(4), 262–272.
<https://doi.org/10.1055/s-0037-1601860>

Doorley, J., Greenberg, J., Stauder, M., & Vranceanu, A. M. (2021). The role of mindfulness and relaxation in improved sleep quality following a mind-body and activity program for chronic pain. *Mindfulness*, 12(11), 2672–2680. <https://doi.org/10.1007/s12671-021-01729-y>

Dores, H., Mendes, M., Abreu, A., Durazzo, A., Rodrigues, C., Vilela, E., Cunha, G., Gomes Pereira, J., Bento, L., Moreno, L., Dinis, P., Amorim, S., Clemente, S., & Santos, M. (2024). Cardiopulmonary exercise testing in clinical practice: Principles, applications, and basic interpretation. *Revista portuguesa de cardiologia : orgao oficial da Sociedade Portuguesa de Cardiologia = Portuguese journal of cardiology : an official journal of the Portuguese Society of Cardiology*, S0870-2551(24)00078-7. Advance online publication. <https://doi.org/10.1016/j.repc.2024.01.005>

Drakatos, P., Olaithe, M., Verma, D., Ilic, K., Cash, D., Fatima, Y., Higgins, S., Young, A. H., Chaudhuri, K. R., Steier, J., Skinner, T., Bucks, R., & Rosenzweig, I. (2021). Periodic limb movements during sleep: a narrative review. *Journal of thoracic disease*, 13(11), 6476–6494. <https://doi.org/10.21037/jtd-21-1353>

Dusart, C., Andre, S., Mettay, T., & Bruyneel, M. (2022). Telemonitoring for the Follow-Up of Obstructive Sleep Apnea Patients Treated with CPAP: Accuracy and Impact on Therapy. *Sensors (Basel, Switzerland)*, 22(7), 2782. <https://doi.org/10.3390/s22072782>

Earley C. J. (2003). Clinical practice. Restless legs syndrome. *The New England journal of medicine*, 348(21), 2103–2109. <https://doi.org/10.1056/NEJMc021288>

Eckert, D. J., Jordan, A. S., Merchia, P., & Malhotra, A. (2007). Central sleep apnea: Pathophysiology and treatment. *Chest*, 131(2), 595–607. <https://doi.org/10.1378/chest.06.2287>

Eckert, D. J., Malhotra, A., Wellman, A., & White, D. P. (2014). Trazodone increases the respiratory arousal threshold in patients with obstructive sleep apnea and a low arousal threshold. *Sleep*, 37(4), 811–819. <https://doi.org/10.5665/sleep.3596>

Elliott M. W. (2019). Non-invasive ventilation: Essential requirements and clinical skills for successful practice. *Respirology (Carlton, Vic.)*, 24(12), 1156–1164. <https://doi.org/10.1111/resp.13445>

Enright P. L. (2003). The six-minute walk test. *Respiratory care*, 48(8), 783–785.

Ergan, B., Oczkowski, S., Rochweg, B., Carlucci, A., Chatwin, M., Clini, E., Elliott, M., Gonzalez-Bermejo, J., Hart, N., Lujan, M., Nasilowski, J., Nava, S., Pepin, J. L., Pisani, L.,

Storre, J. H., Wijkstra, P., Tonia, T., Boyd, J., Scala, R., & Windisch, W. (2019). European Respiratory Society guidelines on long-term home non-invasive ventilation for management of COPD. *The European respiratory journal*, 54(3), 1901003. <https://doi.org/10.1183/13993003.01003-2019>

Epstein S. K. (2001). Optimizing patient-ventilator synchrony. *Seminars in respiratory and critical care medicine*, 22(2), 137–152. <https://doi.org/10.1055/s-2001-13828>

Epstein, L. J., Kristo, D., Strollo, P. J., Jr, Friedman, N., Malhotra, A., Patil, S. P., Ramar, K., Rogers, R., Schwab, R. J., Weaver, E. M., Weinstein, M. D., & Adult Obstructive Sleep Apnea Task Force of the American Academy of Sleep Medicine (2009). Clinical guideline for the evaluation, management and long-term care of obstructive sleep apnea in adults. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 5(3), 263–276.

Evans, J. A., & Whitelaw, W. A. (2009). The assessment of maximal respiratory mouth pressures in adults. *Respiratory care*, 54(10), 1348–1359.

Ferrer, M., Esquinas, A., Arancibia, F., Bauer, T. T., Gonzalez, G., Carrillo, A., Rodriguez-Roisin, R., & Torres, A. (2003). Noninvasive ventilation during persistent weaning failure: a randomized controlled trial. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 168(1), 70–76. <https://doi.org/10.1164/rccm.200209-1074OC>

Ferri, R., Manconi, M., Lanuzza, B., Cosentino, F. I., Bruni, O., Ferini-Strambi, L., & Zucconi, M. (2008). Age-related changes in periodic leg movements during sleep in patients with restless legs syndrome. *Sleep medicine*, 9(7), 790–798. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2007.08.020>

Fell S. C. (1999). A history of pneumonectomy. *Chest surgery clinics of North America*, 9(2), 267–ix.

Filiatrault, M. L., Chauny, J. M., Daoust, R., Roy, M. P., Denis, R., & Lavigne, G. (2016). Medium Increased Risk for Central Sleep Apnea but Not Obstructive Sleep Apnea in Long-Term Opioid Users: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 12(4), 617–625. <https://doi.org/10.5664/jcsm.5704>

Fogel, S., Martin, N., Lafortune, M., Barakat, M., Debas, K., Laventure, S., Latreille, V., Gagnon, J. F., Doyon, J., & Carrier, J. (2012). NREM Sleep Oscillations and Brain Plasticity in Aging. *Frontiers in neurology*, 3, 176. <https://doi.org/10.3389/fneur.2012.00176>

Foldvary-Schaefer, N. R., & Waters, T. E. (2017). Sleep-Disordered Breathing. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 23(4, Sleep Neurology), 1093–1116. <https://doi.org/10.1212/01.CON.0000522245.13784.f6>

Freitas, F. S. de ., Parreira, V. F., & Ibiapina, C. da C.. (2010). Aplicação clínica do pico de fluxo da tosse: uma revisão de literatura. *Fisioterapia Em Movimento*, 23(3), 495–502. <https://doi.org/10.1590/S0103-51502010000300016>

Garcia-Touchard, A., Somers, V. K., Olson, L. J., & Caples, S. M. (2008). Central sleep apnea: implications for congestive heart failure. *Chest*, 133(6), 1495–1504. <https://doi.org/10.1378/chest.07-0871>

Gea, J., Pascual, S., Casadevall, C., Orozco-Levi, M., & Barreiro, E. (2015). Muscle dysfunction in chronic obstructive pulmonary disease: update on causes and biological findings. *Journal of thoracic disease*, 7(10), E418–E438. <https://doi.org/10.3978/j.issn.2072-1439.2015.08.04>

Gillis-Haegerstrand, C., Markström, A., & Barle, H. (2006). Bi-level positive airway pressure ventilation maintains adequate ventilation in post-polio patients with respiratory failure. *Acta anaesthesiologica Scandinavica*, 50(5), 580–585. <https://doi.org/10.1111/j.1399-6576.2006.001015.x>

Global Initiative for Asthma (GINA). (2021). Global strategy for asthma management and prevention. Retrieved from <https://ginasthma.org/>

Gonzalez-Bermejo, J., Perrin, C., Janssens, J. P., Pepin, J. L., Mroue, G., Léger, P., Langevin, B., Rouault, S., Rabec, C., Rodenstein, D., & SomnoNIV Group (2012). Proposal for a systematic analysis of polygraphy or polysomnography for identifying and scoring abnormal events occurring during non-invasive ventilation. *Thorax*, 67(6), 546–552. <https://doi.org/10.1136/thx.2010.142653>

Gonzalez-Bermejo, J., Janssens, J. P., Rabec, C., Perrin, C., Lofaso, F., Langevin, B., Carlucci, A., Lujan, M., & SomnoNIV group (2019). Framework for patient-ventilator asynchrony during long-term non-invasive ventilation. *Thorax*, 74(7), 715–717. <https://doi.org/10.1136/thoraxjnl-2018-213022>

Gossard, T. R., Trotti, L. M., Videnovic, A., & St Louis, E. K. (2021). Restless Legs Syndrome: Contemporary Diagnosis and Treatment. *Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics*, 18(1), 140–155. <https://doi.org/10.1007/s13311-021-01019-4>

Graham, B. L., Steenbruggen, I., Miller, M. R., Barjaktarevic, I. Z., Cooper, B. G., Hall, G. L., Hallstrand, T. S., Kaminsky, D. A., McCarthy, K., McCormack, M. C., Oropez, C. E., Rosenfeld, M., Stanojevic, S., Swanney, M. P., & Thompson, B. R. (2019). Standardization of Spirometry 2019 Update. An Official American Thoracic Society and European Respiratory Society Technical Statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 200(8), e70–e88. <https://doi.org/10.1164/rccm.201908-1590ST>

Grasselli, G., Zangrillo, A., Zanella, A., Antonelli, M., Cabrini, L., Castelli, A., Cereda, D., Coluccello, A., Foti, G., Fumagalli, R., Iotti, G., Latronico, N., Lorini, L., Merler, S., Natalini, G., Piatti, A., Ranieri, M. V., Scandroglio, A. M., Storti, E., Cecconi, M., ... COVID-19 Lombardy ICU Network (2020). Baseline Characteristics and Outcomes of 1591 Patients Infected With SARS-CoV-2 Admitted to ICUs of the Lombardy Region, Italy. *JAMA*, 323(16), 1574–1581. <https://doi.org/10.1001/jama.2020.5394>

Gross, J. B., Bachenberg, K. L., Benumof, J. L., Caplan, R. A., Connis, R. T., Coté, C. J., Nickinovich, D. G., Prachand, V., Ward, D. S., Weaver, E. M., Ydens, L., Yu, S., & American Society of Anesthesiologists Task Force on Perioperative Management (2006). Practice guidelines for the perioperative management of patients with obstructive sleep apnea: a report by the American Society of Anesthesiologists Task Force on Perioperative Management of patients with obstructive sleep apnea. *Anesthesiology*, 104(5), 1081–1118. <https://doi.org/10.1097/00000542-200605000-00026>

Guan, L., Wu, W., Huo, Y., Li, X., Guo, B., Yang, Y., Xu, J., Jiang, F., Zhou, L., & Chen, R. (2018). Efficacy of bilevel positive airway pressure and continuous positive airway pressure therapy in patients with obesity hypoventilation syndrome: protocol for systematic review and meta-analysis. *BMJ open*, 8(5), e020832. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-020832>

Guglieri, M., Straub, V., Bushby, K., & Lochmüller, H. (2008). Limb-girdle muscular dystrophies. *Current opinion in neurology*, 21(5), 576–584. <https://doi.org/10.1097/WCO.0b013e32830efdc2>

Gupta, S., & Donn, S. M. (2016). Continuous Positive Airway Pressure: To Bubble or Not to Bubble?. *Clinics in perinatology*, 43(4), 647–659. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2016.07.003>

Guyenet, P. G., & Bayliss, D. A. (2015). Neural Control of Breathing and CO₂ Homeostasis. *Neuron*, 87(5), 946–961. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2015.08.001>

Guyton, A. C., & Hall, J. E. (2015). *Textbook of medical physiology* (13th ed.). Elsevier.

Han, Y. C., Shen, Z. J., Zhang, S. Y., Gao, P., Xiang, R. L., Qian, H., & Xie, H. Z. (2021). Efficacy of adaptive servo-ventilation and continuous positive airway pressure treatment in chronic heart failure with sleep-disordered breathing: a systematic review and meta-analysis. *Heart failure reviews*, 26(3), 521–529. <https://doi.org/10.1007/s10741-020-10050-0>

Hanon, S., Vanderhelst, E., Vincken, W., Schuermans, D., & Verbanck, S. (2021). Peak In- and Expiratory Flow Revisited: Reliability and Reference Values in Adults. *Respiration; international review of thoracic diseases*, 100(1), 11–18. <https://doi.org/10.1159/000511694>

Hardiman, O., Al-Chalabi, A., Chio, A., Corr, E. M., Logroscino, G., Robberecht, W., Shaw, P. J., Simmons, Z., & van den Berg, L. H. (2017). Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature reviews. Disease primers*, 3, 17071. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.71>

Harvey, A. G., & Tang, N. K. (2012). (Mis)perception of sleep in insomnia: a puzzle and a resolution. *Psychological bulletin*, 138(1), 77–101. <https://doi.org/10.1037/a0025730>

Havel, D., & Zeman, J. (2018). Neinvazivní ventilace [Non-invasive ventilation]. *Vnitřní lékařství*, 63(11), 908–915

Hawkins, A. M., Hawkins, C. L., Abdul Razak, K., Khoo, T. K., Tran, K., & Jackson, R. V. (2019). Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscular disorders : NMD*, 29(3), 198–212. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.12.002>

Hess, D. R., MacIntyre, N. R., & Galvin, W. F. (Eds.). (2021). *Respiratory care: Principles and practice* (4^a ed.). Jones & Bartlett Learning.

Hindricks, G., Potpara, T., Dagres, N., Arbelo, E., Bax, J. J., Blomström-Lundqvist, C., Boriani, G., Castella, M., Dan, G. A., Dilaveris, P. E., Fauchier, L., Filippatos, G., Kalman, J.

M., La Meir, M., Lane, D. A., Lebeau, J. P., Lettino, M., Lip, G. Y. H., Pinto, F. J., Thomas, G. N., ... Watkins, C. L. (2021). Corrigendum to: 2020 ESC Guidelines for the diagnosis and management of atrial fibrillation developed in collaboration with the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS): The Task Force for the diagnosis and management of atrial fibrillation of the European Society of Cardiology (ESC) Developed with the special contribution of the European Heart Rhythm Association (EHRA) of the ESC. *European heart journal*, 42(40), 4194. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab648>

Hirshkowitz, M., Whiton, K., Albert, S. M., Alessi, C., Bruni, O., DonCarlos, L., Hazen, N., Herman, J., Katz, E. S., Kheirandish-Gozal, L., Neubauer, D. N., O'Donnell, A. E., Ohayon, M., Peever, J., Rawding, R., Sachdeva, R. C., Setters, B., Vitiello, M. V., Ware, J. C., & Adams Hillard, P. J. (2015). National Sleep Foundation's sleep time duration recommendations: methodology and results summary. *Sleep health*, 1(1), 40–43. <https://doi.org/10.1016/j.sleh.2014.12.010>

Hobson, J. A., & Pace-Schott, E. F. (2002). The cognitive neuroscience of sleep: neuronal systems, consciousness and learning. *Nature reviews. Neuroscience*, 3(9), 679–693. <https://doi.org/10.1038/nrn915>

Holland, A. E., Spruit, M. A., Troosters, T., Puhan, M. A., Pepin, V., Saey, D., McCormack, M. C., Carlin, B. W., Sciurba, F. C., Pitta, F., Wanger, J., MacIntyre, N., Kaminsky, D. A., Culver, B. H., Revill, S. M., Hernandez, N. A., Andrianopoulos, V., Camillo, C. A., Mitchell, K. E., Lee, A. L., ... Singh, S. J. (2014). An official European Respiratory Society/American Thoracic Society technical standard: field walking tests in chronic respiratory disease. *The European respiratory journal*, 44(6), 1428–1446. <https://doi.org/10.1183/09031936.00150314>

Horvath, C. M., Brill, A. K., Baty, F., & Brutsche, M. H. (2021). Efficacy of non-invasive intelligent volume assured pressure support (iVAPS) and pressure support ventilation (PSV) in clinical practice. *Swiss medical weekly*, 151, w20506. <https://doi.org/10.4414/smw.2021.20506>

Howell, M. J., & Schenck, C. H. (2015). Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder and Neurodegenerative Disease. *JAMA neurology*, 72(6), 707–712. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2014.4563>

Howell, M., Avidan, A. Y., Foldvary-Schaefer, N., Malkani, R. G., During, E. H., Roland, J. P., McCarter, S. J., Zak, R. S., Carandang, G., Kazmi, U., & Ramar, K. (2023).

Management of REM sleep behavior disorder: an American Academy of Sleep Medicine systematic review, meta-analysis, and GRADE assessment. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 19(4), 769–810. <https://doi.org/10.5664/jcsm.10426>

Howell, M., Avidan, A. Y., Foldvary-Schaefer, N., Malkani, R. G., During, E. H., Roland, J. P., McCarter, S. J., Zak, R. S., Carandang, G., Kazmi, U., & Ramar, K. (2023). Management of REM sleep behavior disorder: an American Academy of Sleep Medicine clinical practice guideline. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 19(4), 759–768. <https://doi.org/10.5664/jcsm.10424>

Hurst, J. R., Skolnik, N., Hansen, G. J., Anzueto, A., Donaldson, G. C., Dransfield, M. T., & Varghese, P. (2020). Understanding the impact of chronic obstructive pulmonary disease exacerbations on patient health and quality of life. *European journal of internal medicine*, 73, 1–6. <https://doi.org/10.1016/j.ejim.2019.12.014>

Imamura, T., Narang, N., & Kinugawa, K. (2022). Adaptive Servo-Ventilation as a Novel Therapeutic Strategy for Chronic Heart Failure. *Journal of clinical medicine*, 11(3), 539. <https://doi.org/10.3390/jcm11030539>

Iranzo, A., Santamaria, J., & Tolosa, E. (2014). The clinical and pathophysiological relevance of REM sleep behavior disorder in neurodegenerative diseases. *Sleep Medicine Reviews*, 18(5), 397-407. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2013.12.003>

Jafari, B., & Mohsenin, V. (2010). Polysomnography. *Clinics in chest medicine*, 31(2), 287–297. <https://doi.org/10.1016/j.ccm.2010.02.005>

Jaffuel, D., Philippe, C., Rabec, C., Mallet, J. P., Georges, M., Redolfi, S., Palot, A., Suehs, C. M., Nogue, E., Molinari, N., & Bourdin, A. (2019). What is the remaining status of adaptive servo-ventilation? The results of a real-life multicenter study (OTRLASV-study) : Adaptive servo-ventilation in real-life conditions. *Respiratory research*, 20(1), 235. <https://doi.org/10.1186/s12931-019-1221-9>

Jain, A., Mumtaz, M., Hussain, K. M., Butt, A., & Pan, Z. (2022). Noninvasive Positive Pressure Ventilation (NIPPV)-Associated Expanding Hiatal Hernia Causing Pulmonary Tamponade: A Case Report on Unusual Complication of NIPPV. *Cureus*, 14(5), e25069. <https://doi.org/10.7759/cureus.25069>

Jones, B. J., Fitzroy, A. B., & Spencer, R. M. C. (2019). Emotional Memory Moderates the Relationship Between Sigma Activity and Sleep-Related Improvement in Affect. *Frontiers in psychology*, 10, 500. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.00500>

Jankovic J. (2008). Parkinson's disease: clinical features and diagnosis. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 79(4), 368–376. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2007.131045>

Javaheri, S., Caref, E. B., Chen, E., Tong, K. B., & Abraham, W. T. (2011). Sleep apnea testing and outcomes in a large cohort of Medicare beneficiaries with newly diagnosed heart failure. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 183(4), 539–546. <https://doi.org/10.1164/rccm.201003-0406OC>

Javaheri, S., & Dempsey, J. A. (2013). Central sleep apnea. *Comprehensive Physiology*, 3(1), 141–163. <https://doi.org/10.1002/cphy.c110057>

Javaheri, S., & Badr, M. S. (2023). Central sleep apnea: pathophysiologic classification. *Sleep*, 46(3), zsac113. <https://doi.org/10.1093/sleep/zsac113>

Johnson K. G. (2022). APAP, BPAP, CPAP, and New Modes of Positive Airway Pressure Therapy. *Advances in experimental medicine and biology*, 1384, 297–330. https://doi.org/10.1007/978-3-031-06413-5_18

Johnson, N. E., & Statland, J. M. (2022). The Limb-Girdle Muscular Dystrophies. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 28(6), 1698–1714. <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000001178>

Kacmarek, R. M., Stoller, J. K., & Heuer, A. J. (2019). *Egan's fundamentals of respiratory care* (12th ed.). Elsevier Health Sciences.

Kahan, T., & Bergfeldt, L. (2005). Left ventricular hypertrophy in hypertension: its arrhythmogenic potential. *Heart (British Cardiac Society)*, 91(2), 250–256. <https://doi.org/10.1136/hrt.2004.042473>

Khan, M. T., & Franco, R. A. (2014). Complex sleep apnea syndrome. *Sleep disorders*, 2014, 798487. <https://doi.org/10.1155/2014/798487>

Kan, A. F., Butler, J. M., Hutchence, M., Jones, K., Widger, J., & Doumit, M. A. (2018). Teaching Manually Assisted Cough to Caregivers of Children With Neuromuscular Disease. *Respiratory care*, 63(12), 1520–1527. <https://doi.org/10.4187/respcare.06213>

Katz, P. O., Gerson, L. B., & Vela, M. F. (2013). Guidelines for the diagnosis and management of gastroesophageal reflux disease. *The American journal of gastroenterology*, 108(3), 308–329. <https://doi.org/10.1038/ajg.2012.444>

Katz, S., Arish, N., Rokach, A., Zaltzman, Y., & Marcus, E. L. (2018). The effect of body position on pulmonary function: a systematic review. *BMC pulmonary medicine*, 18(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s12890-018-0723-4>

Kahnert, K., Jörres, R. A., Behr, J., & Welte, T. (2023). The Diagnosis and Treatment of COPD and Its Comorbidities. *Deutsches Arzteblatt international*, 120(25), 434–444. <https://doi.org/10.3238/arztebl.m2023.027>

Kerr, D. A., & Ayetey, H. (2002). Immunopathogenesis of acute transverse myelitis. *Current opinion in neurology*, 15(3), 339–347. <https://doi.org/10.1097/00019052-200206000-00019>

Kleitman, N. (1963). *Sleep and Wakefulness*. University of Chicago Press.

Klem, G. H., Lüders, H. O., Jasper, H. H., & Elger, C. (1999). The ten-twenty electrode system of the International Federation. The International Federation of Clinical Neurophysiology. *Electroencephalography and clinical neurophysiology. Supplement*, 52, 3–6.

Kokotovic, D., Berkfors, A., Gögenur, I., Ekeloef, S., & Burcharth, J. (2021). The effect of postoperative respiratory and mobilization interventions on postoperative complications following abdominal surgery: a systematic review and meta-analysis. *European journal of trauma and emergency surgery : official publication of the European Trauma Society*, 47(4), 975–990. <https://doi.org/10.1007/s00068-020-01522-x>

Krauchi, K., & Deboer, T. (2010). The interrelationship between sleep regulation and thermoregulation. *Frontiers in bioscience (Landmark edition)*, 15(2), 604–625. <https://doi.org/10.2741/3636>

Kryger, M. H., Roth, T., & Dement, W. C. (Eds.) (2017). *Principles and Practice of Sleep Medicine* (6th ed.). Elsevier.

Kushida, C. A., Littner, M. R., Morgenthaler, T., Alessi, C. A., Bailey, D., Coleman, J., Jr, Friedman, L., Hirshkowitz, M., Kapen, S., Kramer, M., Lee-Chiong, T., Loube, D. L., Owens, J., Pancer, J. P., & Wise, M. (2005). Practice parameters for the indications for polysomnography and related procedures: an update for 2005. *Sleep*, 28(4), 499–521. <https://doi.org/10.1093/sleep/28.4.499>

Kushida, C. A., Chediak, A., Berry, R. B., Brown, L. K., Gozal, D., Iber, C., Parthasarathy, S., Quan, S. F., Rowley, J. A., Positive Airway Pressure Titration Task Force, & American Academy of Sleep Medicine (2008). Clinical guidelines for the manual titration of positive airway pressure in patients with obstructive sleep apnea. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 4(2), 157–171.

Lacasse, Y., Casaburi, R., Sliwinski, P., Chaouat, A., Fletcher, E., Haidl, P., & Maltais, F. (2022). Home oxygen for moderate hypoxaemia in chronic obstructive pulmonary disease: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet. Respiratory medicine*, 10(11), 1029–1037. [https://doi.org/10.1016/S2213-2600\(22\)00179-5](https://doi.org/10.1016/S2213-2600(22)00179-5)

Lacombe, M., Del Amo Castrillo, L., Boré, A., Chapeau, D., Horvat, E., Vaugier, I., Lejaille, M., Orlikowski, D., Prigent, H., & Lofaso, F. (2014). Comparison of three cough-augmentation techniques in neuromuscular patients: mechanical insufflation combined with manually assisted cough, insufflation-exsufflation alone and insufflation-exsufflation combined with manually assisted cough. *Respiration; international review of thoracic diseases*, 88(3), 215–222. <https://doi.org/10.1159/000364911>

Lamba, T. S., Sharara, R. S., Singh, A. C., & Balaan, M. (2016). Pathophysiology and Classification of Respiratory Failure. *Critical care nursing quarterly*, 39(2), 85–93. <https://doi.org/10.1097/CNQ.0000000000000102>

Laney, A. S., & Weissman, D. N. (2014). Respiratory diseases caused by coal mine dust. *Journal of occupational and environmental medicine*, 56 Suppl 10(0 10), S18–S22. <https://doi.org/10.1097/JOM.0000000000000260>

Langer, D., Ciavaglia, C. E., Neder, J. A., Webb, K. A., & O'Donnell, D. E. (2014). Lung hyperinflation in chronic obstructive pulmonary disease: mechanisms, clinical implications and treatment. *Expert review of respiratory medicine*, 8(6), 731–749. <https://doi.org/10.1586/17476348.2014.949676>

Le Bon O. (2020). Relationships between REM and NREM in the NREM-REM sleep cycle: a review on competing concepts. *Sleep medicine*, 70, 6–16. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2020.02.004>

Lesage, S., & Hening, W. A. (2004). The restless legs syndrome and periodic limb movement disorder: a review of management. *Seminars in neurology*, 24(3), 249–259. <https://doi.org/10.1055/s-2004-835066>

Liu, L., Yu, Y., Xu, X., Sun, Q., Qiu, H., Chiumello, D., & Yang, Y. (2021). Automatic Adjustment of the Inspiratory Trigger and Cycling-Off Criteria Improved Patient-Ventilator Asynchrony During Pressure Support Ventilation. *Frontiers in medicine*, 8, 752508. <https://doi.org/10.3389/fmed.2021.752508>

Long-Term Oxygen Treatment Trial Research Group, Albert, R. K., Au, D. H., Blackford, A. L., Casaburi, R., Cooper, J. A., Jr, Criner, G. J., Diaz, P., Fuhlbrigge, A. L., Gay, S. E., Kanner, R. E., MacIntyre, N., Martinez, F. J., Panos, R. J., Piantadosi, S., Sciurba, F., Shade, D., Stibolt, T., Stoller, J. K., Wise, R., ... Bailey, W. (2016). A Randomized Trial of Long-Term Oxygen for COPD with Moderate Desaturation. *The New England journal of medicine*, 375(17), 1617–1627. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1604344>

Lucchinetti, C. F., Mandler, R. N., McGavern, D., Bruck, W., Gleich, G., Ransohoff, R. M., Trebst, C., Weinshenker, B., Wingerchuk, D., Parisi, J. E., & Lassmann, H. (2002). A role for humoral mechanisms in the pathogenesis of Devic's neuromyelitis optica. *Brain : a journal of neurology*, 125(Pt 7), 1450–1461. <https://doi.org/10.1093/brain/awf151>

Luján, M., & Lalmolda, C. (2023). Ventilators, Settings, Autotitration Algorithms. *Journal of clinical medicine*, 12(8), 2942. <https://doi.org/10.3390/jcm12082942>

Mabrouk, B., Anis, C., Hassen, D., Leila, A., Daoud, S., Hichem, K., Mohamed, S., Hatem, K., & Mounir, B. (2014). L'embolie pulmonaire fibrino-cruorique fréquence, physiopathologie, tableau Clinique et traitement [Pulmonary thromboembolism: incidence, physiopathology, diagnosis and treatment]. *La Tunisie medicale*, 92(7), 435–447

Macintyre, N., Crapo, R. O., Viegi, G., Johnson, D. C., van der Grinten, C. P., Brusasco, V., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., Enright, P., Gustafsson, P., Hankinson, J., Jensen, R., McKay, R., Miller, M. R., Navajas, D., Pedersen, O. F., Pellegrino, R., & Wanger, J. (2005). Standardisation of the single-breath determination of carbon monoxide uptake in the lung. *The European respiratory journal*, 26(4), 720–735. <https://doi.org/10.1183/09031936.05.00034905>

MacIntyre, N. R. (2020). *Principles of Mechanical Ventilation*. In *Principles and Practice of Mechanical Ventilation* (pp. 1-31). McGraw-Hill Education.

MacIntyre N. R. (2023). Acute Hypercapnic Respiratory Failure in COPD. *Respiratory care*, 68(7), 973–982. <https://doi.org/10.4187/respcare.10560>

MacNee W. (2006). Pathology, pathogenesis, and pathophysiology. *BMJ : British Medical Journal*, 332(7551), 1202–1204.

Madari, S., Golebiowski, R., Mansukhani, M. P., & Kolla, B. P. (2021). Pharmacological Management of Insomnia. *Neurotherapeutics : the journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics*, 18(1), 44–52. <https://doi.org/10.1007/s13311-021-01010-z>

Mahowald, M. W., & Schenck, C. H. (2005). Insights from studying human sleep disorders. *Nature*, 437(7063), 1279–1285. <https://doi.org/10.1038/nature04287>

Mansour, M. H. H., Pokhrel, S., & Anokye, N. (2022). Effectiveness of integrated care interventions for patients with long-term conditions: a review of systematic reviews. *Integrated healthcare journal*, 4(1), e000083. <https://doi.org/10.1136/ihj-2021-000083>

Mansur, A., Castillo, P. R., Rocha Cabrero, F., & Bokhari, S. R. A. (2023). Restless Legs Syndrome. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Marin, J. M., Carrizo, S. J., Vicente, E., & Agustí, A. G. (2005). Long-term cardiovascular outcomes in men with obstructive sleep apnoea-hypopnoea with or without treatment with continuous positive airway pressure: an observational study. *Lancet (London, England)*, 365(9464), 1046–1053. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(05\)71141-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(05)71141-7)

Masa, J. F., Utrabo, I., Gomez de Terreros, J., Aburto, M., Esteban, C., Prats, E., Núñez, B., Ortega-González, Á., Jara-Palomares, L., Martín-Vicente, M. J., Farrero, E., Binimelis, A., Sala, E., Serrano-Rebollo, J. C., Barrot, E., Sánchez-Oro-Gomez, R., Fernández-Álvarez, R., Rodríguez-Jerez, F., Sayas, J., Benavides, P., ... Segrelles, G. (2016). Noninvasive ventilation for severely acidotic patients in respiratory intermediate care units : Precision medicine in intermediate care units. *BMC pulmonary medicine*, 16(1), 97. <https://doi.org/10.1186/s12890-016-0262-9>

Masa, J. F., Pépin, J. L., Borel, J. C., Mokhlesi, B., Murphy, P. B., & Sánchez-Quiroga, M. Á. (2019). Obesity hypoventilation syndrome. *European respiratory review : an official journal of the European Respiratory Society*, 28(151), 180097. <https://doi.org/10.1183/16000617.0097-2018>

Mateika, J. H., & Komnenov, D. (2017). Intermittent hypoxia initiated plasticity in humans: A multipronged therapeutic approach to treat sleep apnea and overlapping co-

morbidities. *Experimental neurology*, 287(Pt 2), 113–129.
<https://doi.org/10.1016/j.expneurol.2016.05.011>

McCarthy, B., Casey, D., Devane, D., Murphy, K., Murphy, E., & Lacasse, Y. (2015). Pulmonary rehabilitation for chronic obstructive pulmonary disease. *The Cochrane database of systematic reviews*, 2015(2), CD003793.
<https://doi.org/10.1002/14651858.CD003793.pub3>

Mehta, S., & Hill, N. S. (2001). Noninvasive ventilation. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 163(2), 540–577.
<https://doi.org/10.1164/ajrccm.163.2.9906116>

Mellott, K. G., Grap, M. J., Munro, C. L., Sessler, C. N., Wetzel, P. A., Nilsestuen, J. O., & Ketchum, J. M. (2014). Patient ventilator asynchrony in critically ill adults: frequency and types. *Heart & lung : the journal of critical care*, 43(3), 231–243.
<https://doi.org/10.1016/j.hrtlng.2014.02.002>

Meyer, T. J., & Hill, N. S. (1994). Noninvasive positive pressure ventilation to treat respiratory failure. *Annals of internal medicine*, 120(9), 760–770.
<https://doi.org/10.7326/0003-4819-120-9-199405010-00008>

Miller, M. R., Hankinson, J., Brusasco, V., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., Crapo, R., Enright, P., van der Grinten, C. P., Gustafsson, P., Jensen, R., Johnson, D. C., MacIntyre, N., McKay, R., Navajas, D., Pedersen, O. F., Pellegrino, R., Viegi, G., Wanger, J., & ATS/ERS Task Force (2005). Standardisation of spirometry. *The European respiratory journal*, 26(2), 319–338. <https://doi.org/10.1183/09031936.05.00034805>

Miller, R. G., Jackson, C. E., Kasarskis, E. J., England, J. D., Forshew, D., Johnston, W., Kalra, S., Katz, J. S., Mitsumoto, H., Rosenfeld, J., Shoesmith, C., Strong, M. J., Woolley, S. C., & Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology (2009). Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*, 73(15), 1218–1226. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181bc0141>

Ministério da Saúde. (2011). Relatório e Contas 2011. Recuperado de https://www.hospitaldeguimaraes.min-saude.pt/wp-content/uploads/sites/15/2020/09/rc-2011_133.pdf

Mirabella, L., Cinnella, G., Costa, R., Cortegiani, A., Tullo, L., Rauseo, M., Conti, G., & Gregoretti, C. (2020). Patient-Ventilator Asynchronies: Clinical Implications and Practical Solutions. *Respiratory care*, 65(11), 1751–1766. <https://doi.org/10.4187/respcare.07284>

Mokhlesi, B., Masa, J. F., Brozek, J. L., Gurubhagavatula, I., Murphy, P. B., Piper, A. J., Tulaimat, A., Afshar, M., Balachandran, J. S., Dweik, R. A., Grunstein, R. R., Hart, N., Kaw, R., Lorenzi-Filho, G., Pamidi, S., Patel, B. K., Patil, S. P., Pépin, J. L., Soghier, I., Tamae Kakazu, M., ... Teodorescu, M. (2019). Evaluation and Management of Obesity Hypoventilation Syndrome. An Official American Thoracic Society Clinical Practice Guideline. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 200(3), e6–e24. <https://doi.org/10.1164/rccm.201905-1071ST>

Montplaisir, J., Boucher, S., Poirier, G., Lavigne, G., Lapierre, O., & Lespérance, P. (1997). Clinical, polysomnographic, and genetic characteristics of restless legs syndrome: a study of 133 patients diagnosed with new standard criteria. *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*, 12(1), 61–65. <https://doi.org/10.1002/mds.870120111>

Muni-Lofra, R., Juanola-Mayos, E., Schiava, M., Moat, D., Elseed, M., Michel-Sodhi, J., Harris, E., McCallum, M., Moore, U., Richardson, M., Trainor, C., Wong, K., Malinova, M., Bolano-Diaz, C., Keogh, M. J., Ghimenton, E., Verdu-Diaz, J., Mayhew, A., Guglieri, M., Straub, V., ... Diaz-Manera, J. (2023). Longitudinal Analysis of Respiratory Function of Different Types of Limb Girdle Muscular Dystrophies Reveals Independent Trajectories. *Neurology. Genetics*, 9(4), e200084. <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000200084>

Morrow, B., Argent, A., Zampoli, M., Human, A., Corten, L., & Toussaint, M. (2021). Cough augmentation techniques for people with chronic neuromuscular disorders. *The Cochrane database of systematic reviews*, 4(4), CD013170. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD013170.pub2>

Muralha. (n.d.). Agenda. Recuperado de <https://www.muralha.org/agenda.html>
UCCLA. (n.d.). Guimarães. Recuperado de <https://www.uccla.pt/membro/guimaraes>

Narayanaswami, P., Weiss, M., Selcen, D., David, W., Raynor, E., Carter, G., Wicklund, M., Barohn, R. J., Ensrud, E., Griggs, R. C., Gronseth, G., Amato, A. A., Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology, & Practice Issues

Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine (2014). Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*, 83(16), 1453–1463. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000000892>

Niethard, N., Hasegawa, M., Itokazu, T., Oyanedel, C. N., Born, J., & Sato, T. R. (2016). Sleep-Stage-Specific Regulation of Cortical Excitation and Inhibition. *Current biology : CB*, 26(20), 2739–2749. <https://doi.org/10.1016/j.cub.2016.08.035>

Oddo, M., Feihl, F., Schaller, M. D., & Perret, C. (2006). Management of mechanical ventilation in acute severe asthma: practical aspects. *Intensive care medicine*, 32(4), 501–510. <https://doi.org/10.1007/s00134-005-0045-x>

Ohayon, M. M., Guilleminault, C., & Priest, R. G. (1999). Night terrors, sleepwalking, and confusional arousals in the general population: their frequency and relationship to other sleep and mental disorders. *The Journal of clinical psychiatry*, 60(4), 268–277. <https://doi.org/10.4088/jcp.v60n0413>

Ohayon M. M. (2004). Interactions between sleep normative data and sociocultural characteristics in the elderly. *Journal of psychosomatic research*, 56(5), 479–486. <https://doi.org/10.1016/j.psychores.2004.04.365>

Olivieri, C., Longhini, F., Cena, T., Cammarota, G., Vaschetto, R., Messina, A., Berni, P., Magnani, C., Della Corte, F., & Navalesi, P. (2016). New versus Conventional Helmet for Delivering Noninvasive Ventilation: A Physiologic, Crossover Randomized Study in Critically Ill Patients. *Anesthesiology*, 124(1), 101–108. <https://doi.org/10.1097/ALN.0000000000000910>

Oostenveld, R., & Praamstra, P. (2001). The five percent electrode system for high-resolution EEG and ERP measurements. *Clinical neurophysiology : official journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*, 112(4), 713–719. [https://doi.org/10.1016/s1388-2457\(00\)00527-7](https://doi.org/10.1016/s1388-2457(00)00527-7)

Oppersma, E., Doorduyn, J., van der Heijden, E. H., van der Hoeven, J. G., & Heunks, L. M. (2013). Noninvasive ventilation and the upper airway: should we pay more attention?. *Critical care (London, England)*, 17(6), 245. <https://doi.org/10.1186/cc13141>

Patel, A., Perez, I., & Rabiei-Samani, S. (2021). What Is Adaptive Servo-Ventilation (ASV)?. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 204(2), P3–P4. <https://doi.org/10.1164/rccm.2042P3>

Patel, N., Howard, I. M., & Baydur, A. (2023). Respiratory considerations in patients with neuromuscular disorders. *Muscle & nerve*, 68(2), 122–141. <https://doi.org/10.1002/mus.27845>

Patout, M., Gagnadoux, F., Rabec, C., Trzepizur, W., Georges, M., Perrin, C., Tamisier, R., Pépin, J. L., Llontop, C., Attali, V., Goutorbe, F., Pontier-Marchandise, S., Cervantes, P., Bironneau, V., Portmann, A., Delrieu, J., Cuvelier, A., & Muir, J. F. (2020). AVAPS-AE versus ST mode: A randomized controlled trial in patients with obesity hypoventilation syndrome. *Respirology (Carlton, Vic.)*, 25(10), 1073–1081. <https://doi.org/10.1111/resp.13784>

Payne, J. D., Chambers, A. M., & Kensinger, E. A. (2012). Sleep promotes lasting changes in selective memory for emotional scenes. *Frontiers in integrative neuroscience*, 6, 108. <https://doi.org/10.3389/fnint.2012.00108>

Philips Respironics. (n.d.). *Trilogy 100 clinical manual*. Manualslib. Recuperado em 18 de junho de 2024, de <https://www.manualslib.com/manual/1609695/Philips-Respironics-Trilogy-100.html>

Peever, J., & Fuller, P. M. (2017). The Biology of REM Sleep. *Current biology : CB*, 27(22), R1237–R1248. <https://doi.org/10.1016/j.cub.2017.10.026>

Pegoraro, E., & Hoffman, E. P. (2000). Limb-Girdle Muscular Dystrophy Overview – RETIRED CHAPTER, FOR HISTORICAL REFERENCE ONLY. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews*®. University of Washington, Seattle.

Pellegrino, R., Viegi, G., Brusasco, V., Crapo, R. O., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., van der Grinten, C. P., Gustafsson, P., Hankinson, J., Jensen, R., Johnson, D. C., MacIntyre, N., McKay, R., Miller, M. R., Navajas, D., Pedersen, O. F., & Wanger, J. (2005). Interpretative strategies for lung function tests. *The European respiratory journal*, 26(5), 948–968. <https://doi.org/10.1183/09031936.05.00035205>

Pereira, M. C., Porras, D. C., Lunardi, A. C., da Silva, C. C. B. M., Barbosa, R. C. C., Cardenas, L. Z., Pletsch, R., Ferreira, J. G., de Castro, I., de Carvalho, C. R. F., Caruso, P., de Carvalho, C. R. R., & de Albuquerque, A. L. P. (2017). Thoracoabdominal asynchrony: Two

methods in healthy, COPD, and interstitial lung disease patients. *PloS one*, 12(8), e0182417.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0182417>

Pierson D. J. (2009). History and epidemiology of noninvasive ventilation in the acute-care setting. *Respiratory care*, 54(1), 40–52.

Pierson D. J. (2011). Patient-ventilator interaction. *Respiratory care*, 56(2), 214–228. <https://doi.org/10.4187/respcare.01115>

Pinto, T. F., Fagundes Xavier, R., Lunardi, A. C., Marques da Silva, C. C. B., Moriya, H. T., Lima Vitorasso, R., Torsani, V., Amato, M. B. P., Stelmach, R., Salge, J. M., Carvalho-Pinto, R. M., & Carvalho, C. R. F. (2020). Effects of elastic tape on thoracoabdominal mechanics, dyspnea, exercise capacity, and physical activity level in nonobese male subjects with COPD. *Journal of applied physiology (Bethesda, Md. : 1985)*, 129(3), 492–499.
<https://doi.org/10.1152/japplphysiol.00690.2019>

Porkka-Heiskanen, T., & Kalinchuk, A. V. (2011). Adenosine, energy metabolism and sleep homeostasis. *Sleep medicine reviews*, 15(2), 123–135.
<https://doi.org/10.1016/j.smrv.2010.06.005>

Postuma, R. B., & Montplaisir, J. (2009). Predicting Parkinson's disease - why, when, and how?. *Parkinsonism & related disorders*, 15 Suppl 3, S105–S109.
[https://doi.org/10.1016/S1353-8020\(09\)70793-X](https://doi.org/10.1016/S1353-8020(09)70793-X)

Postuma, R. B., Gagnon, J. F., & Montplaisir, J. Y. (2013). REM Sleep Behavior Disorder and Prodromal Neurodegeneration - Where Are We Headed?. *Tremor and other hyperkinetic movements (New York, N.Y.)*, 3, tre-03-134-2929-1.
<https://doi.org/10.7916/D8N879HS>

Postuma, R. B., Gagnon, J. F., Bertrand, J. A., Génier Marchand, D., & Montplaisir, J. Y. (2015). Parkinson risk in idiopathic REM sleep behavior disorder: preparing for neuroprotective trials. *Neurology*, 84(11), 1104–1113.
<https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000001364>

Postuma, R. B., Iranzo, A., Hu, M., Högl, B., Boeve, B. F., Manni, R., Oertel, W. H., Arnulf, I., Ferini-Strambi, L., Puligheddu, M., Antelmi, E., Cochen De Cock, V., Arnaldi, D., Mollenhauer, B., Videnovic, A., Sonka, K., Jung, K. Y., Kunz, D., Dauvilliers, Y., Provini, F., ... Pelletier, A. (2019). Risk and predictors of dementia and parkinsonism in idiopathic REM sleep behaviour disorder: a multicentre study. *Brain : a journal of neurology*, 142(3), 744–759. <https://doi.org/10.1093/brain/awz030>

Powell, T. A., Mysliwiec, V., Brock, M. S., & Morris, M. J. (2022). OSA and cardiorespiratory fitness: a review. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 18(1), 279–288. <https://doi.org/10.5664/jcsm.9628>

Puhan, M. A., Siebeling, L., Zoller, M., Muggensturm, P., & ter Riet, G. (2013). Simple functional performance tests and mortality in COPD. *The European respiratory journal*, 42(4), 956–963. <https://doi.org/10.1183/09031936.00131612>

Puhan, M. A., Gimeno-Santos, E., Cates, C. J., & Troosters, T. (2016). Pulmonary rehabilitation following exacerbations of chronic obstructive pulmonary disease. *The Cochrane database of systematic reviews*, 12(12), CD005305. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD005305.pub4>

Quanjer, P. H., Stanojevic, S., Cole, T. J., Baur, X., Hall, G. L., Culver, B. H., Enright, P. L., Hankinson, J. L., Ip, M. S., Zheng, J., Stocks, J., & ERS Global Lung Function Initiative (2012). Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3-95-yr age range: the global lung function 2012 equations. *The European respiratory journal*, 40(6), 1324–1343. <https://doi.org/10.1183/09031936.00080312>

Rabec, C., Rodenstein, D., Leger, P., Rouault, S., Perrin, C., Gonzalez-Bermejo, J., & SomnoNIV group (2011). Ventilator modes and settings during non-invasive ventilation: effects on respiratory events and implications for their identification. *Thorax*, 66(2), 170–178. <https://doi.org/10.1136/thx.2010.142661>

Raherison, C., & Girodet, P. O. (2009). Epidemiology of COPD. *European respiratory review : an official journal of the European Respiratory Society*, 18(114), 213–221. <https://doi.org/10.1183/09059180.00003609>

Raja, A. S., Greenberg, J. O., Qaseem, A., Denberg, T. D., Fitterman, N., Schuur, J. D., & Clinical Guidelines Committee of the American College of Physicians (2015). Evaluation of Patients With Suspected Acute Pulmonary Embolism: Best Practice Advice From the Clinical Guidelines Committee of the American College of Physicians. *Annals of internal medicine*, 163(9), 701–711. <https://doi.org/10.7326/M14-1772>

Ramanathan, R., & Biniwale, M. (2024). Noninvasive Ventilation. *Critical care nursing clinics of North America*, 36(1), 51–67. <https://doi.org/10.1016/j.cnc.2023.11.001>

Rana, A. M., & Sankari, A. (2023). Central Sleep Apnea. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Reis, C., Dias, S., Rodrigues, A. M., Sousa, R. D., Gregório, M. J., Branco, J., Canhão, H., & Paiva, T. (2018). Sleep duration, lifestyles and chronic diseases: a cross-sectional population-based study. *Sleep science (Sao Paulo, Brazil)*, 11(4), 217–230. <https://doi.org/10.5935/1984-0063.20180036>

Rezaie, L., Fobian, A. D., McCall, W. V., & Khazaie, H. (2018). Paradoxical insomnia and subjective-objective sleep discrepancy: A review. *Sleep medicine reviews*, 40, 196–202. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2018.01.002>

Rasch, B., & Born, J. (2013). About sleep's role in memory. *Physiological reviews*, 93(2), 681–766. <https://doi.org/10.1152/physrev.00032.2012>

Remy-Jardin, M., Remy, J., Deschildre, F., Artaud, D., Beregi, J. P., Hossein-Foucher, C., Marchandise, X., & Duhamel, A. (1996). Diagnosis of pulmonary embolism with spiral CT: comparison with pulmonary angiography and scintigraphy. *Radiology*, 200(3), 699–706. <https://doi.org/10.1148/radiology.200.3.8756918>

Roberts, E. G., Raphelson, J. R., Orr, J. E., LaBuzetta, J. N., & Malhotra, A. (2022). The Pathogenesis of Central and Complex Sleep Apnea. *Current neurology and neuroscience reports*, 22(7), 405–412. <https://doi.org/10.1007/s11910-022-01199-2>

Rocha, R. B., Bomtempo, F. F., Nager, G. B., Cenci, G. I., & Telles, J. P. M. (2023). Dual orexin receptor antagonists for the treatment of insomnia: systematic review and network meta-analysis. Antagonistas duais do receptor de orexina para o tratamento da insônia: revisão sistemática e metanálise em rede. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 81(5), 475–483. <https://doi.org/10.1055/s-0043-1768667>

Rochester, C. L., Fairburn, C., & Crouch, R. H. (2014). Pulmonary rehabilitation for respiratory disorders other than chronic obstructive pulmonary disease. *Clinics in chest medicine*, 35(2), 369–389. <https://doi.org/10.1016/j.ccm.2014.02.016>

Rochweg, B., Brochard, L., Elliott, M. W., Hess, D., Hill, N. S., Nava, S., Navalesi, P., Members Of The Steering Committee, Antonelli, M., Brozek, J., Conti, G., Ferrer, M., Guntupalli, K., Jaber, S., Keenan, S., Mancebo, J., Mehta, S., & Raoof, S., Members Of The Task Force (2017). Official ERS/ATS clinical practice guidelines: noninvasive ventilation for acute respiratory failure. *The European respiratory journal*, 50(2), 1602426. <https://doi.org/10.1183/13993003.02426-2016>

Rooney, J., Byrne, S., Heverin, M., Tobin, K., Dick, A., Donaghy, C., & Hardiman, O. (2015). A multidisciplinary clinic approach improves survival in ALS: a comparative study of

ALS in Ireland and Northern Ireland. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 86(5), 496–501. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2014-309601>

Rosen, C. L., Auckley, D., Benca, R., Foldvary-Schaefer, N., Iber, C., Kapur, V., Rueschman, M., Zee, P., & Redline, S. (2012). A multisite randomized trial of portable sleep studies and positive airway pressure autotitration versus laboratory-based polysomnography for the diagnosis and treatment of obstructive sleep apnea: the HomePAP study. *Sleep*, 35(6), 757–767. <https://doi.org/10.5665/sleep.1870>

Ruffin R. (2004). Peak expiratory flow (PEF) monitoring. *Thorax*, 59(11), 913–914. <https://doi.org/10.1136/thx.2004.027029>

Rundo, J. V., & Downey, R., 3rd (2019). Polysomnography. *Handbook of clinical neurology*, 160, 381–392. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-64032-1.00025-4>

Rusch, H. L., Rosario, M., Levison, L. M., Olivera, A., Livingston, W. S., Wu, T., & Gill, J. M. (2019). The effect of mindfulness meditation on sleep quality: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1445(1), 5–16. <https://doi.org/10.1111/nyas.13996>

Sadeghi, Y., Sedaghat, M., Majedi, M. A., Pakzad, B., Ghaderi, A., & Raeisi, A. (2019). Comparative Evaluation of Therapeutic Approaches to Central Sleep Apnea. *Advanced biomedical research*, 8, 13. https://doi.org/10.4103/abr.abr_173_18

Sankri-Tarbichi A. G. (2012). Obstructive sleep apnea-hypopnea syndrome: Etiology and diagnosis. *Avicenna journal of medicine*, 2(1), 3–8. <https://doi.org/10.4103/2231-0770.94803>

Saper, C. B., Scammell, T. E., & Lu, J. (2005). Hypothalamic regulation of sleep and circadian rhythms. *Nature*, 437(7063), 1257–1263. <https://doi.org/10.1038/nature04284>

Sarmiento, A., Resqueti, V., Dourado-Júnior, M., Saturnino, L., Aliverti, A., Fregonezi, G., & de Andrade, A. D. (2017). Effects of Air Stacking Maneuver on Cough Peak Flow and Chest Wall Compartmental Volumes of Subjects With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 98(11), 2237–2246.e1. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2017.04.015>

Sateia M. J. (2014). International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. *Chest*, 146(5), 1387–1394. <https://doi.org/10.1378/chest.14-0970>

Scala, R., & Pisani, L. (2018). Noninvasive ventilation in acute respiratory failure: which recipe for success?. *European respiratory review : an official journal of the European Respiratory Society*, 27(149), 180029. <https://doi.org/10.1183/16000617.0029-2018>

Schabus, M., Hödlmoser, K., Gruber, G., Sauter, C., Anderer, P., Klösch, G., Parapatics, S., Saletu, B., Klimesch, W., & Zeitlhofer, J. (2006). Sleep spindle-related activity in the human EEG and its relation to general cognitive and learning abilities. *The European journal of neuroscience*, 23(7), 1738–1746. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9568.2006.04694.x>

Schenck, C. H., Bundlie, S. R., Ettinger, M. G., & Mahowald, M. W. (1986). Chronic behavioral disorders of human REM sleep: a new category of parasomnia. *Sleep*, 9(2), 293–308. <https://doi.org/10.1093/sleep/9.2.293>

Schmickl, C. N., Landry, S., Orr, J. E., Nokes, B., Edwards, B. A., Malhotra, A., & Owens, R. L. (2021). Effects of acetazolamide on control of breathing in sleep apnea patients: Mechanistic insights using meta-analyses and physiological model simulations. *Physiological reports*, 9(20), e15071. <https://doi.org/10.14814/phy2.15071>

Schenck, C. H., & Mahowald, M. W. (2002). REM sleep behavior disorder: clinical, developmental, and neuroscience perspectives 16 years after its formal identification in SLEEP. *Sleep*, 25(2), 120–138. <https://doi.org/10.1093/sleep/25.2.120>

Schreiner, T., Göldi, M., & Rasch, B. (2015). Cueing vocabulary during sleep increases theta activity during later recognition testing. *Psychophysiology*, 52(11), 1538–1543. <https://doi.org/10.1111/psyp.12505>

Schünemann, H. J., Wiercioch, W., Etzeandía, I., Falavigna, M., Santesso, N., Mustafa, R., Ventresca, M., Brignardello-Petersen, R., Laisaar, K. T., Kowalski, S., Baldeh, T., Zhang, Y., Ravid, U., Neumann, I., Norris, S. L., Thornton, J., Harbour, R., Treweek, S., Guyatt, G., Alonso-Coello, P., ... Akl, E. A. (2014). Guidelines 2.0: systematic development of a comprehensive checklist for a successful guideline enterprise. *CMAJ : Canadian Medical Association journal = journal de l'Association medicale canadienne*, 186(3), E123–E142. <https://doi.org/10.1503/cmaj.131237>

Scott, C., & Sherrington, S. (2009). *Man on his nature by Charles Scott, Sir Sherrington*. Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511694196>

Shaha D. P. (2023). Insomnia Management: A Review and Update. *The Journal of family practice*, 72(6 Suppl), S31–S36. <https://doi.org/10.12788/jfp.0620>

Shah, N. M., Steier, J., Hart, N., & Kaltsakas, G. (2024). Effects of non-invasive ventilation on sleep in chronic hypercapnic respiratory failure. *Thorax*, 79(3), 281–288. <https://doi.org/10.1136/thorax-2023-220035>

Shahar, E., Whitney, C. W., Redline, S., Lee, E. T., Newman, A. B., Nieto, F. J., O'Connor, G. T., Boland, L. L., Schwartz, J. E., & Samet, J. M. (2001). Sleep-disordered breathing and cardiovascular disease: cross-sectional results of the Sleep Heart Health Study. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 163(1), 19–25. <https://doi.org/10.1164/ajrccm.163.1.2001008>

Siegel J. M. (2005). Clues to the functions of mammalian sleep. *Nature*, 437(7063), 1264–1271. <https://doi.org/10.1038/nature04285>

Silber, M. H., Becker, P. M., Earley, C., Garcia-Borreguero, D., Ondo, W. G., & Medical Advisory Board of the Willis-Ekbom Disease Foundation (2013). Willis-Ekbom Disease Foundation revised consensus statement on the management of restless legs syndrome. *Mayo Clinic proceedings*, 88(9), 977–986. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2013.06.016>

Silveira, B. M. F., Pereira, H. L. A., Chaves, G., Ho, D. G. C., & Parreira, V. F. (2024). Reliability and Validity of Maximal Respiratory Pressures. *Respiratory care*, 69(7), 881–890. <https://doi.org/10.4187/respcare.10641>

Simpson, D., & Curran, M. P. (2008). Ramelteon: a review of its use in insomnia. *Drugs*, 68(13), 1901–1919. <https://doi.org/10.2165/00003495-200868130-00011>

Sklar, M. C., Patel, B. K., Beitler, J. R., Piraino, T., & Goligher, E. C. (2019). Optimal Ventilator Strategies in Acute Respiratory Distress Syndrome. *Seminars in respiratory and critical care medicine*, 40(1), 81–93. <https://doi.org/10.1055/s-0039-1683896>

Slutsky A. S. (2015). History of Mechanical Ventilation. From Vesalius to Ventilator-induced Lung Injury. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 191(10), 1106–1115. <https://doi.org/10.1164/rccm.201503-0421PP>

Smales, E. T., Edwards, B. A., Deyoung, P. N., McSharry, D. G., Wellman, A., Velasquez, A., Owens, R., Orr, J. E., & Malhotra, A. (2015). Trazodone Effects on Obstructive Sleep Apnea and Non-REM Arousal Threshold. *Annals of the American Thoracic Society*, 12(5), 758–764. <https://doi.org/10.1513/AnnalsATS.201408-399OC>

Smith, J. A., Aliverti, A., Quaranta, M., McGuinness, K., Kelsall, A., Earis, J., & Calverley, P. M. (2012). Chest wall dynamics during voluntary and induced cough in healthy

volunteers. *The Journal of physiology*, 590(3), 563–574.
<https://doi.org/10.1113/jphysiol.2011.213157>

SNS. (2023). Unidade Local de Saúde do Alto Ave, EPE – SNS. Recuperado de
<https://www.hospitaldeguimaraes.min-saude.pt/2024/01/01/unidade-local-de-saude-alto-ave/>

Sobreira-Neto, M. A., Stelzer, F. G., Gitaí, L. L. G., Alves, R. C., Eckeli, A. L., & Schenck, C. H. (2023). REM sleep behavior disorder: update on diagnosis and management. Transtorno comportamental do sono REM: atualização no diagnóstico e manejo. *Arquivos de neuro-psiquiatria*, 81(12), 1179–1194. <https://doi.org/10.1055/s-0043-1777111>

Soltanzadeh P. (2022). Myotonic Dystrophies: A Genetic Overview. *Genes*, 13(2), 367. <https://doi.org/10.3390/genes13020367>

Somers, V. K., White, D. P., Amin, R., Abraham, W. T., Costa, F., Culebras, A., Daniels, S., Floras, J. S., Hunt, C. E., Olson, L. J., Pickering, T. G., Russell, R., Woo, M., Young, T., American Heart Association Council for High Blood Pressure Research Professional Education Committee, Council on Clinical Cardiology, American Heart Association Stroke Council, American Heart Association Council on Cardiovascular Nursing, & American College of Cardiology Foundation (2008). Sleep apnea and cardiovascular disease: an American Heart Association/american College Of Cardiology Foundation Scientific Statement from the American Heart Association Council for High Blood Pressure Research Professional Education Committee, Council on Clinical Cardiology, Stroke Council, and Council On Cardiovascular Nursing. In collaboration with the National Heart, Lung, and Blood Institute National Center on Sleep Disorders Research (National Institutes of Health). *Circulation*, 118(10), 1080–1111. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.107.189375>

Spector A. R. (2023). Non-REM Sleep Parassonias. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 29(4), 1117–1129. <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000001261>

Spruit, M. A., Singh, S. J., Garvey, C., ZuWallack, R., Nici, L., Rochester, C., Hill, K., Holland, A. E., Lareau, S. C., Man, W. D., Pitta, F., Sewell, L., Raskin, J., Bourbeau, J., Crouch, R., Franssen, F. M., Casaburi, R., Vercoulen, J. H., Vogiatzis, I., Gosselink, R., ... ATS/ERS Task Force on Pulmonary Rehabilitation (2013). An official American Thoracic Society/European Respiratory Society statement: key concepts and advances in pulmonary rehabilitation. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 188(8), e13–e64. <https://doi.org/10.1164/rccm.201309-1634ST>

Squire, L. R., & Zola-Morgan, S. (1991). The medial temporal lobe memory system. *Science (New York, N.Y.)*, 253(5026), 1380–1386. <https://doi.org/10.1126/science.1896849>

Stickgold, R., & Walker, M. P. (2007). Sleep-dependent memory consolidation and reconsolidation. *Sleep medicine*, 8(4), 331–343. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2007.03.011>

St Louis, E. K., & Boeve, B. F. (2017). REM Sleep Behavior Disorder: Diagnosis, Clinical Implications, and Future Directions. *Mayo Clinic proceedings*, 92(11), 1723–1736. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.09.007>

St-Onge, M. P., & Tasali, E. (2021). Weight Loss Is Integral to Obstructive Sleep Apnea Management. Ten-Year Follow-up in Sleep AHEAD. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 203(2), 161–162. <https://doi.org/10.1164/rccm.202007-2906ED>

Szûcs, A., Mutti, C., Papp, A., Halász, P., & Parrino, L. (2022). REM sleep, REM parassonias, REM sleep behaviour disorder. REM-alvás, REM-parasomniák, REM-magatartászavar. *Ideggyógyászati szemle*, 75(5-06), 171–182. <https://doi.org/10.18071/isz.75.0171>

Taheri, F., Taghizadeh, E., Pour, M. J. R., Rostami, D., Renani, P. G., Rastgar-Moghadam, A., & Hayat, S. M. G. (2020). Limb-girdle Muscular Dystrophy and Therapy: Insights into Cell and Gene-based Approaches. *Current gene therapy*, 19(6), 386–394. <https://doi.org/10.2174/1566523220666200218113526>

Tamminen, J., Lambon Ralph, M. A., & Lewis, P. A. (2013). The role of sleep spindles and slow-wave activity in integrating new information in semantic memory. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 33(39), 15376–15381. <https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.5093-12.2013>

Torres, A., Cilloniz, C., Niederman, M. S., Menéndez, R., Chalmers, J. D., Wunderink, R. G., & van der Poll, T. (2021). Pneumonia. *Nature reviews. Disease primers*, 7(1), 25. <https://doi.org/10.1038/s41572-021-00259-0>

Tortora, G. J., & Derrickson, B. (2017). *Principles of anatomy and physiology* (15th ed.). John Wiley & Sons.

Tran, K., Wang, L., Gharaibeh, S., Kempke, N., Rao Kashyap, S., Cetin, D., Aboussouan, L. S., & Mehra, R. (2020). Elucidating Predictors of Obesity Hypoventilation Syndrome in a Large Bariatric Surgery Cohort. *Annals of the American Thoracic Society*, 17(10), 1279–1288. <https://doi.org/10.1513/AnnalsATS.202002-135OC>

Trenkwalder, C., Allen, R., Högl, B., Paulus, W., & Winkelmann, J. (2016). Restless legs syndrome associated with major diseases: A systematic review and new concept. *Neurology*, 86(14), 1336–1343.

<https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002542>

Trenkwalder, C., Allen, R., Högl, B., Paulus, W., & Winkelmann, J. (2016). Restless legs syndrome associated with major diseases: A systematic review and new concept. *Neurology*, 86(14), 1336–1343. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002542>

Tsai S. C. (2017). Chronic obstructive pulmonary disease and sleep related disorders. *Current opinion in pulmonary medicine*, 23(2), 124–128. <https://doi.org/10.1097/MCP.0000000000000351>

Turner, C., & Hilton-Jones, D. (2010). The myotonic dystrophies: diagnosis and management. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 81(4), 358–367. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2008.158261>

van der Zweerde, T., Bisdounis, L., Kyle, S. D., Lancee, J., & van Straten, A. (2019). Cognitive behavioral therapy for insomnia: A meta-analysis of long-term effects in controlled studies. *Sleep medicine reviews*, 48, 101208. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2019.08.002>

Vargas, M., Buonanno, P., Sica, A., Ball, L., Iacovazzo, C., Marra, A., Pelosi, P., & Servillo, G. (2022). Patient-Ventilator Synchrony in Neurally-Adjusted Ventilatory Assist and Variable Pressure Support Ventilation. *Respiratory care*, 67(5), 503–509. <https://doi.org/10.4187/respcare.08921>

Verweij-van den Oudenrijn, L., & Veldhoen, E. (2017). The use of cough assist in children with neuromuscular diseases in a pediatric hospital with neuromuscular and chronic ventilation clinic. *European Respiratory Journal*, 50(suppl 61), OA3414. <https://doi.org/10.1183/1393003.congress-2017.OA3414>

Vivodtzev, I., Rong, S., Ely, M. R., Patout, M., & Taylor, J. A. (2024). Paradoxical breathing during sleep is associated with increased sleep apnea and reduced ventilatory capacities in high-level spinal cord injury. *Journal of sleep research*, e14171. Advance online publication. <https://doi.org/10.1111/jsr.14171>

Vykopal, M., Mizera, J., Jakubec, P., Genzor, S., & Pobeha, P. (2023). Hypercapnic respiratory failure - review. Hyperkapnické respirační selhání. *Casopis lekaru ceskych*, 162(1), 13–18.

Walter, K., & Malani, P. N. (2022). What Is Polio?. *JAMA*, 328(16), 1652. <https://doi.org/10.1001/jama.2022.17159>

Wasserman, K., Hansen, J. E., Sue, D. Y., Stringer, W. W., Whipp, B. J., & Froelicher, V. F. (2012). *Principles of exercise testing and interpretation: Including pathophysiology and clinical applications* (5th ed.). Lippincott Williams & Wilkins.

Weaver, T. E., & Grunstein, R. R. (2008). Adherence to continuous positive airway pressure therapy: the challenge to effective treatment. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 5(2), 173-178. <https://doi.org/10.1513/pats.200708-119MG>

Wedzicha, J. A., & Seemungal, T. A. (2007). COPD exacerbations: defining their cause and prevention. *Lancet (London, England)*, 370(9589), 786–796. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(07\)61382-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)61382-8)

West, J. B. (2012). *Respiratory Physiology: The Essentials*. Lippincott Williams & Wilkins.

Williams, P., Kratochvil, J., Ritz, R., Hess, D. R., & Kacmarek, R. M. (2000). Pressure support and pressure assist/control: are there differences? An evaluation of the newest intensive care unit ventilators. *Respiratory care*, 45(10), 1169–1181.

Williams, S., Meadows, R., & Arber, S. (2010). The sociology of sleep. In F. P. Cappuccio, M. A. Miller, & S. W. Lockley (Eds.), *Sleep, Health and Society: From Aetiology to Public Health* (pp. 275-299). Oxford. Oxford Academic. <https://doi.org/10.1093/acprof:oso/9780199566594.003.0013>

Windisch, W., & Quality of life in home mechanical ventilation study group (2008). Impact of home mechanical ventilation on health-related quality of life. *The European respiratory journal*, 32(5), 1328–1336. <https://doi.org/10.1183/09031936.00066407>

Wong, A. M., Barnes, H. N., Joosten, S. A., Landry, S. A., Dabscheck, E., Mansfield, D. R., Dharmage, S. C., Senaratna, C. V., Edwards, B. A., & Hamilton, G. S. (2018). The effect of surgical weight loss on obstructive sleep apnoea: A systematic review and meta-analysis. *Sleep medicine reviews*, 42, 85–99. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2018.06.001>

Xue, T., Wu, X., Chen, S., Yang, Y., Yan, Z., Song, Z., Zhang, W., Zhang, J., Chen, Z., & Wang, Z. (2022). The efficacy and safety of dual orexin receptor antagonists in primary insomnia: A systematic review and network meta-analysis. *Sleep medicine reviews*, 61, 101573. <https://doi.org/10.1016/j.smr.2021.101573>

Yarrarapu, S. N. S., Saunders, H., & Sanghavi, D. K. (2023). Average Volume-Assured Pressure Support. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Yeung, W. F., Chung, K. F., Yung, K. P., & Ng, T. H. (2015). Doxepin for insomnia: a systematic review of randomized placebo-controlled trials. *Sleep medicine reviews*, 19, 75–83. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2014.06.001>

Young, J. D., Sykes, M. K., & Johnson, C. D. (2020). *Pulmonary Gas Exchange*. In *A Practice of Anesthesia for Infants and Children* (pp. 151-171). Elsevier.

Young, T., Peppard, P. E., & Gottlieb, D. J. (2002). Epidemiology of obstructive sleep apnea: a population health perspective. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 165(9), 1217–1239. <https://doi.org/10.1164/rccm.2109080>

Zwerink, M., Brusse-Keizer, M., van der Valk, P. D., Zielhuis, G. A., Monninkhof, E. M., van der Palen, J., Frith, P. A., & Effing, T. (2014). Self management for patients with chronic obstructive pulmonary disease. *The Cochrane database of systematic reviews*, 2014(3), CD002990. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD002990.pub3>



ANEXOS

ANEXO I
CASO CLÍNICO DE DISTÚBIO COMPORTAMENTAL DO
SONO REM (RBD)



**Escola Superior
de Tecnologia
da Saúde**

Politécnico de Coimbra

Paulo Filipe Pereira da Cruz

CASO CLÍNICO DE DISTÚRBIO COMPORTAMENTAL DO SONO REM (RBD)

HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Mestrado em Fisiologia Clínica – Especialização em Fisiopatologia do Sono e Ventilação Não
Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para obtenção
do grau de Mestre

Setembro de 2024



**Escola Superior
de Tecnologia
da Saúde**

Politécnico de Coimbra

CASO CLÍNICO DE DISTÚRBIO COMPORTAMENTAL DO SONO REM (RBD)

HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Paulo Filipe Pereira da Cruz

Mestrado em Fisiologia Clínica – Especialização em Fisiopatologia do Sono e Ventilação Não Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para obtenção do grau de Mestre

Setembro de 2024

RESUMO

O Distúrbio Comportamental do Sono REM (RBD), ou REM Sleep Behavior Disorder, é caracterizado por comportamentos de encenação de sonhos durante a fase REM (Rapid Eye Movement) do sono, podendo causar lesões aos pacientes ou aos seus parceiros de cama. Este estudo de caso refere-se a um paciente do sexo masculino, de 65 anos, reformado da construção civil, casado e pai de três filhas.

O caso clínico apresentado ilustra a complexidade e a inter-relação de múltiplas patologias num paciente com uma história médica abrangente. Desde o diagnóstico inicial de psoríase, passando por tremores relacionados à Doença de Parkinson, até distúrbios respiratórios importantes como a Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica (DPOC) e a Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), o paciente apresenta uma carga significativa de comorbilidades que requerem abordagens terapêuticas integradas e multidisciplinares.

O diagnóstico de RBD foi confirmado por meio de polissonografia, que revelou a presença de comportamentos motores durante os sonhos e evidências de perda de atonia muscular durante o sono REM. Este diagnóstico é desafiante devido a limitações na recordação dos sonhos pelos pacientes. O RBD está fortemente associado a doenças neurodegenerativas, como α -sinucleinopatias, com uma média de 8 anos até ao diagnóstico destas doenças.

Atualmente, o tratamento do RBD envolve o uso de clonazepam e melatonina, visando minimizar os comportamentos durante o sono e melhorar a qualidade de vida do paciente. A fisiopatologia do RBD envolve uma disfunção complexa dos neurotransmissores e dos sistemas de controlo motor durante o sono REM. O impacto do RBD e das comorbilidades na qualidade de vida do paciente e da sua família é considerável, sublinhando a necessidade de uma abordagem terapêutica multidisciplinar e integrada.

Palavras-chave: RBD, Doença de Parkinson, Polissonografia, DPOC.

ABSTRACT

REM Sleep Behavior Disorder (RBD) is characterised by dream enactment behaviours during the REM (Rapid Eye Movement) phase of sleep, which can lead to injuries to the patient or their bed partner. This case study refers to a 65-year-old male patient, a retired construction worker, married, and father of three daughters.

The clinical case presented illustrates the complexity and interrelation of multiple pathologies in a patient with a broad medical history. From the initial diagnosis of psoriasis, through tremors related to Parkinson's Disease, to significant respiratory disorders such as Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD) and Obstructive Sleep Apnoea Syndrome (OSAS), the patient presents a significant burden of comorbidities that require integrated and multidisciplinary therapeutic approaches.

The diagnosis of RBD was confirmed through polysomnography, which revealed the presence of motor behaviours during dreams and evidence of loss of muscle atonia during REM sleep. This diagnosis is challenging due to patients' limitations in recalling their dreams. RBD is strongly associated with neurodegenerative diseases, such as α -synucleinopathies, with an average of 8 years until the diagnosis of these conditions.

Currently, the treatment for RBD involves the use of clonazepam and melatonin, aiming to minimise behaviours during sleep and improve the patient's quality of life. The pathophysiology of RBD involves a complex dysfunction of neurotransmitters and motor control systems during REM sleep. The impact of RBD and comorbidities on the patient's and their family's quality of life is considerable, highlighting the need for an integrated, multidisciplinary therapeutic approach.

Keywords: RBD, Parkinson's Disease, Polysomnography, COPD.

LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS

APAP – Pressão Positiva Automática nas Vias Aéreas

CPAP – Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas

End-Tidal CO₂ – Pressão Parcial de Dióxido de Carbono Expirado

FEV₁ – Volume Expiratório Forçado no 1º Segundo

FVC – Capacidade Vital Forçada

DLCO – Capacidade de Difusão Pulmonar para o Monóxido de Carbono

DPOC – Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica

GOLD – Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease

IAH – Índice de Apneia e Hipopneia

iRBD – Distúrbio Comportamental do Sono REM Idiopático

IMC – Índice de Massa Corporal

mMRC – Modified Medical Research Council

MSLT – Teste de Latência Múltipla do Sono

NREM – Movimento Não Rápido dos Olhos

OD – Ouvido Direito

OE – Ouvido Esquerdo

PSG – Polissonografia

RDI – Índice de Distúrbio Respiratório

REM – Movimento Rápido dos Olhos

RBD – Distúrbio Comportamental do Sono REM

ÍNDICE

RESUMO.....	iii
ABSTRACT	iv
LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS	v
1. INTRODUÇÃO	1
2. DADOS DEMOGRÁFICOS DO PACIENTE.....	3
2.1. HISTÓRIA CLÍNICA	3
3. AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO	10
4. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	11
5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	16
6. DISCUSSÃO	18
7. CONCLUSÃO	21
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	22

1. INTRODUÇÃO

O distúrbio do comportamento do sono REM (Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder) é caracterizado pela presença de sonhos vívidos e pela manifestação de comportamentos motores durante o sono REM, associados à perda da atonia muscular que é típica desta fase do sono (St Louis & Boeve, 2017; Valli et al., 2022).

De acordo com Valli et al. (2022), o RBD é uma parassónia, ou seja, um distúrbio do sono que se distingue pela ausência de atonia durante o sono REM, o que permite a atuação dos sonhos através de movimentos físicos. Normalmente, durante o sono REM, o corpo entra num estado de paralisia temporária que impede a pessoa de ‘atuar’ e exercer movimentos durante os sonhos. No entanto, em indivíduos com RBD, esta paralisia não ocorre ou está ausente, resultando em comportamentos que refletem o conteúdo dos sonhos (Valli et al., 2022).

Este distúrbio é amplamente reconhecido como um sintoma precoce (síndrome prodrómica) de α -sinucleinopatias, um grupo de doenças neurodegenerativas que inclui a Doença de Parkinson. Estima-se que mais de 50% dos pacientes com Parkinson também apresentem RBD (Valli et al., 2022). Acredita-se que a patologia subjacente ao RBD esteja relacionada com alterações nos núcleos da ponte, uma região do tronco cerebral. No entanto, a relação exata entre estas alterações e a patologia da Doença de Parkinson, bem como o envolvimento de outras áreas do cérebro, ainda não está completamente esclarecida (Valli et al., 2022).

As pesquisas indicam que a prevalência do RBD pode ser mais alta do que se pensava anteriormente, nomeadamente entre adultos mais velhos, podendo afetar entre 5% e 13% desta população (St Louis & Boeve, 2017). Os homens parecem ser mais propensos a desenvolver RBD do que as mulheres, especialmente em idades avançadas, embora a incidência seja igual antes dos 50 anos (Sixel-Döring et al., 2011). O uso de antidepressivos e diagnósticos psiquiátricos aumenta expressivamente o risco de desenvolvimento de RBD (Ferini-Strambi et al., 2014).

Segundo Gagnon et al., (2013), geralmente, o distúrbio surge na quinta ou sexta década de vida, embora também possa ocorrer nos pacientes mais jovens, especialmente se expostos a antidepressivos, narcolepsia, doenças autoimunes ou distúrbios do

desenvolvimento. Os fatores de risco incluem níveis de educação mais baixos, histórico de lesões cranianas, exposição ocupacional a pesticidas e agricultura, assim como tabagismo, doença isquémica cardíaca e uso de corticosteroides inalados. Curiosamente, o consumo de cafeína e o tabagismo não oferecem proteção contra o desenvolvimento de RBD (Gagnon et al., 2013).

Este estudo de caso apresenta um doente masculino de 65 anos, com um histórico médico complexo e múltiplas comorbilidades, incluindo asma, DPOC, hipertensão arterial, insuficiência cardíaca, psoríase, SAOS e síndrome metabólica. O paciente tem sido acompanhado em diversas consultas hospitalares para gestão destas condições crónicas. Recentemente, procurou ajuda médica devido a episódios noturnos perturbadores, que têm comprometido expressivamente a sua qualidade de vida e a da sua esposa.

O paciente relata episódios durante o sono em que se comporta como se estivesse a viver os seus sonhos, exibindo movimentos físicos intensos e incoerentes. A esposa, preocupada com a segurança, começou a trancar a porta do quarto, temendo que o marido pudesse sair de casa enquanto dormia, sugerindo sonambulismo. Embora inicialmente esporádicos, estes episódios tornaram-se mais frequentes e intensos nas últimas semanas, levando o paciente a procurar avaliação médica.

Os sintomas sugerem a possibilidade de Distúrbio Comportamental do Sono REM (RBD) ou outra parassónia, como o sonambulismo. O RBD é caracterizado pela encenação de sonhos durante o sono REM, acompanhada pela perda da atonia muscular normal (St Louis & Boeve, 2017). O diagnóstico de RBD requer polissonografia com registo em vídeo, para confirmar a ausência de atonia muscular e a presença de comportamentos motores complexos. O sonambulismo, por outro lado, ocorre durante o sono profundo e envolve comportamentos motores complexos, como andar ou realizar tarefas, enquanto o indivíduo permanece inconsciente do seu estado (Bassetti et al., 2000; Pressman, 2007).

É importante considerar a associação entre o RBD e doenças neurodegenerativas, nomeadamente as α -sinucleinopatias, como a doença de Parkinson, com estudos a indicar uma média de 8 anos entre o diagnóstico de RBD e o surgimento de uma doença neurodegenerativa (Postuma et al., 2008).

Neste caso clínico, serão analisados os sintomas do paciente, discutidos os critérios diagnósticos do RBD, opções de tratamento e medidas de segurança para monitorização (Jiménez-Jiménez et al., 2021).

2. DADOS DEMOGRÁFICOS DO PACIENTE

Este estudo de caso refere-se a um paciente masculino de 65 anos, reformado da construção civil, casado e pai de três filhas. Com 1,61 metros de altura e 93 kg, apresenta um Índice de Massa Corporal (IMC) de 35,9 kg/m² que indica já obesidade. O paciente tem o segundo ano de escolaridade completo e vive com o cônjuge numa residência própria.

Além das suas condições médicas, o paciente tem uma vida social ativa e é conhecido pela sua dedicação à família. Usufrui de uma rede de apoio composta pela esposa e filhas, que frequentemente participam nas consultas médicas e ajudam na gestão da sua saúde. A sua experiência profissional anterior na construção civil e o seu nível de escolaridade influenciam a forma como compreende e lida com as questões de saúde.

2.1. HISTÓRIA CLÍNICA

A 14 de novembro de 2013, o paciente foi avaliado numa consulta de Dermatologia devido à psoríase, condição que apresenta há 15 anos. O paciente, que se reformou da construção civil e tem o segundo ano de escolaridade, já iniciou tratamentos tópicos no passado, mas nunca foi submetido a terapias sistémicas. Atualmente, não está a seguir nenhum tratamento específico para a psoríase, limitando-se a aplicar um creme da marca Nívea® para alívio sintomático.

Durante o exame físico, foram identificadas placas (lesões de pele) localizadas nos antebraços, costas e pernas. Estas placas mostram-se pouco infiltradas, o que sugere que não estão profundamente envolvidas na pele nem apresentam um grau elevado de inflamação. Dada a apresentação clínica, o plano de tratamento proposto pelo dermatologista é exclusivamente tópico.

O plano de tratamento recomendado inclui-o a aplicação do gel Daivobet® cinco vezes por semana e da pomada Silkis® duas vezes por semana. O Daivobet® combina Calcipotriol e Betametasona, sendo amplamente utilizado no tratamento da psoríase. O Calcipotriol é um análogo da vitamina D que ajuda a regular a proliferação celular na pele, enquanto a Betametasona é um corticosteroide que atua na redução da inflamação e do prurido (Mason et al., 2013). O Silkis®, que contém apenas Calcipotriol, é igualmente eficaz

no tratamento da psoríase e complementa o regime terapêutico proposto (Menter et al., 2010).

Além destes tratamentos, foi recomendada a utilização de um creme ou loção emoliente para manter a pele hidratada. A hidratação é fundamental para preservar a barreira cutânea e prevenir a secura, que pode agravar a psoríase (Proksch, Brandner, & Jensen, 2008). No caso de necessidade, o uso de Pevisone® poderá ser indicado para aplicação na região pré-esternal. Este medicamento combina um corticosteroide com um agente antifúngico, destinado a tratar possíveis infeções secundárias e inflamação associada (Schaller et al., 2016).

A 13 de maio de 2016, o paciente foi avaliado por um otorrinolaringologista devido a afonia. Nega disfonia, dispneia, disfagia ou odinofagia. Não apresenta queixas otológicas, nomeadamente otites, otorreia, acufeno (acufeno ou tinnitus segundo Esmaili & Renton, [2018] é a percepção de som nos ouvidos ou na cabeça sem uma fonte externa de som; este som pode ser percebido como zumbido, assobio, sibilo ou até um som pulsante, podendo variar de intensidade e tonalidade), vertigem ou sensação de plenitude auricular. Não refere queixas nasais, como obstrução nasal ou rinorreia. Nega cefaleias, algias faciais ou hiposmia (Dalrymple et al., 2021).

Na avaliação do Ouvido Direito (OD), a membrana timpânica está íntegra e translúcida, e o conduto auditivo externo está patente, ou seja, aberto e sem obstruções. Esta mesma observação aplica-se ao Ouvido Esquerdo (OE), onde a membrana timpânica também se apresenta íntegra e translúcida, e o conduto auditivo externo está igualmente patente.

A avaliação respiratória do paciente revelou uma razoável permeabilidade nasal, com hipertrofia bilateral dos cornetos inferiores. No exame orofacial, constatou-se que as peças dentárias estavam em péssimo estado, indicando a necessidade de intervenção odontológica. A avaliação da laringe e infraglotte mostrou cordas vocais móveis e simétricas, com a fenda glótica adequada e os seios piriformes livres de obstruções. Não foram identificadas neoformações e a palpação cervical não revelou alterações importantes, permitindo a alta do paciente da otorrinolaringologia.

Em 2017, o paciente foi encaminhado para Neurologia devido a tremores progressivos no membro superior esquerdo, iniciados em novembro de 2016. Durante o exame neurológico, observou-se um tremor de repouso do tipo *Pill Rolling*, característico

da doença de Parkinson, com grau 2 de tremor, rigidez grau 2 e bradicinesia (Jankovic, 2008). O paciente seguia um regime terapêutico que incluía diversos medicamentos, mas a introdução do Artane® não resultou em melhoria, levando à alteração da medicação para Sinemet® 25/100.

A 13 de março de 2020, o paciente foi encaminhado para Pneumologia para monitorizar e ajustar o tratamento da DPOC, diagnosticada segundo os critérios da Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease (GOLD). O paciente cessou o tabagismo há 15 anos, tendo fumado cerca de 20 cigarros por dia, e a cessação é fundamental no tratamento da DPOC (Barnes, 2016). A consulta teve como foco avaliar a evolução da doença, ajustar o tratamento e melhorar a qualidade de vida do paciente.

Foi realizada uma espirometria, que revelou uma alteração ventilatória obstrutiva moderadamente grave. A prova de broncodilatação, usada para avaliar se a obstrução das vias aéreas é reversível, mostrou-se negativa. Após a administração do broncodilatador, os valores obtidos foram: uma relação entre o Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo (FEV1, em inglês *Forced Expiratory Volume in 1 second*) e a Capacidade Vital Forçada (FVC, em inglês *Forced Vital Capacity*) de 61,71%, e um FEV1 de 55%. Estes resultados indicam uma limitação considerável do fluxo aéreo, característica da DPOC (Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease [GOLD], 2023).

A transferência alvéolo-capilar de monóxido de carbono (DLCO, em inglês *Diffusing Capacity of the Lung for Carbon Monoxide*) estava acima dos valores normais, sugerindo que a capacidade de difusão pulmonar do paciente estava preservada. Todos estes resultados foram analisados de acordo com as *guidelines* da GOLD, (2020) - que orienta o diagnóstico e o tratamento desta condição.

O paciente queixou-se de roncopatia acentuada e sonolência diurna excessiva, afirmando que 'dorme muitas vezes durante o dia'. Reportou também um agravamento da dispneia, que tem impactado negativamente a sua qualidade de vida.

O paciente tem um diagnóstico de asma há 20 anos e relata queixas de doenças respiratórias desde a infância. No exame físico, foi observada rouquidão persistente há dois anos. Apesar da alteração respiratória, o paciente não necessita de oxigénio suplementar. A classificação de *Mallampati* de grau 4 sugere uma possível dificuldade na intubação devido à anatomia da boca e garganta, e pode indicar uma suspeita de apneia do sono (Stutz & Rondeau, 2023).

Durante a auscultação pulmonar, foram identificados sibilos dispersos e alguns roncosp, sinais que podem sugerir obstrução das vias aéreas ou a presença de secreções. Não foi detetado edema nos membros inferiores, o que indica ausência de retenção de líquidos, importante.

O paciente está a seguir um regime complexo de medicação, que inclui Spiriva®, administrado uma vez de 12 em 12 horas, e Cataflam® 400 mg, um anti-inflamatório não esteroide. A medicação também abrange Metformina e Januvia®, que são utilizadas para o controlo da glicemia, e Lorazepam 2,5 mg, um ansiolítico. Para o controlo dos níveis de colesterol, está a tomar Lipitor® 10 mg, enquanto a Euthyrox® é utilizada para tratar hipotireoidismo. O paciente também faz uso de Micardis® e Esidrex® (80 mg e 25 mg, respetivamente) para hipertensão arterial. Além disso, está a ser tratado com Mirapex® 1,05 mg para sintomas de Parkinson e Arcoxia® 90 mg, um anti-inflamatório. O Sinemet® 25/100 é também usado para Parkinson, enquanto o Tramadol + Paracetamol 37,5 mg + 325 mg serve para alívio da dor. O Spiriva® 2,5 µg/dose e os inaladores Flixotide® + Serevent® (500 µg/dose + 50 µg/dose) são utilizados para o tratamento e controlo dos problemas respiratórios.

O plano de seguimento incluiu a realização de diversos exames para avaliar o estado respiratório e outras condições clínicas do paciente. Foram realizados um Estudo Funcional Respiratório, uma radiografia ao tórax, uma tomografia computadorizada torácica, uma Polissonografia de nível III e a Prova de Marcha dos 6 minutos.

Em agosto de 2021, o Estudo Funcional Respiratório revelou uma relação FEV1/CVF de 47%, o que indica uma obstrução significativa das vias aéreas. O FEV1 estava a 42,9% do valor previsto e o FVC a 69%, com uma resposta negativa ao broncodilatador.

A radiografia ao tórax mostrou uma opacidade triangular com base mediastínica, sugerindo uma possível atelectasia subsegmentar no lóbulo superior esquerdo, que está a ser investigada.

Na consulta realizada a 20 de junho de 2022, o paciente relatou dispneia e astenia ao realizar esforços moderados. Estes sintomas foram classificados como grau 2 na escala mMRC (*Modified Medical Research Council*), que avalia a dificuldade respiratória. De acordo com esta escala, o paciente enfrenta dificuldade em caminhar a um ritmo mais lento do que pessoas da mesma idade em terreno plano, ou necessita de pausas frequentes para descansar durante a caminhada. O paciente descreveu tosse com expectoração

ocasionalmente amarelada e pieira apenas durante o esforço físico. Durante a consulta, foi observado que o paciente utilizava os inaladores de forma adequada, o que é essencial para a eficácia do tratamento inalatório.

Na última quinzena, o paciente enfrentou uma intercorrência infecciosa, que levou à prescrição de corticoterapia e antibiótico (Aзитromicina). Desde então, tem relatado um agravamento da astenia e dispneia, acompanhadas de tosse produtiva com expectoração mucopurulenta. A pieira é observada apenas durante o esforço físico. Não há registo de dor torácica, perda de peso ou outros sintomas constitucionais. Contudo, o paciente continua a queixar-se de sonolência diurna excessiva, adormecendo durante conversas com a esposa.

A Polissonografia de nível III revelou um Índice de Apneia e Hipopneia (IAH) de 8,4 eventos por hora, indicando uma Síndrome de Apneia e Hipopneia Obstrutiva do Sono ligeira (Soori et al., 2022). Os resultados da Prova de Marcha dos 6 Minutos mostraram que o paciente conseguiu percorrer uma distância total de 432 metros, sem relatar limitações ao esforço. A saturação mínima de oxigénio durante o teste foi de 96%. Com base nestes resultados, foi prescrito o uso de APAP (Pressão Positiva Automática nas Vias Aéreas / *Automatic Positive Airway Pressure*) para o tratamento da SAOS, com uma configuração de pressão ajustada entre 7 e 13 cmH₂O.

Em julho de 2022, o paciente realizou uma tomografia computadorizada ao tórax. O exame revelou um mediastino centrado, com a presença de pequenas formações ganglionares nas regiões da janela aortopulmonar e do espaço infracarinal. À exceção de uma pequena hérnia do hiato do tipo deslizante, não foram identificadas outras alterações mediastínicas importantes. No parênquima pulmonar, observou-se um padrão micronodular em ‘árvore em botão’ nos segmentos medial do lobo superior direito e do lobo inferior esquerdo. Estas alterações sugerem a possibilidade de bronquiolite associada a aspiração ou infeção, recomendando-se a correlação com os sintomas clínicos apresentados pelo paciente para uma melhor compreensão do quadro clínico.

Em maio de 2022, o ecocardiograma revelou esclerose valvular aórtica ligeira, um dado que, apesar de ser leve, necessitava de acompanhamento. Foi também identificada uma disfunção diastólica de grau I, com uma fração de ejeção do ventrículo esquerdo de 64%, indicando um bom desempenho do ventrículo esquerdo.

O Holter realizado no mesmo período registou ritmo sinusal, bloqueio completo do ramo direito e hemibloqueio fascicular anterior esquerdo, além de alterações na repolarização ventricular. Estas alterações podem ser indicativas de sobrecarga ventricular ou isquemia (Surawicz et al., 2019), reforçando a necessidade de um seguimento rigoroso e de uma avaliação contínua do estado cardiovascular do paciente (Palmieri et al., 2018).

Em fevereiro de 2022, a Prova de Esforço Cardíaco não apresentou resultados conclusivos, exigindo uma avaliação mais detalhada da condição cardiovascular do paciente. A adesão subótima à terapia de pressão positiva, previamente prescrita, foi atribuída a queixas de intolerância à pressão e ao ruído, levando ao encaminhamento do paciente ao Laboratório do Sono para uma reavaliação técnica e terapêutica. Na leitura do cartão de monitorização do ventilador, foram coletados parâmetros como uma pressão P95 de 10.0 cmH₂O, um índice de apneia-hipopneia de 1.0 evento por hora, e uma fuga percentil 95/90 de 20.0 l/min. A média de uso diário foi de 3 horas, com 34% dos dias a ultrapassar as 4 horas de uso. A esposa do paciente relatou que o ventilador frequentemente gera muito ruído, levando o paciente a remover a máscara e desligar o aparelho.

No início do exame de aferição, os níveis de pressão parcial de dióxido de carbono expirado (End-Tidal CO₂) foram de 49 mmHg, e a saturação inicial de oxigénio (SpO₂) foi de 92%, valores que indicam a necessidade de correção do dióxido de carbono.

Para a monitorização em laboratório, foi utilizado o equipamento da ResMed® *Lumis* 150, acoplado à Alice 6 da Philips® pelo dispositivo ResTx, mantendo a máscara oronasal utilizada no domicílio, com a qual o paciente não referiu queixas. Durante a monitorização, o paciente adormeceu, sendo observado um padrão de sono NREM (Movimento Não Rápido dos Olhos/*Non-Rapid Eye Movement*) nas fases 1 e 2, sem registo de eventos respiratórios. Os níveis de CO₂ por sensor cutâneo no final do exame foram de 44 mmHg e a SpO₂ manteve-se em 92%, sugerindo uma estabilização dos parâmetros respiratórios durante o sono. Foi determinada uma pressão de CPAP (Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas - *Continuous Positive Airway Pressure*) de 10 cmH₂O para o tratamento da condição clínica. Este ajuste na pressão visou melhorar a eficácia da terapia e aumentar o conforto do paciente, promovendo uma melhor adesão ao tratamento.

A 6 de abril de 2023 é avaliado em consulta de Cardiologia devido a alterações sugestivas de sobrecarga/doença isquémica em Holter. Mais uma vez a Prova de Esforço em tapete rolante foi considerada inconclusiva.

Em 15 de janeiro de 2024, o paciente foi avaliado em uma consulta especializada em Distúrbios Respiratórios do Sono devido a suspeitas de Sonambulismo. O paciente que já tinha indicação para o uso de CPAP em razão à sua condição clínica de Apneia Obstrutiva do Sono ligeira, onde relatou queixas de hipersonolência diurna e histórico de roncopatia, com apneias observadas objetivamente. Nesta consulta e depois de já estar com plano terapêutico para a condição atrás descrita, a esposa do paciente menciona que o marido se levanta da cama durante a noite e tenta sair de casa. Ao ser 'interrogado', o paciente afirma não ter recordação de nenhum destes episódios.

Entre 13 de outubro de 2023 e 10 de janeiro de 2024, o paciente utilizou CPAP com pressão mínima de 10.0 cmH₂O, com uma média de uso superior a 4 horas em 16% dos dias, evidenciando que a baixa adesão à terapia com CPAP mantém-se. Os resultados dos exames laboratoriais (Gasometria em ar ambiente) mostraram pH de 7.405, PaCO₂ de 45.6 mmHg, PaO₂ de 82 mmHg, HCO₃⁻ de 28.6 mmol/L e SpO₂ de 96%.

A Polissonografia nível I realizada a 15 de dezembro de 2023 evidenciou uma eficiência do sono de 68.2%, que foi considerada diminuída. A latência do sono foi de 2,5 minutos, também abaixo do esperado. A percentagem de tempo com saturação de oxigênio abaixo de 90% (CT90) foi de 0%.

A Polissonografia terapêutica com CPAP a 10 cmH₂O e máscara oronasal, além de capnografia, corrigiu os eventos respiratórios (*Respiratory Disturbance Index* - RDI residual = 0.0/h). Os níveis de dióxido de carbono ao longo do teste foram estáveis, com TcCO₂ basal e final, ambos em 46 mmHg.

Durante o sono REM, observaram-se movimentos dos membros, nomeadamente do braço direito, e movimentos do tipo mastigatórios. O paciente relatou sonhar que estava a podar durante o sono REM e exibiu movimentos consistentes com este sonho, como movimentos da mão direita. Foram também observados movimentos mioclónicos nos membros inferiores. A frequência cardíaca estava dentro da variação fisiológica normal durante estes episódios.

É sugerido um distúrbio comportamental do sono REM em contexto de doença de Parkinson (diagnóstico realizado em consultório privado).

3. AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO

Para confirmar o diagnóstico de RBD, foram utilizados diversos métodos de diagnóstico ao longo do tempo. Inicialmente, foi realizada uma consulta médica, durante a qual o doente e a sua esposa descreveram detalhadamente os sintomas, incluindo relatos de sonambulismo e movimentos anormais durante o sono. Posteriormente, foi realizada uma Polissonografia com vídeo, que permitiu monitorizar a atividade cerebral, os movimentos oculares, o tônus muscular e o ritmo respiratório durante o sono. O registo de vídeo foi fundamental para correlacionar as atividades motoras observadas durante o sono com as fases específicas do sono, essenciais para identificar episódios de comportamento durante o sono REM.

O paciente tem um histórico clínico considerável que inclui hipertensão arterial, diabetes tipo 2, dislipidemia, hipotireoidismo, depressão, DPOC, doença de Parkinson e hiperuricemia. Este histórico é relevante, dado que algumas destas condições, como a doença de Parkinson, estão associadas a um aumento do risco de RBD e vice-versa.

Exames adicionais, como radiografias de tórax, ecocardiogramas, provas de esforço em tapete rolante, holter, e estudos funcionais respiratórios, foram também realizados para investigar condições clínicas associadas.

O diagnóstico foi confirmado após a realização de uma Polissonografia de nível I com vídeo, realizada sob terapia CPAP. Durante o exame, foi possível observar movimentos dos membros superiores durante a fase REM do sono. O paciente referiu que o sonho de que se recordava coincidia com os movimentos da mão e do membro superior, descrevendo que sonhou estar a realizar a vindima e a colher uvas. A realização da Polissonografia de nível I com vídeo foi essencial para confirmar a ausência de atonia muscular durante a fase REM do sono. Esta abordagem foi essencial para confirmar o diagnóstico e planear o tratamento adequado, visando melhorar a qualidade de vida do paciente. Além disso, o diagnóstico de RBD exige a necessidade de uma abordagem terapêutica específica para prevenir lesões e melhorar a segurança durante o sono. O paciente será orientado para a consulta de neurologia, permitindo a implementação de um plano de tratamento adequado, que terá como objetivo melhorar a qualidade de vida e diminuir os riscos associados a este transtorno.

4. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

O RBD caracteriza-se pela ausência de atonia muscular durante o sono REM, o que leva a comportamentos motores anormais associados a sonhos vívidos (Alves et al., 1999). Alves et al. (1999) relataram um caso complexo de RBD num homem de 27 anos com histórico de sonambulismo e comportamento sexual durante o sono. Desde os 9 anos, o paciente apresentava sonambulismo, e aos 20 anos começou a ter episódios de comportamento violento e disruptivo durante o sono, resultando em lesões a si e à sua família. A esposa relatou ainda episódios de comportamento sexual amnésico, onde o paciente iniciava e completava relações sexuais sem recordação posterior. Exames físicos e neurológicos não revelaram anomalias, mas a história familiar sugeriu predisposição genética. O tratamento com clonazepam (2 mg/dia) melhorou expressivamente os sintomas, evidenciando a eficácia da medicação. Este caso ilustra a sobreposição entre RBD e sonambulismo, com a necessidade de avaliação cuidadosa e tratamento específico em casos de distúrbios do sono múltiplos (Alves et al., 1999).

Fan et al. (2013) apresentaram o caso de uma estudante de 23 anos com cinco anos de comportamentos anormais durante o sono, incluindo falar alto e levantar-se brevemente, seguidos de sonhos vívidos e pesadelos. Um dos episódios resultou num hematoma subdural, sublinhando a gravidade dos distúrbios. A avaliação polissonográfica revelou múltiplos despertares noturnos e ausência de atonia muscular durante o sono REM, levando ao diagnóstico de RBD. O tratamento com clonazepam (1 mg por noite) melhorou a qualidade do sono, embora a ausência de atonia persistisse após seis meses, destacando a complexidade do RBD e a necessidade de acompanhamento contínuo (Fan et al., 2013). Segundo Barrow & Vendrame (2024) as opções farmacológicas disponíveis para tratar o RBD são limitadas, e o uso de antidepressivos tem apresentado resultados mistos. No entanto, foram relatados três casos de RBD isolado que mostraram melhoria com o uso de trazodona. Nestes casos, a administração de doses de 50-100 mg de trazodona ao deitar, durante um período de 4-6 meses, resultou numa melhoria clínica importante. Estes casos sugerem que a trazodona pode ser uma opção terapêutica eficaz para o tratamento do RBD isolado, particularmente em situações onde os tratamentos

tradicionais, mesmo em dosagens submáximas, não apresentam os resultados esperados. (Barrow & Vendrame, 2024)

O estudo conduzido por Brock et al. (2019) reporta um caso inesperado de Distúrbio Comportamental do Sono REM Idiopático (iRBD) num homem jovem e saudável, que apresentava roncopatia. O iRBD é caracterizado pela ausência da paralisia muscular normal durante o sono REM, resultando em comportamentos motores complexos e vocalizações. O paciente, de 44 anos, tinha um histórico de 20 anos de comportamentos de encenação de sonhos, descobertos acidentalmente durante uma Polissonografia para avaliar apneia obstrutiva do sono.

Durante a avaliação, foi identificada uma deleção homozigótica no gene PER3, associado a distúrbios do ritmo circadiano, nomeadamente à síndrome de atraso de fase. Embora mutações no gene PER3 tenham efeitos negativos sobre os ritmos circadianos e a regulação do sono, a sua relação com o iRBD ainda não é amplamente reconhecida. Este caso apoia pesquisas recentes de Weissova et al. (2018), citado por Brock et al. (2019), que encontraram uma diminuição na expressão do gene PER3 em pacientes com iRBD. Os pacientes com iRBD apresentaram uma fase acrofásica de melatonina atrasada, sugerindo falta de ritmicidade circadiana. A melatonina demonstrou melhorar a atividade muscular durante o sono REM e os comportamentos de encenação de sonhos em pacientes com RBD, embora o mecanismo exato ainda não seja completamente compreendido (Brock et al., 2019).

Curiosamente, os comportamentos de encenação de sonhos do paciente melhoraram com o tratamento posicional para a sua apneia obstrutiva do sono leve. Embora comportamentos semelhantes ao RBD sejam frequentemente relatados em pacientes com apneia obstrutiva do sono grave, neste caso, não estavam associados a distúrbios respiratórios, sugerindo que não se tratava de um pseudo-RBD. A melhoria dos sintomas pode estar relacionada à maior estabilidade e eficiência do sono após o tratamento da apneia, assim como à possível correção do padrão anômalo de secreção de melatonina (Brock et al., 2019).

Por fim, o índice de atividade muscular durante o sono REM do paciente foi inferior ao valor anteriormente publicado para RBD. Num estudo de Frauscher et al. (2012), citado por Brock et al. (2019), foi encontrado uma especificidade de 100% para RBD com valores combinados de eletromiografia do tibial anterior superior a 46,4% em pacientes

com uma idade média de 67 anos. O paciente descrito estava abaixo desse limite, o que sugere que os valores normativos de atividade muscular durante o sono REM para RBD idiopático em pacientes mais jovens ainda não foram bem definidos. É possível que o índice de atividade muscular durante o sono REM deste paciente aumente com a idade, quando a maioria dos pacientes é diagnosticada com RBD.

Eichelberger et al. (2023) relatam um caso peculiar de riso durante o sono num jovem saudável que despertou a necessidade de uma investigação detalhada para diferenciar distúrbios do sono e convulsões. O riso durante o sono é um fenómeno relativamente comum, frequentemente observado durante o sono REM, uma fase associada aos sonhos, e pode ser um componente do sono REM sem atonia, que é característico do RBD. No entanto, episódios repetitivos de riso durante o sono NREM ou durante a transição sono-vigília são menos comuns e não amplamente descritos na literatura (Eichelberger et al., 2023)

No caso apresentado, o paciente apresentava episódios paroxísticos de riso quase todas as noites, fora da fase de sonolência e durante o sono NREM. Esta apresentação atípica levou a uma avaliação extensa para determinar se estes episódios poderiam ser atribuídos a um distúrbio convulsivo. A investigação incluiu múltiplos exames, como ressonância magnética do cérebro, polissonografia, teste de latência múltipla do sono (MSLT, do inglês Multiple Sleep Latency Test) e eletroencefalograma. Apesar destes testes detalhados, não foram encontrados resultados diagnósticos conclusivos (Eichelberger et al., 2023)

O caso ressaltou os desafios envolvidos na diferenciação entre parassónias, como o riso durante o sono, e distúrbios convulsivos. A ausência de um diagnóstico claro destaca a complexidade de classificar eventos paroxísticos incomuns associados ao sono, fornecendo uma visão valiosa para médicos que enfrentam comportamentos de sono atípicos. A discussão gerada por este caso é útil para melhorar a compreensão e o tratamento de eventos raros relacionados ao sono, promovendo uma melhor distinção entre diferentes condições que podem manifestar comportamentos anormais durante o sono (Eichelberger et al., 2023)

Um estudo de caso documentou a eficácia da vortioxetina (antidepressivo) no tratamento do RBD. Du et al. (2020) apresentaram o caso de uma doente do sexo feminino com RBD e leve comprometimento cognitivo, que respondeu de forma positiva ao

tratamento com vortioxetina. Segundo o estudo, a paciente tinha uma probabilidade de cerca de 80% de evoluir para um estágio prodrómico da doença de Parkinson, com base em cálculos de probabilidade.

A investigação sugere que o RBD idiopático, um tipo de RBD sem uma causa identificável, está associado a um alto risco de desenvolvimento de doenças neurodegenerativas, como a doença de Parkinson, demência com corpos de Lewy e atrofia de múltiplos sistemas (Du et al., 2020). Esta informação sublinha a importância da intervenção precoce no tratamento do RBD para potencialmente evitar a progressão para estas condições mais graves.

Para descrever de forma precisa a RBD, Sara et al., citados por Du et al. (2020), desenvolveram um modelo animal pré-clínico que confirmou que a ativação seletiva dos neurónios glutamatérgicos no núcleo sublaterodorsal pode induzir a atonia muscular durante o sono REM. Quando esta via neuronal foi geneticamente desativada, os ratos apresentaram atividades musculares anormais e aumento do tônus muscular. As observações *post-mortem* de pacientes com RBD revelaram a presença de corpos de Lewy na região do núcleo sublaterodorsal, sugerindo que a perda de neurónios glutamatérgicos nesta área pode ser uma causa primária da RBD (Du et al., 2020).

A vortioxetina, um antidepressivo multimodal, pode aliviar os sintomas de RBD ao suprimir a via GABAérgica e promover a neurotransmissão de glutamato em regiões chave do cérebro. Comparada a antidepressivos tradicionais como a fluoxetina e o escitalopram, a vortioxetina demonstrou maior capacidade para aumentar a neuroplasticidade e a ramificação dendrítica, contribuindo potencialmente para a melhoria da função cognitiva (Du et al., 2020).

Embora alguns estudos indiquem que a serotonina (5-HT) pode não desempenhar um papel direto no RBD a nível do tronco encefálico, há uma evidência considerável que apoia a ideia de que a serotonina está envolvida no processo patológico do RBD. A vortioxetina regula a atividade de vários subtipos de recetores de serotonina e pode ajudar a aliviar os sintomas de RBD, particularmente através da ativação do receptor 5-HT_{1A} (Du et al., 2020).

Atualmente, as terapias farmacológicas recomendadas para o RBD incluem clonazepam e melatonina. Contudo, o clonazepam pode aumentar o risco de comprometimento cognitivo e reações de retirada, enquanto a melatonina é considerada

um produto de saúde em vez de um medicamento padronizado em alguns países. A vortioxetina, por sua vez, mostrou eficácia e aceitabilidade favoráveis em comparação com outros antidepressivos, conforme evidenciado por uma análise de rede (Du et al., 2020).

Chakraborty et al. (2024) relataram um caso de RBD agudo associado à síndrome de abstinência alcoólica, enfatizando a necessidade de mais estudos sobre os mecanismos neurobiológicos e tratamentos nesta fase. O estudo descreve um homem de 40 anos, dependente de álcool por 20 anos, que apresentou pesadelos e comportamentos violentos durante o sono após 18 meses de abstinência. A polissonografia confirmou a ausência de atonia muscular no sono REM, diagnosticando RBD. O tratamento incluiu clordiazepóxido e tiamina, resultando na resolução dos sintomas após três meses. Os autores salientam que a retirada súbita de álcool pode causar desequilíbrios nas vias do GABA e um ‘rebote de REM’, levando ao RBD. Embora os benzodiazepínicos tenham sido eficazes no tratamento do RBD e na gestão da abstinência alcoólica, são necessários mais investigações para compreender o curso a longo prazo da condição (Chakraborty et al., 2024).

Puligheddu et al. (2022), no estudo ‘FARPRESTO’, examinaram os fatores de risco para a fenoc conversão em iRBD, que se refere à progressão para doenças neurodegenerativas como Parkinson e demência com corpos de Lewy. Este estudo multicêntrico recolheu dados clínicos, biológicos e neuropsicológicos ao longo de 10 anos, para identificar fatores de risco e monitorizar a evolução das α -sinucleinopatias. O estudo também explora a relação entre fenoc conversão, cognição e perda de atonia muscular durante o sono REM. Utilizando métodos avançados como redes neurais, o objetivo é desenvolver intervenções personalizadas e melhorar o diagnóstico e tratamento de iRBD. O FARPRESTO visa ainda facilitar colaborações internacionais e elevar o padrão de cuidado dos pacientes (Puligheddu et al., 2022).

5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A consciência humana consiste em três estados essenciais: vigília, sono NREM e sono REM, modulados por influências neuroquímicas e ativação do sistema nervoso central (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Em particular, o RBD envolve movimentos que podem ser correlacionados com sonhos agressivos, e os sintomas iniciais do RBD frequentemente precedem distúrbios neurodegenerativos, como a doença de Parkinson (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

São vários os distúrbios do sono que podem causar comportamentos disruptivos e é fundamental saber diagnosticá-los com precisão. Entre os distúrbios, que podem ser confundidos com o RBD, estão as parassónias do sono NREM (como o sonambulismo, os terrores noturnos e o despertar confuso), os ataques de pânico noturnos, as convulsões noturnas, os pesadelos, a deambulação noturna associada à demência e a apneia obstrutiva do sono (Boeve et al., 2004; American Academy of Sleep Medicine, 2014; Sateia, 2014).

Uma avaliação clínica detalhada geralmente permite distinguir estes distúrbios do RBD. Por exemplo, a deambulação noturna relacionada com a demência tende a ser menos violenta e não é acompanhado por sonhos perturbadores. Estas condições frequentemente envolvem comportamentos mais dirigidos, como andar pela casa, em vez de saltar ou pular. O sonambulismo, especificamente, ocorre durante as fases mais profundas do sono NREM (como nas fases 3 e 4) e é mais comum no início da noite, quando a maior parte do sono NREM ocorre (Boeve et al., 2004; Mahowald & Schenck, 2005).

Os terrores noturnos e os episódios de despertar confuso também tendem a ocorrer no início da noite e estão associados a gritos ou sentimentos de medo, além de discurso desorganizado durante ou logo após o evento. É importante notar que, após o despertar, geralmente não há lembrança dos sonhos. Por outro lado, os ataques de pânico noturnos, caracterizados por ansiedade intensa, taquicardia, sudorese e um estado de alerta completo, ocorrem sem a presença de sonhos vívidos, o que os diferencia do RBD, onde a atividade onírica é frequentemente associada a comportamentos motores complexos. (Boeve et al., 2004; Mahowald & Schenck, 2005).

As convulsões noturnas podem causar movimentos tónico-clónicos sem sonhos associados, acompanhados de incontinência e desorientação após os eventos. Os pacientes com apneia obstrutiva do sono moderada a grave podem exibir sintomas semelhantes ao RBD, mas a Polissonografia revela atonia electromiográfica normal durante o sono REM. O tratamento com CPAP elimina estes sintomas (Boeve et al., 2004; Sateia, 2014).

O RBD caracteriza-se por comportamentos motores e sonhos vívidos durante o sono REM, devido à perda intermitente da atonia, o que leva a movimentos e vocalizações (Schenck et al., 1987). No entanto, outras condições, como o sonambulismo e os terrores noturnos, que ocorrem durante o sono NREM, também apresentam comportamentos motores, mas sem a associação com sonhos vívidos (Mahowald & Schenck, 2005; Remulla & Guilleminault, 2004; Kales, Soldatos & Kales, 1987).

Os pesadelos, que ocorrem no sono REM, provocam despertares devido a sonhos assustadores, mas sem comportamentos físicos associados (American Academy of Sleep Medicine, 2014). Parassónias não específicas podem incluir movimentos e gritos durante o sono, sem pertencer a uma categoria específica (Howell & Schenck, 2015).

A Apneia Obstrutiva do Sono, caracterizada por interrupções respiratórias e despertares frequentes, pode ser confundida com RBD (Punjabi, 2008). As epilepsias noturnas, como a epilepsia noturna, também causam comportamentos anormais durante o sono (Foldvary-Schaefer & Grigg-Damberger, 2009).

Os transtornos de ansiedade, como o Transtorno de Ansiedade Generalizada e o Transtorno de Estresse Pós-Traumático, podem gerar sonhos vívidos e agitação (Craske et al., 2017). O Distúrbio de Movimento Periódico dos Membros (PLMD) envolve movimentos repetitivos das pernas, podendo ser confundido com RBD (Ferrillo et al., 2004). As pessoas com Transtorno do Espectro Autista também podem apresentar comportamentos anormais durante o sono, como movimentos repetitivos (Souders et al., 2009).

Uma avaliação detalhada, com Polissonografia, é essencial para distinguir o RBD de outras condições e garantir o tratamento correto.

6. DISCUSSÃO

Nos seres humanos, o sono é categorizado em três estados principais: vigília, sono NREM e sono REM. Durante a vigília, o cérebro exibe atividade de alta frequência e baixa amplitude no EEG, juntamente com movimentos oculares e atividade muscular contínua (Carskadon & Dement, 2011). O sono NREM é dividido em fases N1, N2 e N3, sendo este último caracterizado por ondas delta de baixa frequência no EEG, pouca atividade muscular e ausência de movimentos oculares (Hu, 2020; Iber, 2007). O sono REM, também conhecido como sono paradoxal, apresenta ritmos Theta e Gama semelhantes aos da vigília no EEG, mas com ausência completa de tônus muscular postural, movimentos oculares rápidos e ocorrência de sonhos (Hu, 2020; Iber, 2007).

O distúrbio do comportamento do sono REM, descrito pela primeira vez em 1986 pelo Dr. Carlos Schenck, é uma parassónia caracterizada pela perda da atonia muscular típica durante o sono REM, resultando em comportamentos vívidos e atuações dos sonhos (Hu, 2020). A RBD afeta principalmente homens de meia-idade e pode incluir comportamentos violentos, como pontapear, bater e vocalizar intensamente durante os episódios de sonho. A perda do controlo postural durante o sono REM pode causar quedas da cama, resultando em lesões para os indivíduos ou os seus parceiros o leito (Olson, Boeve, & Silber, 2000). O diagnóstico de RBD requer a realização de uma PSG, que combina EEG e EMG para identificar a presença de atividade muscular anormal durante o sono REM, além de comportamentos anormais documentados por vídeo ou relatos de parceiros de cama (American Academy of Sleep Medicine, 2014).

Pesquisas indicam que o RBD está presente em 25-58% dos pacientes com doença de Parkinson e até 90% dos pacientes com Demência com Corps de Lewy (DLB) ou Atrofia de Múltiplos Sistemas (Postuma et al., 2019; Hu, 2020). É importante notar que o RBD frequentemente precede os sintomas motores da doença de Parkinson, servindo como um marcador precoce (Boeve et al., 1998). Quando ocorre isoladamente, o RBD é altamente indicativo de futuras sinucleinopatias: mais de 80% dos pacientes com RBD isolado acabam desenvolvendo uma desordem neurodegenerativa relacionada à α -sinucleína (Postuma et al., 2015). Os estudos longitudinais mostram que aproximadamente 6,3% dos pacientes com RBD por ano evoluem para uma síndrome neurodegenerativa confirmada (Hu, 2020).

Os fatores de risco incluem obesidade, tabagismo, doenças cardiovasculares e uso de antidepressivos (Zhang et al., 2017). Geneticamente, o RBD compartilha algumas associações genéticas com a doença de Parkinson, como mutações no gene GBA, enquanto outras variantes genéticas no gene da α -sinucleína são relevantes para a patogénese do RBD (Postuma et al., 2015; Hu, 2020).

Este estudo de caso aborda a complexidade e os desafios enfrentados por um paciente com múltiplas condições crónicas, como Psoríase, Doença de Parkinson, DPOC, SAOS, potenciais problemas cardíacos e parassónias. A análise detalhada permite compreender não só as características individuais de cada condição, mas também as interações entre elas e o seu impacto global na vida do paciente (Barnett et al., 2012). Por exemplo, a DPOC e a SAOS afetam a função respiratória e a qualidade do sono, exigindo um tratamento coordenado (Brennan et al., 2022).

O controlo do RBD é igualmente complexo, exigindo medidas terapêuticas e de segurança. Adaptar o ambiente de sono é essencial para prevenir lesões, incluindo a remoção de objetos perigosos, uso de almofadas no chão, instalação de grades na cama e proteção das janelas (McCarter et al., 2014).

Farmacologicamente, o clonazepam é frequentemente a primeira linha de tratamento para o RBD. Este medicamento é um benzodiazepínico que ajuda a reduzir os comportamentos motores associados ao sono REM, promovendo um sono mais tranquilo e diminuindo a intensidade dos sonhos vívidos e dos movimentos motores (Boeve, 2010). Contudo, devido aos potenciais efeitos secundários do uso prolongado de benzodiazepínicos, como a sedação diurna e o risco de dependência, é importante monitorizar cuidadosamente os pacientes em tratamento com clonazepam.

A melatonina, uma hormona natural que regula o ciclo sono-vigília, também é utilizada para tratar o RBD. Os estudos indicam que a melatonina pode ser eficaz nos pacientes que não respondem bem ao clonazepam ou que apresentam efeitos secundários adversos (Kunz & Mahlberg, 2010). A melatonina parece ter um perfil de segurança mais favorável, nomeadamente em uso prolongado, e pode melhorar a qualidade do sono, reduzindo a frequência e a intensidade dos comportamentos motores durante o sono REM (Kunz & Mahlberg, 2010).

Para pacientes com comprometimento cognitivo ligeiro, frequentemente observado nos casos de RBD associado a doenças neurodegenerativas como a Doença de

Parkinson, a administração de rivastigmina pode ser benéfica. A rivastigmina é um inibidor da colinesterase que melhora a função cognitiva e pode ajudar a mitigar os sintomas comportamentais do RBD, proporcionando uma melhoria geral na qualidade de vida (Boeve et al., 2007).

Os estudos históricos e representações artísticas sugerem que o RBD tem sido documentado ao longo dos séculos. Schenck e Mahowald (2002) discutem como descrições de comportamentos noturnos anormais, em textos históricos e obras de arte, podem refletir casos de RBD, indicando que esta condição não é um fenómeno moderno, mas sim algo que sempre fez parte da experiência humana. Isto sublinha a importância de um entendimento histórico e cultural dos distúrbios do sono.

A fisiopatologia do RBD envolve uma disfunção complexa dos neurotransmissores e dos sistemas de controlo motor durante o sono REM. Os estudos demonstram que há uma disfunção nos circuitos que regulam o sono REM no tronco cerebral, particularmente nas regiões responsáveis pela atonia muscular típica deste estágio do sono (Olson et al., 2000). Esta disfunção resulta na perda de atonia muscular, permitindo que os sonhos sejam ‘atuados’ fisicamente, o que pode levar a comportamentos violentos e potencialmente perigosos durante o sono.

Contudo, há evidências de que alterações nos níveis de neurotransmissores, como a dopamina e a serotonina, desempenham um papel importante na fisiopatologia do RBD. A dopamina, por exemplo, está envolvida na modulação do sono REM e na regulação dos movimentos motores, e a sua disfunção pode contribuir para a manifestação dos sintomas do RBD (Boeve, Silber, & Ferman, 2013). A serotonina, por outro lado, está envolvida na regulação do humor e do sono, e alterações nos seus níveis podem afetar a qualidade do sono e o comportamento durante o sono REM.

A monitorização e o tratamento contínuo dos pacientes com RBD são essenciais para garantir a segurança e a eficácia terapêutica. A abordagem interdisciplinar, envolvendo Neurologistas, Pneumologistas e Cardiopneumologistas, pode proporcionar um cuidado abrangente e personalizado, com o intuito de melhorar expressivamente a qualidade de vida dos pacientes e reduzindo os riscos associados ao RBD.

7. CONCLUSÃO

O caso clínico apresentado ilustra a complexidade e a interligação de múltiplas patologias num paciente com uma história médica abrangente. Desde o diagnóstico inicial de Psoríase, passando por tremores relacionados com a Doença de Parkinson, até distúrbios respiratórios consideráveis como a Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica e a Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono, o paciente exhibe uma carga importante de comorbilidades que requerem abordagens terapêuticas integradas e multidisciplinares.

O tratamento da Psoríase com tratamentos tópicos como Daivobet® e Silkis® foi adequado, considerando a gravidade das lesões, evitando-se, até então, terapias sistémicas devido à sua potencial toxicidade (Mason et al., 2013; Menter et al., 2010). A manutenção da hidratação cutânea com emolientes é essencial no controlo desta condição crónica (Proksch, Brandner, & Jensen, 2008).

No âmbito neurológico, o desenvolvimento de tremores e outros sintomas motores levou ao diagnóstico de Doença de Parkinson. A gestão inicial com Artane® revelou-se insatisfatória, levando à introdução de Sinemet®, um fármaco padrão no tratamento desta condição (Jankovic, 2008). A Doença de Parkinson, com a sua natureza progressiva, exige uma monitorização constante para adaptar o tratamento e mitigar os impactos na qualidade de vida do paciente (Jankovic, 2008).

Na avaliação pneumológica, o diagnóstico de DPOC foi confirmado por espirometria e outros exames complementares, sendo tratada com broncodilatadores e corticoterapia inalatória. A gestão da condição foi complicada pela presença de SAOS ligeira, para a qual foi prescrito o uso de APAP, embora a adesão ao tratamento tenha apresentado dificuldades (Soori et al., 2022).

Na consulta de distúrbios respiratórios do sono, suspeitou-se de episódios de sonambulismo, levando à realização de uma polissonografia, que confirmou um RBD, frequentemente associado à Doença de Parkinson (Lin & Chen, 2018). O acompanhamento exige uma abordagem multidisciplinar, incluindo cuidados dermatológicos, neurológicos, pneumológicos e apoio contínuo para distúrbios do sono, sendo fundamentais a monitorização, ajustes terapêuticos e apoio interdisciplinar para melhorar a qualidade de vida do paciente e controlar os múltiplos sintomas.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Alves, R., Alóe, F., Tavares, S., Vidrio, S., Yáñez, L., Aguilar-Roblero, R., Rosenthal, L., Villalobos, L., Fernández-Cancino, F., Drucker-Colín, R., & Chagoya De Sanchez, V. (1999). Sexual behavior in sleep, sleepwalking and possible REM behavior disorder: a case report. *Sleep research online : SRO*, 2(3), 71–72

American Academy of Sleep Medicine. (2014). *The International Classification of Sleep Disorders, Third Edition (ICSD-3)*.

Barnes P. J. (2016). Inflammatory mechanisms in patients with chronic obstructive pulmonary disease. *The Journal of allergy and clinical immunology*, 138(1), 16–27. <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2016.05.011>

Barnett, K., Mercer, S. W., Norbury, M., Watt, G., Wyke, S., & Guthrie, B. (2012). Epidemiology of multimorbidity and implications for health care, research, and medical education: a cross-sectional study. *Lancet (London, England)*, 380(9836), 37–43. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(12\)60240-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)60240-2)

Barrow, J., & Vendrame, M. (2024). Treatment of REM sleep behavior disorder with trazodone: report of 3 cases. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 20(5), 821–823. <https://doi.org/10.5664/jcsm.10970>

Bassetti, C., Vella, S., Donati, F., Wielepp, P., & Weder, B. (2000). SPECT during sleepwalking. *Lancet (London, England)*, 356(9228), 484–485. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(00\)02561-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(00)02561-7)

Boeve, B. F., Silber, M. H., Ferman, T. J., Kokmen, E., Smith, G. E., Ivnik, R. J., Parisi, J. E., Olson, E. J., & Petersen, R. C. (1998). REM sleep behavior disorder and degenerative dementia: an association likely reflecting Lewy body disease. *Neurology*, 51(2), 363–370. <https://doi.org/10.1212/wnl.51.2.363>

Boeve, B. F., Silber, M. H., & Ferman, T. J. (2004). REM sleep behavior disorder in Parkinson's disease and dementia with Lewy bodies. *Journal of geriatric psychiatry and neurology*, 17(3), 146–157. <https://doi.org/10.1177/0891988704267465>

Boeve B. F. (2010). REM sleep behavior disorder: Updated review of the core features, the REM sleep behavior disorder-neurodegenerative disease association,

evolving concepts, controversies, and future directions. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1184, 15–54. <https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2009.05115.x>

Brennan, M., McDonnell, M. J., Walsh, S. M., Gargoum, F., & Rutherford, R. (2022). Review of the prevalence, pathogenesis and management of OSA-COPD overlap. *Sleep & breathing = Schlaf & Atmung*, 26(4), 1551–1560. <https://doi.org/10.1007/s11325-021-02540-8>

Brock, M. S., Shirley, S., Rohena, L., Moore, B. A., & Mysliwiec, V. (2019). Unexpected Finding of Idiopathic REM Sleep Behavior Disorder in a Young Healthy Male With Snoring: A Case Report. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 15(9), 1369–1371. <https://doi.org/10.5664/jcsm.7938>

Carskadon, M. A., & Dement, W. C. (2011). Normal human sleep: an overview. In *Principles and practice of sleep medicine* (pp. 16-26). Elsevier

Chakraborty, R., Biswas, T., Mishra, B. R., & Parmar, A. (2024). Acute REM sleep behaviour disorder associated with alcohol withdrawal: A case report and literature review. *Drug and alcohol review*, 43(3), 760–763. <https://doi.org/10.1111/dar.13809>

Craske, M. G., Stein, M. B., Eley, T. C., Milad, M. R., Holmes, A., Rapee, R. M., & Wittchen, H. U. (2017). Anxiety disorders. *Nature reviews. Disease primers*, 3, 17024. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.24>

Dalrymple, S. N., Lewis, S. H., & Philman, S. (2021). Tinnitus: Diagnosis and Management. *American family physician*, 103(11), 663–671

Du, Y., Jiang, J., Ng, C. H., Wu, L., Zhang, P., Xi, C., Lai, J., Xu, Y., Hu, S., & Wang, Z. (2020). Vortioxetine improves rapid eye movement sleep behavior disorder: A case report. *Medicine*, 99(26), e21003. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000021003>

Eichelberger, H., Lindo, R. O., & Rodriguez, A. J. (2023). Differential diagnosis of sleep laughter: A case report and literature review. *Sleep medicine*, 110, 231–234. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2023.08.018>

Esmaili, A. A., & Renton, J. (2018). A review of tinnitus. *Australian journal of general practice*, 47(4), 205–208. <https://doi.org/10.31128/AJGP-12-17-4420>

Fan, Z., Niu, Y., & Zhang, H. (2013). Case Report of Rapid-eye-movement (REM) sleep behavior disorder. *Shanghai archives of psychiatry*, 25(2), 121–123. <https://doi.org/10.3969/j.issn.1002-0829.2013.02.010>

Ferini-Strambi, L., Marelli, S., Galbiati, A., Rinaldi, F., & Giora, E. (2014). REM Sleep Behavior Disorder (RBD) as a marker of neurodegenerative disorders. *Archives italiennes de biologie*, 152(2-3), 129–146. <https://doi.org/10.12871/000298292014238>

Ferrillo, F., Beelke, M., Canovaro, P., Watanabe, T., Aricò, D., Rizzo, P., Garbarino, S., Nobili, L., & De Carli, F. (2004). Changes in cerebral and autonomic activity heralding periodic limb movements in sleep. *Sleep medicine*, 5(4), 407–412. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2004.01.008>

Foldvary-Schaefer, N., & Grigg-Damberger, M. (2009). Sleep and epilepsy. *Seminars in neurology*, 29(4), 419–428. <https://doi.org/10.1055/s-0029-1237115>

Gagnon, J. F., Postuma, R. B., & Montplaisir, J. (2006). Update on the pharmacology of REM sleep behavior disorder. *Neurology*, 67(5), 742–747. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000233926.47469.73>

Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease. (2023). *Global strategy for the prevention, diagnosis, and management of COPD*. Disponível em <https://goldcopd.org>

Howell, M. J., & Schenck, C. H. (2015). Rapid Eye Movement Sleep Behavior Disorder and Neurodegenerative Disease. *JAMA neurology*, 72(6), 707–712. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2014.4563>

Hu M. T. (2020). REM sleep behavior disorder (RBD). *Neurobiology of disease*, 143, 104996. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2020.104996>

Iber, C., Ancoli-Israel, S., Chesson, A., & Quan, S. F. (2007). *The AASM manual for the scoring of sleep and associated events: rules, terminology and technical specifications*. American Academy of Sleep Medicine

Jankovic J. (2008). Parkinson's disease: clinical features and diagnosis. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 79(4), 368–376. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2007.131045>

Jiménez-Jiménez, F. J., Alonso-Navarro, H., García-Martín, E., & Agúndez, J. A. G. (2021). Current Treatment Options for REM Sleep Behaviour Disorder. *Journal of personalized medicine*, 11(11), 1204. <https://doi.org/10.3390/jpm11111204>

Kales, A., Soldatos, C. R., & Kales, J. D. (1987). Sleep disorders: insomnia, sleepwalking, night terrors, nightmares, and enuresis. *Annals of internal medicine*, 106(4), 582–592. <https://doi.org/10.7326/0003-4819-106-4-582>

Kunz, D., & Mahlberg, R. (2010). A two-part, double-blind, placebo-controlled trial of exogenous melatonin in REM sleep behaviour disorder. *Journal of sleep research*, 19(4), 591–596. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2869.2010.00848.x>

Lin, Y. Q., & Chen, S. D. (2018). RBD: a red flag for cognitive impairment in Parkinson's disease?. *Sleep medicine*, 44, 38–44. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2018.01.006>

Mahowald, M. W., & Schenck, C. H. (2005). Insights from studying human sleep disorders. *Nature*, 437(7063), 1279–1285. <https://doi.org/10.1038/nature04287>

Mason, A., Mason, J., Cork, M., Hancock, H., & Dooley, G. (2013). Topical treatments for chronic plaque psoriasis: an abridged Cochrane systematic review. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 69(5), 799–807. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2013.06.027>

McCarter, S. J., St Louis, E. K., Boswell, C. L., Dueffert, L. G., Slocumb, N., Boeve, B. F., Silber, M. H., Olson, E. J., Morgenthaler, T. I., & Tippmann-Peikert, M. (2014). Factors associated with injury in REM sleep behavior disorder. *Sleep medicine*, 15(11), 1332–1338. <https://doi.org/10.1016/j.sleep.2014.06.002>

Menter, A., Korman, N. J., Elmets, C. A., Feldman, S. R., Gelfand, J. M., Gordon, K. B., Gottlieb, A., Koo, J. Y. M., Lebwohl, M., Lim, H. W., Van Voorhees, A. S., Beutner, K. R., & Bhushan, R. (2010). Guidelines of care for the management of psoriasis and psoriatic arthritis: Section 5. Guidelines of care for the treatment of psoriasis with phototherapy and photochemotherapy. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 62(1), 114–135. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2009.08.026>

Olson, E. J., Boeve, B. F., & Silber, M. H. (2000). Rapid eye movement sleep behaviour disorder: demographic, clinical and laboratory findings in 93 cases. *Brain : a journal of neurology*, 123 (Pt 2), 331–339. <https://doi.org/10.1093/brain/123.2.331>

Palmieri, L., Veronesi, G., Corrao, G., Traversa, G., Ferrario, M. M., Nicoletti, G., Di Lonardo, A., Donfrancesco, C., Carle, F., & Giampaoli, S. (2018). Cardiovascular diseases monitoring: lessons from population-based registries to address future opportunities and challenges in Europe. *Archives of public health = Archives belges de sante publique*, 76, 31. <https://doi.org/10.1186/s13690-018-0283-3>

Postuma, R. B., Gagnon, J. F., Vendette, M., Charland, K., & Montplaisir, J. (2008). Manifestations of Parkinson disease differ in association with REM sleep behavior

disorder. *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*, 23(12), 1665–1672. <https://doi.org/10.1002/mds.22099>

Postuma, R. B., Gagnon, J. F., Bertrand, J. A., Génier Marchand, D., & Montplaisir, J. Y. (2015). Parkinson risk in idiopathic REM sleep behavior disorder: preparing for neuroprotective trials. *Neurology*, 84(11), 1104–1113. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000001364>

Postuma, R. B., Iranzo, A., Hu, M., Högl, B., Boeve, B. F., Manni, R., Oertel, W. H., Arnulf, I., Ferini-Strambi, L., Puligheddu, M., Antelmi, E., Cochen De Cock, V., Arnaldi, D., Mollenhauer, B., Videnovic, A., Sonka, K., Jung, K. Y., Kunz, D., Dauvilliers, Y., Provini, F., ... Pelletier, A. (2019). Risk and predictors of dementia and parkinsonism in idiopathic REM sleep behaviour disorder: a multicentre study. *Brain : a journal of neurology*, 142(3), 744–759. <https://doi.org/10.1093/brain/awz030>

Pressman M. R. (2007). Factors that predispose, prime and precipitate NREM parasomnias in adults: clinical and forensic implications. *Sleep medicine reviews*, 11(1), 5–33. <https://doi.org/10.1016/j.smrv.2006.06.003>

Proksch, E., Brandner, J. M., & Jensen, J. M. (2008). The skin: an indispensable barrier. *Experimental dermatology*, 17(12), 1063–1072. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0625.2008.00786.x>

Puligheddu, M., Figorilli, M., Antelmi, E., Arnaldi, D., Casaglia, E., d'Aloja, E., Ferini-Strambi, L., Ferri, R., Gigli, G. L., Ingravallo, F., Maestri, M., Terzaghi, M., Plazzi, G., & the FARPRESTO Consortium (2022). Predictive risk factors of phenoconversion in idiopathic REM sleep behavior disorder: the Italian study "FARPRESTO". *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 43(12), 6919–6928. <https://doi.org/10.1007/s10072-022-06374-4>

Punjabi N. M. (2008). The epidemiology of adult obstructive sleep apnea. *Proceedings of the American Thoracic Society*, 5(2), 136–143. <https://doi.org/10.1513/pats.200709-155MG>

Remulla, A., & Guilleminault, C. (2004). Somnambulism (sleepwalking). *Expert opinion on pharmacotherapy*, 5(10), 2069–2074. <https://doi.org/10.1517/14656566.5.10.2069>

Sateia M. J. (2014). International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. *Chest*, 146(5), 1387–1394. <https://doi.org/10.1378/chest.14-0970>

Schaller, M., Friedrich, M., Papini, M., Pujol, R. M., & Veraldi, S. (2016). Topical antifungal-corticosteroid combination therapy for the treatment of superficial mycoses: conclusions of an expert panel meeting. *Mycoses*, 59(6), 365–373. <https://doi.org/10.1111/myc.12481>

Schenck, C. H., Bundlie, S. R., Patterson, A. L., & Mahowald, M. W. (1987). Rapid eye movement sleep behavior disorder. A treatable parasomnia affecting older adults. *JAMA*, 257(13), 1786–1789

Schenck, C. H., & Mahowald, M. W. (2002). REM sleep behavior disorder: clinical, developmental, and neuroscience perspectives 16 years after its formal identification in SLEEP. *Sleep*, 25(2), 120–138. <https://doi.org/10.1093/sleep/25.2.120>

Sixel-Döring, F., Trautmann, E., Mollenhauer, B., & Trenkwalder, C. (2011). Associated factors for REM sleep behavior disorder in Parkinson disease. *Neurology*, 77(11), 1048–1054. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e31822e560e>

Soori, R., Baikunje, N., D'sa, I., Bhushan, N., Nagabhushana, B., & Hosmane, G. B. (2022). Pitfalls of AHI system of severity grading in obstructive sleep apnoea. *Sleep science (Sao Paulo, Brazil)*, 15(Spec 1), 285–288. <https://doi.org/10.5935/1984-0063.20220001>

Souders, M. C., Mason, T. B., Valladares, O., Bucan, M., Levy, S. E., Mandell, D. S., Weaver, T. E., & Pinto-Martin, J. (2009). Sleep behaviors and sleep quality in children with autism spectrum disorders. *Sleep*, 32(12), 1566–1578. <https://doi.org/10.1093/sleep/32.12.1566>

St Louis, E. K., & Boeve, B. F. (2017). REM Sleep Behavior Disorder: Diagnosis, Clinical Implications, and Future Directions. *Mayo Clinic proceedings*, 92(11), 1723–1736. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.09.007>

Stutz, E. W., & Rondeau, B. (2023). Mallampati Score. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Surawicz, B., Knilans, T. K., & Macfarlane, P. W. (2019). *Chou's electrocardiography in clinical practice: Adult and pediatric*. Elsevier Health Sciences

Valli, M., Uribe, C., Mihaescu, A., & Strafella, A. P. (2022). Neuroimaging of rapid eye movement sleep behavior disorder and its relation to Parkinson's disease. *Journal of neuroscience research*, 100(10), 1815–1833. <https://doi.org/10.1002/jnr.25099>

Zhang, J., Xu, C. Y., & Liu, J. (2017). Meta-analysis on the prevalence of REM sleep behavior disorder symptoms in Parkinson's disease. *BMC neurology*, 17(1), 23. <https://doi.org/10.1186/s12883-017-0795-4>



ANEXO II

CASO CLÍNICO DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1



**Escola Superior
de Tecnologia
da Saúde**

Politécnico de Coimbra

Paulo Filipe Pereira da Cruz

CASO CLÍNICO DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Mestrado em Fisiologia Clínica – Especialização em Fisiopatologia do Sono e Ventilação Não Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para obtenção do grau de Mestre

Setembro de 2024



**Escola Superior
de Tecnologia
da Saúde**

Politécnico de Coimbra

CASO CLÍNICO DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA GUIMARÃES

Paulo Filipe Pereira da Cruz

Mestrado em Fisiologia Clínica – Especialização em Fisiopatologia do Sono e Ventilação Não Invasiva

Orientador: Professor Doutor Paulo Júlio Moreira Caseiro

Coorientadora: Dra. Ana Daniela da Silva Ferreira

Coorientador: Professor Doutor Telmo António dos Santos Pereira

Apresentação à Escola Superior de Tecnologia da Saúde do Politécnico de Coimbra para obtenção do grau de Mestre

Setembro de 2024

RESUMO

A distrofia miotónica tipo 1 (DM1), também conhecida como doença de *Steinert*, é uma patologia genética autossómica dominante do grupo das miopatias. A DM1 caracteriza-se pela expansão de repetições trinucleotídicas de citosina-timina-guanina (CTG) na região 3' não traduzida (3' UTR) do gene DMPK (*Dystrophia Myotonica-Protein Kinase*), localizado no cromossoma 19. O gene DMPK codifica uma proteína quinase envolvida na regulação da função muscular e na sinalização celular. A mutação resultante da expansão das repetições CTG origina uma variedade de manifestações clínicas que afetam múltiplos sistemas, incluindo o musculoesquelético, cardiovascular, endócrino, respiratório e o sistema nervoso central. A DM1 é a distrofia muscular mais comum em adultos, com uma prevalência variável entre populações, afetando aproximadamente 1 em cada 3000 indivíduos a nível global.

Este estudo de caso refere-se a uma paciente do sexo feminino, de 55 anos, reformada da profissão de costureira, casada e mãe de uma filha. Em 2015, após um internamento devido à diminuição da força muscular, disfagia e emagrecimento, foi iniciado um processo de acompanhamento, que evoluiu desde a suspeita de miopatia tireotóxica até ao diagnóstico de DM1, com seguimento muscular, respiratório e psicológico.

A suspeita diagnóstica inicial centrou-se numa miopatia tireotóxica, devido ao quadro clínico de bócio multinodular com um nódulo quente, tremor acentuado e disfagia. O caso clínico apresentado ilustra a complexidade diagnóstica e a interligação de múltiplas patologias nesta paciente, evidenciando a progressão da doença, desde a perda muscular e disfagia até ao diagnóstico de síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS), diminuição da capacidade vital e enfraquecimento dos músculos respiratórios, culminando na necessidade de ventilação não invasiva domiciliária. A paciente apresenta uma carga considerável de comorbilidades, exigindo abordagens terapêuticas integradas e multidisciplinares. Este caso sublinha a importância de um diagnóstico precoce e de um plano de tratamento multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida da paciente.

Palavras-chave: Distrofia Miotónica Tipo 1, Miopatia, Ventilação Não Invasiva.

ABSTRACT

Myotonic dystrophy type 1 (DM1), also known as Steinert's disease, is an autosomal dominant genetic condition belonging to the group of myopathies. DM1 is characterised by an expansion of cytosine-thymine-guanine (CTG) trinucleotide repeats in the 3' untranslated region (3' UTR) of the DMPK (Dystrophia Myotonica-Protein Kinase) gene, located on chromosome 19. The DMPK gene encodes a protein kinase involved in the regulation of muscle function and cellular signalling. The mutation resulting from the expansion of CTG repeats leads to a variety of clinical manifestations affecting multiple systems, including the musculoskeletal, cardiovascular, endocrine, respiratory, and central nervous systems. DM1 is the most common muscular dystrophy in adults, with variable prevalence across populations, affecting approximately 1 in every 3,000 individuals worldwide.

This case study refers to a 55-year-old female patient, a retired seamstress, married and mother of one daughter. In 2015, following hospitalisation due to muscle weakness, dysphagia, and weight loss, a follow-up process was initiated, which progressed from a suspected thyrotoxic myopathy to a diagnosis of DM1, with ongoing muscular, respiratory, and psychological monitoring.

The initial diagnostic suspicion centred on thyrotoxic myopathy, due to a clinical presentation of multinodular goitre with a hot nodule, pronounced tremor, and dysphagia. The presented case illustrates the diagnostic complexity and the interrelation of multiple conditions in this patient, highlighting the progression of the disease, from muscle loss and dysphagia to the diagnosis of obstructive sleep apnoea syndrome (OSAS), decreased vital capacity, and weakening of the respiratory muscles, ultimately resulting in the need for domiciliary non-invasive ventilation. The patient presents a considerable burden of comorbidities, requiring integrated and multidisciplinary therapeutic approaches. This case underscores the importance of early diagnosis and a multidisciplinary treatment plan to improve the patient's quality of life.

Keywords: Myotonic Dystrophy Type 1, Myopathy, Non-Invasive Ventilation.

LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS

AVAPS – Pressão de Suporte com Volume Médio Garantido

BiPAP – Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas

DNM – Doenças Neuromusculares

CCTG – Citosina-Citosina-Timina-Guanina

CNBP – CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein

CO₂ – Dióxido de Carbono

CPAP – Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas

CTG – Citosina-Timina-Guanina

DMWD – Dystrophia Myotonica WD Repeat Containing Protein

DM1 – Distrofia Miotónica Tipo 1

DM2 – Distrofia Miotónica tipo 2

DMPK – Proteína Quinase da Distrofia Miotónica

EFM – Escala de Força Muscular

EPAP – Pressão Positiva Expiratória nas Vias Aéreas

FEV1 – Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo

FVC – Capacidade Vital Forçada

GSD III – Doença de Armazenamento de Glicogénio Tipo III

HCO₃⁻ – Bicarbonato

HPP – Paralisia Periódica Hipercaliémica

IAH – Índice de Apneia e Hipopneia

IMT – Treino dos Musculos Inspiratórios

IDDSI – International Dysphagia Diet Standardisation Initiative

IPAP – Pressão Positiva Inspiratória nas Vias Aéreas

MC – Miotonia Congénita

O₂ – Oxigénio

PaCO₂ – Pressão Parcial de Dióxido de Carbono no sangue arterial

PC – Paramiotonia Congénita

PEM – Pressão Expiratória Máxima

PIM – Pressão Inspiratória Máxima

PCF – Débito do Pico de Tosse

REM – Movimento Rápido dos Olhos

RNA – Ácido Ribonucleico

ROTs – Osteotendinosos

SAOS – Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono

SIX5 – SIX Homeobox 5

SJS – Síndrome de Schwartz-Jampel

SpO₂ – Saturação de Oxigénio

S/T – Espontâneo/Temporizado

TI – Tempo Inspiratório

T4 – Tiroxina

T3 – Tri-iodotironina

VNI – Ventilação Não Invasiva

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1 - Imagens de videofluoroscopia	6
---	---

ÍNDICE

RESUMO	iii
ABSTRACT	iv
LISTA DE SIGLAS, ABREVIATURAS, SÍMBOLOS	v
ÍNDICE DE FIGURAS.....	vii
1. INTRODUÇÃO	1
2. DADOS DEMOGRÁFICOS DO PACIENTE.....	4
2.1. HISTÓRIA CLÍNICA	4
3. AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO	13
4. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA	14
5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	16
6. DISCUSSÃO	19
7. CONCLUSÃO	21
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	22

1. INTRODUÇÃO

A distrofia miotônica tipo 1 (DM1), ou doença de *Steinert*, é a miopatia mais comum nos adultos. Trata-se de uma doença autossômica dominante causada pela expansão de tripletos citosina-timina-guanina (CTG) na região não codificada do gene *dystrophia myotonica-protein kinase* (DMPK), localizado no cromossoma 19 (Gutiérrez et al., 2020; Tomé & Gourdon, 2020). Embora tradicionalmente diagnosticada por neurologistas através de testes genéticos, a DM1 afeta vários sistemas corporais, exigindo uma abordagem de tratamento personalizada e abrangente (Heatwole et al., 2016; Gutiérrez et al., 2020).

A DM1 e a distrofia miotônica tipo 2 (DM2) partilham um mecanismo patogénico relacionado com alterações no *splicing* do RNA, que afeta a formação de proteínas funcionais (Wang & Burge, 2008). No entanto, a DM1 resulta da expansão CTG no gene DMPK, enquanto a DM2 é causada por repetições *Citosina-Citosina-Timina-Guanina* (CCTG) no gene *CCHC-type zinc finger nucleic acid binding protein* (CNBP). Estas doenças afetam principalmente os músculos esqueléticos, lisos e cardíacos, com a DM1 a afetar músculos distais e a DM2, músculos proximais (García-Puga et al., 2022; Vydra & Rayi, 2023).

A DM1 é mais prevalente e grave, com até 48 casos por 100.000 pessoas e com incidência particularmente elevada no Quebec (García-Puga et al., 2022; Vydra & Rayi, 2023). A sua apresentação clínica varia de miotonia assintomática a fraqueza muscular severa, complicações cardíacas, infertilidade, cataratas e resistência à insulina, além de uma forma congénita com deficiências de desenvolvimento (Vydra & Rayi, 2023).

A miotonia, característica da DM1, manifesta-se por dificuldade em relaxar os músculos após a contração (Vydra & Rayi, 2023). O número de repetições CTG correlaciona-se com a gravidade da doença: menos de 35 repetições é considerado normal, enquanto mais de 50 está associado a sintomas (García-Puga et al., 2022; Vydra & Rayi, 2023). A transmissão materna de DM1 tende a aumentar as expansões de CTG, resultando na antecipação genética, onde os sintomas surgem mais cedo em cada geração (Meola & Cardani, 2015). Este fenómeno está associado à origem materna e ao comprimento das expansões (Savić Pavićević et al., 2006).

A DM2, causada por repetições CCTG, é menos grave e menos prevalente que a DM1, e não apresenta uma correlação clara entre o comprimento da expansão e a gravidade clínica. No entanto, tal como a DM1, a DM2 também exibe antecipação genética (Meola, 2020).

A patogénese da DM1 envolve a haploinsuficiência do gene DMPK, que afeta a estrutura da cromatina e a expressão de genes vizinhos, como SIX5 e DMWD (Magaña et al., 2009). Os transcritos mutantes de DMPK com expansões de CTG formam focos ribonucleares, que interferem com proteínas de ligação ao RNA, como MBNL e CELF, essenciais para o *splicing* alternativo, levando à acumulação de isoformas fetais nos tecidos adultos (Lee & Cooper, 2009). Na DM1 congénita, maiores expansões de CTG, geralmente de origem materna, estão associadas a alterações de metilação que influenciam a manifestação da doença (García-Puga et al., 2022; Visconti et al., 2021).

A classificação clínica da DM1 baseia-se na idade de início dos sintomas e no comprimento das repetições de CTG. Os subtipos incluem DM1 congénita, pediátrica, adulta e de início tardio (García-Puga et al., 2022). Os pacientes com formas ligeiras têm entre 50 e 100 repetições, enquanto a DM1 clássica envolve entre 100 e 1.000 repetições, e casos congénitos podem ter mais de 2.000 repetições. Cerca de 3-5% dos pacientes apresentam interrupções nas extremidades das expansões de CTG, o que pode influenciar a variabilidade fenotípica (García-Puga et al., 2022; Rakocevic-Stojanovic et al., 2015).

O diagnóstico é feito através da análise da expansão do triplete CTG no gene DMPK, utilizando PCR para expansões menores de 180 repetições, e *Southern Blot* para quantificar expansões maiores (Gutiérrez et al., 2020; Ørstavik et al., 2024). Embora a biópsia muscular não seja essencial, pode revelar alterações como núcleos centrais e fibrose muscular (Vydra & Rayi, 2023).

A DM1 é transmitida de forma autossómica dominante, com 50% de risco de transmissão. A gravidade tende a aumentar nas gerações sucessivas devido à antecipação genética, sendo o diagnóstico pré-natal e pré-implantacional opções para evitar a transmissão (Gutiérrez et al., 2020; Turner & Hilton-Jones, 2014). O acompanhamento em unidades especializadas é recomendado para um tratamento eficaz (Mary et al., 2018).

A DM1 é dividida em três formas principais: congénita, leve e clássica, com um subtipo adicional surgindo por volta dos 10 anos. A DM2, menos grave, apresenta sintomas semelhantes, como fraqueza muscular, miotonia e cataratas (Vydra & Rayi, 2023). A DM1

não tem cura e afeta múltiplos órgãos, simulando um envelhecimento acelerado (García-Puga et al., 2022). As distrofias miotônicas tipo 1 e tipo 2 são Doenças Neuromusculares (DNM) com manifestações e progressões distintas. A forma leve da DM1 surge entre os 20 e 70 anos, caracterizada por fraqueza muscular ligeira e cataratas, enquanto a forma clássica, geralmente manifesta entre os 30 e 40 anos, inclui miotonia e complicações cardíacas frequentes (Vydra & Rayi, 2023). As principais causas de mortalidade na DM são complicações respiratórias e cardíacas, com fraqueza dos músculos respiratórios levando a insuficiência respiratória. Além de distúrbios do sono, ansiedade e depressão, são também comuns problemas do sistema nervoso central, como défices intelectuais (Vydra & Rayi, 2023; Dhand & Dhand, 2006).

Problemas metabólicos, como resistência à insulina, aumentam o risco de diabetes, e há um risco elevado de neoplasias cutâneas (Kong & Pollack, 2022). A perda de função motora, especialmente nos músculos distais, pode levar à dependência de cadeira de rodas (Harper, 2009; Gagnon et al., 2008). As complicações respiratórias são responsáveis por 51-75% das mortes em DM1, associadas ao tamanho da expansão genética e a fatores de risco como sexo masculino e obesidade (Gutiérrez et al., 2020).

O uso de Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas (CPAP) ou Pressão Positiva Bi-Nível nas Vias Aéreas (BiPAP) para tratar apneia do sono, juntamente com fisioterapia respiratória e vacinação contra infeções, é essencial para melhorar o controlo da doença (Wang et al., 2019; Mandell et al., 2007). A disfagia requer controlo rigoroso para prevenir pneumonia, e problemas psicológicos, como ansiedade e depressão, que devem ser tratados para garantir melhor adesão ao tratamento (Tomé & Gourdon, 2020). Assim, o tratamento da DM1 deve ser abrangente, focando nas complicações musculares, respiratórias e psicológicas, para melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Aaltonen et al., 2009; Gutiérrez et al., 2020; Vydra & Rayi, 2023).

2. DADOS DEMOGRÁFICOS DO PACIENTE

Este estudo de caso descreve uma paciente de 55 anos, reformada da profissão de costureira, com um IMC de 29,26 kg/m², indicando excesso de peso. A paciente, casada e mãe de uma jovem adulta, é semi-dependente para atividades diárias e utiliza uma cadeira de rodas devido a uma patologia neuromuscular. Embora apresente um bom aspeto geral e cuidados adequados, a sua rotina é fortemente condicionada por consultas médicas e sessões de reabilitação.

2.1. HISTÓRIA CLÍNICA

Este caso clínico descreve uma mulher de 55 anos, admitida a 27 de outubro de 2015 no serviço de neurologia com sintomas de diminuição progressiva da força muscular, disfagia e perda de peso considerável, afetando a sua qualidade de vida. No exame físico inicial, a paciente apresentava um bócio multinodular com um 'nódulo quente', tremor nas mãos e disfagia. Face a estes sintomas, a hipótese principal foi miopatia tireotóxica, uma condição associada ao hipertireoidismo, reforçada pela presença de tremor e perda de peso (Cui & Zhang, 2022).

O tratamento iniciou-se com propiltiouracilo, visando reduzir a produção de hormonas tiroideias. A miopatia tireotóxica, conforme descrito por Cui e Zhang (2022), pode incluir sintomas musculares como fraqueza, paralisia ou dor, e pode ser de difícil diagnóstico devido à ausência ou atraso dos sinais típicos de tireotoxicose.

Durante o internamento, a paciente apresentou tetraparesia e foi avaliada com força muscular grau 4 na Escala de Força Muscular (EFM), indicando alguma fraqueza residual (Bohannon, 2005; Hislop & Montgomery, 2007; Conable & Rosner, 2011). o tratamento.

A ecografia da tiroide revelou um bócio multinodular com hipervascularização e nódulos bilateralmente, confirmando uma tiroidite linfocítica através de biópsia. O diagnóstico final foi de miopatia tireotóxica associada a bócio multinodular.

A 25 de fevereiro de 2016, a paciente foi avaliada em consulta de Fisiatria e Reabilitação Neurológica após internamento. O estado de consciência e a comunicação

estavam preservados, sem comprometimentos na fala ou na oculomotricidade, e a sensibilidade facial estava intacta. O reflexo de vômito estava presente, mas com suspeita de redução, o que pode indicar problemas neuromusculares (Mehdizadeh et al., 2023; Bohannon & Smith, 1987; Aaltonen et al., 2009; Leder, 1996; Willaert et al., 2015). A avaliação da força muscular foi dificultada pelos tremores, com os membros superiores avaliados como grau 4, exceto na preensão palmar direita (grau 3+). Nos membros inferiores, a força parecia ser de grau 3.

Não foram identificadas alterações sensoriais, e os reflexos osteotendinosos (ROTs) estavam abolidos nos membros inferiores. O reflexo cutâneo plantar apresentou flexão bilateral, indicando integridade neuromuscular (Hallett et al., 2021). A paciente necessitava de assistência em quase todas as atividades diárias, exceto na alimentação e na parte superior do vestuário, deslocando-se com apoio e utilizando uma cadeira de rodas devido a quedas frequentes.

A paciente seguia um regime de medicação que incluía Propycil, Atarax, Lepicortinolo, Pradaxa, Pantoprazol e Inderal 40, essencial para o controle da sua condição, sendo ajustada nas consultas de acompanhamento. Em fevereiro de 2016, foi submetida a uma tireoidectomia no Hospital de Braga, removendo totalmente a tiroide (Del Rio et al., 2023). Após a cirurgia, a medicação para a tiroide alterada para ajustar a terapia hormonal, sendo fundamental a monitorização dos níveis hormonais para prevenir complicações (Jonklaas et al., 2014; Kuriyan et al., 2008).

Na reavaliação neurológica de março de 2016 foi detetado um défice generalizado de força muscular e a função tiroideia ainda descompensada, apesar do tratamento com propiltiouracilo. Foi identificado um aumento do timo e movimentos mioclónicos, que sugeriram uma possível etiologia psicogénica sobreposta a uma patologia muscular, como a atrofia. Foi iniciado tratamento com Levetiracetam, um medicamento para epilepsia (Fang et al., 2022).

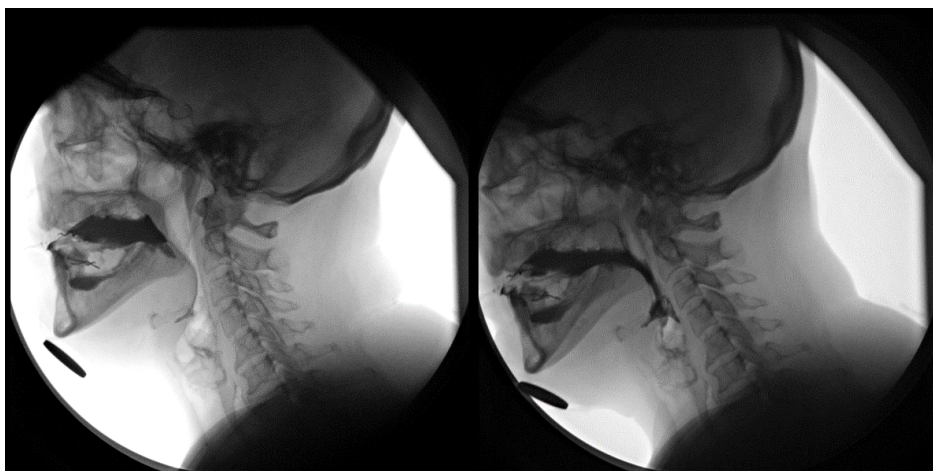
Na consulta de Fisiatria e Reabilitação de junho de 2016, a paciente relatou melhorias nos tremores e ganho de peso, embora tivesse episódios de tosse e regurgitação após as refeições. Continuava a necessitar de ajuda para vestir-se, mas já realizava tarefas domésticas, como passar a ferro e tomar banho sozinha.

Em julho de 2016, a paciente relatou melhorias nos tremores, aumento de peso e capacidade de realizar mais tarefas domésticas. O exame de videofluoroscopia (Figura 1)

revelou dificuldades na fase oral da deglutição, suspeitando-se de incoordenação muscular e possíveis fatores psicológicos que necessitam de avaliação.

Figura 1

Imagens de videofluoroscopia



O diagnóstico de distrofia miotônica tipo 1 foi confirmado em agosto de 2016 pela especialidade de Neurologia, com base numa biópsia muscular e num teste genético que revelou uma expansão no alelo CTG do gene DMPK no exão 2. Foram solicitadas consultas de Pneumologia e Psiquiatria para acompanhamento, e prescreveu-se Imipramina (antidepressivo tricíclico) na dosagem de 1 a 2 comprimidos ao deitar.

Em 13 de outubro de 2016, a paciente foi reavaliada quanto à deglutição, passando por uma videofluoroscopia que revelou dificuldades na fase oral, caracterizando-se por deglutição fracionada e aumento do tempo para mover os alimentos para a orofaringe, essencial para identificar disfunções na deglutição (Martin-Harris & Jones, 2008; Steele et al., 2015). A paciente também relatou dificuldades na destreza manual e sensação de sono não reparador, associada a cefaleias matinais. O exame físico indicou hipoventilação bibasal, sugerindo fraqueza muscular respiratória, uma preocupação comum na distrofia miotônica (Lizio et al., 2023; Vosse et al., 2023). Os testes de função respiratória mostraram Capacidade Vital Forçada (FVC– *Forced Vital Capacity*) reduzida, e um estudo do sono indicou um Índice de Apneia e Hipopneia (IAH) elevado, sugerindo apneia obstrutiva do sono, o que pode afetar a qualidade do sono e causar cefaleias e hipersonolência diurna (Epstein et al., 2009; Malhotra et al., 2018).

Na consulta de Fisiatria e Reabilitação Neurológica, foi confirmada a Síndrome de Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), sendo prescrita Ventilação Não Invasiva (VNI) e formação para a técnica de *Air Stacking*, importante para a condição pulmonar da paciente (Cho et al., 2022). A paciente recebeu alta a 7 de dezembro de 2016, com recomendações para realizar reabilitação.

Nos dias 22 de dezembro de 2016, foi novamente avaliada pela Neurologia, apresentando hipotireoidismo iatrogénico após tireoidectomia por carcinoma papilar da tireoide. A marcha foi considerada impossível. Foi sugerido descontinuar a Imipramina e iniciar um trial com Creatina 5 g/dia.

No dia 11 de janeiro de 2017, a paciente estava em tratamento com ventilação não invasiva utilizando um dispositivo VPAP ST da ResMed®, configurado com Pressão Positiva Inspiratória nas Vias Aéreas (IPAP) de 18 cmH₂O e Pressão Positiva Expiratória nas Vias Aéreas (EPAP) de 8 cmH₂O, com frequência respiratória ajustada para 15 ciclos por minuto, estabelecido para tratar a SAOS de intensidade moderada. O nível de Dióxido de Carbono (CO₂) no sangue arterial estava nos 40 mmHg, dentro dos valores normais.

A adesão irregular ao tratamento com ventilação não invasiva resultou num uso médio de apenas 2 horas por noite, mantendo-se sinais de hipoventilação bibasal nos lobos inferiores dos pulmões. A espirometria revelou uma FVC reduzida (66% do valor previsto) e fraqueza muscular respiratória, conforme demonstrado pelos valores de Pressão Inspiratória Máxima (PIM) (-27 cmH₂O) e Pressão Expiratória Máxima (PEM) (71 cmH₂O). O Débito do Pico de Tosse (PCF) registado foi de 261 L/min, reforçando a necessidade de melhorar a adesão à VNI para otimizar a ventilação e prevenir complicações (Brennan et al., 2022).

Numa nova avaliação, apesar da ligeira melhoria na adesão à VNI, persistiam sintomas como cefaleias matinais e dessaturações noturnas. Ajustaram-se as pressões da VNI, mantendo 18 cmH₂O na IPAP e aumentando para 10 cmH₂O a EPAP, visando melhorar a ventilação e reduzir as dessaturações. A monitorização contínua da ventilação e qualidade do sono foi recomendada (Graustein et al., 2023; Brennan et al., 2022).

Em 11 de outubro de 2017, a paciente foi orientada a utilizar um dispositivo VPAP S9 da ResMed® com 18 cmH₂O de IPAP e 8 cmH₂O de EPAP, num modo de ventilação IVAPS com pressão expiratória ajustável automaticamente, para garantir um volume respiratório adequado (Khayat et al., 2017). A paciente relatou cefaleias matinais persistentes, mesmo

com níveis de CO₂ normais. O tratamento incluiu a continuação da VNI e a introdução de levocarnitina para melhorar a função muscular, dada a sua importância no metabolismo dos ácidos gordos (Pekala et al., 2011).

Em abril de 2018, com o dispositivo *Lumis* 150 da ResMed®, as pressões foram ajustadas para 20 cmH₂O na inspiração e 10 cmH₂O na expiração, com uma frequência respiratória de 15 ciclos por minuto. A adesão ao tratamento melhorou, com a paciente utilizando a VNI por 10 horas diárias, embora a oximetria noturna mostrasse episódios de dessaturação. Os níveis de CO₂ mantiveram-se nos 38 mmHg, com a espirometria a indicar uma FVC de 70% e fraqueza muscular respiratória, evidenciada por uma PIM de -18,7% e PEM de 81,2%. O PCF foi de 306 L/min.

O tratamento prosseguiu com monitorização contínua, utilizando a funcionalidade ‘*air view*’ da ResMed® para facilitar ajustes (Brennan et al., 2022). Em julho de 2018, foi observado que o estado emocional e as dinâmicas familiares influenciavam a adesão ao tratamento. Em 2019, a paciente relatou uma melhoria emocional, embora mantivesse exigências em relação ao marido. Em setembro de 2019, a paciente mantinha alguma autonomia nas atividades diárias, realizando algumas tarefas domésticas de forma independente.

Foi prescrito um dispositivo de Treino dos Músculos Inspiratórios (IMT) para fortalecer a função respiratória, com resistência ajustável conforme a força muscular. Esta abordagem tem mostrado eficácia na melhoria da capacidade respiratória e redução da dispneia nos pacientes com DNM (Watson et al., 2022).

Durante a consulta de 30 de abril de 2019, a paciente, em tratamento com VNI através do dispositivo *Lumis*, mantinha pressões de 20 cmH₂O na IPAP e 10 cmH₂O na EPAP, com um tempo inspiratório entre 1,2 e 1,5 segundos. Embora usasse a VNI cerca de 10 horas por noite, a monitorização indicou episódios de dessaturação, apesar de níveis normais de CO₂ (35 mmHg). A avaliação física revelou hipoventilação bibasal e o teste de PCF indicou um valor de 250 L/min, sugerindo uma tosse diminuída, essenciais para a proteção das vias aéreas (Brennan et al., 2022).

Em dezembro de 2019, a paciente relatou oscilações de humor e conflitos familiares, levando à manutenção da psicoeducação para melhorar as dinâmicas familiares (Rabelo et al., 2021). Na consulta de fevereiro de 2020, com o dispositivo *Stellar* da ResMed®, foram feitos ajustes para IPAP de 24 cmH₂O e EPAP de 7 cmH₂O, mantendo o

tempo inspiratório entre 1,2 e 1,5 segundos (ResMed, 2018; Tregidgo et al., 2024). Apesar da adesão ao tratamento, observou-se uma deterioração na eficácia, com irregularidades na oxigenação noturna e uma FVC reduzida a 48% do valor previsto, sinalizando comprometimento pulmonar importante (Delbarre et al., 2023).

O Protocolo Neuromuscular, que envolveu a realização de espirometrias nas posições sentada e em decúbito dorsal, não revelou sinais de disfunção diafragmática, sugerindo a preservação da função do diafragma, sem uma redução significativa da FVC na posição supina (Dubé & Dres, 2016; Katz et al., 2018). Embora a posição supina possa aumentar a pressão abdominal sobre o diafragma, limitando a sua capacidade de contração, tal efeito não foi observado neste caso (Yetkin et al., 2023). O débito máximo de tosse foi de 260 L/min, o que indica uma capacidade reduzida de eliminação de secreções, aumentando o risco de complicações respiratórias (Benditt, 2018).

Na consulta de Psiquiatria de 2 de setembro de 2020, a paciente manifestou sentimentos negativistas e ciúmes da relação entre o marido e a filha, o que afetou o seu bem-estar emocional. O plano terapêutico foi ajustado para reforçar a psicoeducação e fortalecer os laços familiares, dado que fatores emocionais podem influenciar a adesão ao tratamento, nomeadamente nas DNM (Orr et al., 2023; D'Angelo & Bresolin, 2006).

Em 12 de janeiro de 2021, observou-se um aumento de peso de 8 kg apesar de ser seguida também em consultas de nutrição.

A 8 de fevereiro de 2021, durante uma consulta de Pneumologia, a paciente apresentou queixas de disfagia para líquidos e sólidos, voz arrastada e secreções brônquicas. A FVC estava reduzida a 56% do valor previsto (Stanojevic et al., 2022).

A disfagia, que afeta cerca de 55% dos pacientes com distrofia miotônica tipo I, pode levar a pneumonia por aspiração e desnutrição (Gutiérrez Gutiérrez et al., 2020). Recomendou-se uma anamnese detalhada e o uso do *Eating Assessment Tool-10* para triagem da disfagia (Zhang et al., 2023; Gutiérrez Gutiérrez et al., 2020). O tratamento envolve adaptação alimentar e fisioterapia da deglutição, além de exercícios físicos para preservar a massa muscular (Ng, Manta & Ljubicic, 2018).

Na teleconsulta de maio de 2021, a paciente estava desmotivada, não utilizando a VNI nem realizando os exercícios recomendados. Em junho de 2021, considerou-se o uso de um dispositivo de assistência à tosse para ajudar na remoção de secreções (Chatwin & Wakeman, 2023).

Em agosto de 2022, a espirometria indicou uma função pulmonar diminuída, com FEV1 de 61,4%, FVC de 59,4% e uma relação FEV1/FVC de 82,69%. A gasometria arterial apresentou pH de 7,384, PaCO₂ de 43,8 mmHg, PaO₂ de 69 mmHg, HCO₃⁻ de 26,1 mmol/L e uma Saturação de Oxigênio (SpO₂) de 93%.

A análise da curva de Fluxo-Volume, baseada num protocolo específico para DNM, revelou uma diminuição de 25,8% na FVC ao passar da posição sentada para a deitada, sugerindo um comprometimento da função diafragmática (Katz et al., 2018). Segundo Katz et al. (2018), essa redução na FVC sugere uma deterioração do diafragma, que é fundamental na respiração.

Encaminhada pela Neurologia devido ao agravamento dos sintomas associados à distrofia miotônica tipo 1, apresentou miotonia, paraparesia e disartria parética, além de episódios de disfagia com aspiração frequente. A paciente adiou a colocação de uma Gastrostomia Endoscópica Percutânea (PEG), e foi solicitado um exame de videofluoroscopia para avaliar a deglutição. A PEG é um procedimento médico que permite fornecer nutrição diretamente ao estômago de pacientes incapazes de ingerir alimentos por via oral, sendo frequentemente indicado nos casos de dificuldades graves de deglutição, como nos distúrbios neurológicos (Gauderer & Ponsky, 1980).

No dia 19 de abril de 2023, na consulta de gastroenterologia, a videofluoroscopia mostrou alterações na deglutição, com risco considerável de aspiração para volumes acima de 10 mL. Apesar de continuar a alimentação por via oral, a paciente enfrentava frequentes episódios de engasgamento e considerou novamente a colocação de uma PEG.

Na consulta de Pneumologia e Ventilação Domiciliar de 11 de setembro de 2023, foram abordados aspectos do tratamento e do estado clínico da paciente, como a análise do equipamento de ventilação *Stellar 150* da ResMed® configurado para IPAP de 26 cmH₂O e EPAP de 12 cmH₂O. Os dados revelaram um uso de pelo menos 4 horas em 86% dos dias, com uma média diária de 7 horas e 9 minutos.

A ecocardiografia de dezembro de 2022 mostrou cavidades cardíacas normais, sem alterações importantes e função sistólica preservada. Os resultados da espirometria de setembro de 2023 indicaram FEV1 de 46% e FVC de 45%, com PCF de 214 L/min. A gasometria arterial revelou pH de 7.379, PaCO₂ de 50,6 mmHg, PaO₂ de 64 mmHg, HCO₃⁻ de 29,9 mmol/L e SpO₂ de 91%, sugerindo hipercapnia e hipoxemia.

Na consulta de Pneumologia e Ventilação Domiciliária de 9 de maio de 2023, a paciente foi avaliada em diversos parâmetros clínicos. Com um peso de 73 kg e sem infecções respiratórias importantes, a sua dieta é predominantemente pastosa, embora não utilize espessantes nos líquidos, aumentando o risco de aspiração (Son et al., 2022). A adesão ao uso da VNI é reduzida, afetando a eficácia do tratamento. A paciente realiza a técnica de *Air Stacking* duas vezes ao dia, importante para aumentar a capacidade pulmonar (Cho et al., 2022). A equipa recomendou que a hidratação seja feita exclusivamente com líquidos finos, controlando o volume e limitando-o a 5 mL por deglutição, acompanhado de deglutições de limpeza. A dieta deve consistir em alimentos húmidos ou triturados (*International Dysphagia Diet Standardisation Initiative – [IDDSI 5]*) ou sólidos macios (IDDSI 6), para minimizar o risco de aspiração (IDDSI, 2019).

A espirometria de 2 de fevereiro de 2023 revelou uma FVC de 46% e FEV1 de 48%, indicando um padrão ventilatório restritivo, comum nas condições neuromusculares (Miller et al., 2005). O débito máximo da tosse foi de 220 L/min, abaixo do ideal, aumentando o risco de retenção de secreções (ATS/ERS, 2002).

Na consulta de Pneumologia e Ventilação Domiciliar de 29 de janeiro de 2024, a mediana do volume corrente foi de 410 mL, com fuga de ar aceitável. A paciente utiliza o ventilador por pelo menos 4 horas em 61% dos dias, com uma média de 5 horas e 49 minutos diários. O índice de apneia-hipopneia (AHI) é de 2,9, mas as oximetrias noturnas mostraram dessaturação significativa, com a SpO₂ abaixo de 90% por 6 horas e 51 minutos.

A FVC da paciente foi de 43,5% do valor teórico, indicando capacidade reduzida (American Thoracic Society/European Respiratory Society, 2002). O FEV1 também está abaixo do esperado, com 45,9% do valor teórico (American Thoracic Society/European Respiratory Society, 2002). A paciente relatou agravamento motor e disfagia, além de uma voz arrastada. A inserção de PEG foi discutida, mas recusada pela paciente.

Em setembro de 2023, realizou-se uma sessão de aferição e adaptação ao ventilador, ajustando os parâmetros da VNI para melhorar a assistência respiratória (Ferrari et al., 2022). Os novos parâmetros incluíram modo espontâneo/temporizado (S/T), IPAP de 17 cmH₂O e EPAP de 7 cmH₂O, com uma frequência respiratória de 15 ciclos por minuto e um tempo de subida de 250 milissegundos.

A espirometria de janeiro de 2024 mostrou uma FVC de 1,34 litros (44,7% do previsto), com uma redução de 9% em decúbito dorsal. O PCF foi de 214 litros por minuto,

indicando diminuição, o que aumenta o risco de complicações respiratórias (American Thoracic Society/European Respiratory Society [ATS/ERS], 2002).

A gasometria arterial revelou um pH de 7,386, PaCO₂ de 48,1 mmHg, PaO₂ de 62 mmHg e SpO₂ de 91%, apontando para hipercapnia e hipoxémia, possivelmente devido a hipoventilação alveolar (West, 2012). Este seguimento é essencial para prevenir a progressão da insuficiência respiratória crónica e melhorar a qualidade de vida (Antonini et al., 2006; West, 2012).

A 27 de fevereiro de 2024, a paciente foi avaliada no Laboratório de Sono devido a oximetrias irregulares durante a ventilação não invasiva. A titulação ventilatória foi realizada com o sistema Alice 6 e o ventilador *Trilogy* 100, mas não foi atingida a fase de sono com Movimentos Rápidos dos Olhos (REM) durante o exame. Observou-se volume corrente variável e frequentes dessaturações de oxigénio, exigindo ajustes nas pressões ventilatórias. Os parâmetros finais incluíram: modo S/T com Pressão de Suporte com Volume Médio Garantido (AVAPS), IPAP máximo de 28 cmH₂O, IPAP mínimo de 20 cmH₂O, EPAP de 9 cmH₂O, frequência respiratória de 15 cpm, e oxigénio suplementar a 2 L/min.

Devido à fraqueza muscular respiratória progressiva, frequente nos doentes neuromusculares, foi recomendado o uso de oxigénio suplementar para prevenir hipoxémia, conforme discutido por Hawkins et al. (2019). Os estudos mostram que a oxigenoterapia, em combinação com ventilação ajustada, melhora a gasometria arterial e previne complicações respiratórias (Simonds & Elliott, 1995; Pannue et al., 2022). A gasometria da paciente revelou pH de 7,379, PaCO₂ de 40 mmHg, PaO₂ de 64 mmHg e HCO₃⁻ de 23 mmol/L, confirmando a necessidade de suplementação de oxigénio.

Os estudos indicam que, em doenças como a DM1, os distúrbios respiratórios do sono e a apneia central comprometem a oxigenação noturna (Spiesshoefer et al., 2019). A substituição do ventilador *Stellar* pelo *Trilogy*, conforme as *guidelines* (Delorme et al., 2023), visa otimizar a ventilação e reduzir as dessaturações observadas. No entanto, a administração de oxigénio deve ser cautelosa para evitar a supressão do impulso respiratório (De Vito, 2022). Embora a oxigenoterapia seja importante na correção de hipoxémia, pode aumentar o risco de hipercapnia nos doentes com DPOC, obesidade mórbida ou distúrbios neuromusculares, sendo recomendada uma saturação de oxigénio entre 88% e 92% (Sarkar et al., 2022).

3. AVALIAÇÃO E DIAGNÓSTICO

A paciente foi diagnosticada com Distrofia Miotónica Tipo 1 através de um teste genético que revelou uma expansão do alelo CTG, após admissão hospitalar a 27 de outubro de 2015. Durante a admissão, apresentou diminuição da força muscular, disfagia e perda de peso considerável. Além da DM1, tem um histórico de hipotireoidismo iatrogénico, resultante de uma tireoidectomia total após carcinoma papilar da tiroide, sendo acompanhada pelo serviço de Endocrinologia do Hospital de Braga.

O exame físico revelou uma diminuição generalizada da força muscular, com grau 4 nos membros superiores e grau 3 nos inferiores, além de miotonia, tremor e tetraparesia. A atrofia muscular evoluiu, resultando numa deformidade em ‘garra’ nas mãos e episódios esporádicos de disfagia. A biópsia muscular confirmou a distrofia miotónica. A função tiroideia estava descontrolada inicialmente, e a paciente foi diagnosticada com tiroidite linfocítica, tratada com imunoglobulinas. O ecocardiograma transtorácico foi normal, mas a videofluoroscopia da deglutição mostrou alterações consideráveis, com risco de aspiração.

Espirometrias indicaram uma redução progressiva da FVC e do débito máximo da tosse, sugerindo enfraquecimento dos músculos respiratórios. A paciente também foi diagnosticada com síndrome de apneia obstrutiva do sono de grau moderado, levando à introdução de ventilação não invasiva.

Atualmente, é acompanhada por uma equipa multidisciplinar, incluindo neurologistas, endocrinologistas, fisiatras e pneumologistas. O tratamento inclui suporte ventilatório contínuo, monitorização da deglutição e hidroginástica como reabilitação física. Foi prescrita uma prova terapêutica com levocarnitina e está em consideração um trial de creatina para gestão da fraqueza muscular.

O diagnóstico de DM1 foi confirmado por evidências genéticas e resultados clínicos. A paciente enfrenta desafios relacionados com a atrofia muscular progressiva, dificuldades respiratórias e disfagia, com a gestão clínica centrada na monitorização e suporte das funções neuromusculares, respiratórias e nutricionais, visando preservar a qualidade de vida e mitigar a progressão da doença (Antonini et al., 2020; Mazzoli et al., 2020).

4. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

A DM1 é uma doença genética autossômica dominante, caracterizada por miotonia e que pode impactar múltiplos sistemas, resultando em complicações respiratórias, cardíacas e musculares. O reconhecimento tardio da DM1 nos pacientes não diagnosticados pode ocasionar complicações pós-operatórias, nomeadamente durante cirurgias com anestesia geral (Yamada et al., 2023).

No caso descrito por Yamada et al. (2023), uma mulher de 42 anos foi admitida com abdômen agudo e insuficiência respiratória restritiva, resultando na descoberta de um tumor ovariano de 15 cm e atelectasia pulmonar. Após a realização de uma salpingo-ooforectomia direita, a paciente enfrentou falha no desmame ventilatório, necessitando de reintubação e, eventualmente, traqueostomia após tentativas sem sucesso. A avaliação neurológica posterior levantou a suspeita de DM1, confirmada por testes genéticos. Este relato ressalta a importância de considerar a DM1 como diagnóstico diferencial nos casos de complicações respiratórias atípicas ou falha no desmame pós-operatório. A literatura revista por Yamada et al. (2023) enfatiza que o diagnóstico precoce da DM1 pode evitar complicações perioperatórias, influenciando a gestão anestésica e o controle pós-operatório.

As distrofias miotônicas, incluindo DM1 e DM2, são condições genéticas complexas que afetam vários sistemas, causando uma diversidade de sintomas e complicações. Johnson (2019), observa que estas doenças caracterizam-se por fraqueza muscular progressiva, miotonia e cataratas precoces. Embora a prevalência da DM1 seja melhor compreendida que a da DM2, ambas estão associadas a um risco elevado de cancro, um fator importante para monitorização dos pacientes (Johnson et al., 2016).

Num caso clínico relatado por Bottazzi et al. (2023), uma mulher de 47 anos com Doença de *Steinert* apresentou visão ‘embaçada’ no olho direito, com sinais de ptose bilateral e deficiência no músculo elevador. Os exames oftalmológicos revelaram alterações no reflexo macular e a presença de vasos fantasma, além de uma membrana epirretiniana no olho direito. A angiografia com fluoresceína mostrou áreas de não perfusão e vazamento na retina (Bottazzi et al., 2023).

Estes sintomas ressaltam a importância de avaliações oftalmológicas detalhadas nos pacientes com Doença de *Steinert*, onde o uso de Tomografia de Coerência Óptica e Angiografia com Fluoresceína é essencial para a detecção e monitorização de alterações retinianas (Bottazzi et al., 2023).

A DM1 é uma condição neuromuscular hereditária rara, com uma prevalência estimada entre 2,1 e 14,3 casos por 100.000 adultos (Besant et al., 2022). Caracteriza-se pela degeneração progressiva dos músculos esqueléticos e é frequentemente acompanhada por manifestações extracardíacas, incluindo insuficiência cardíaca. Entre as complicações cardíacas associadas à DM1, destacam-se distúrbios na condução elétrica e, menos frequentemente, cardiomiopatias (Besant et al., 2022).

Miyawaki et al. (2021) relatam o caso de uma mulher de 49 anos com diagnóstico de distrofia miotônica há 24 anos, que desenvolveu sintomas de dispneia subaguda e fraqueza muscular. Apesar de já conhecer a sua condição, a recente exacerbação dos sintomas levou à realização de uma tomografia computadorizada, que revelou uma massa sólida de 32 mm no mediastino anterior, levantando a suspeita de um timoma, um tumor do timo frequentemente associado à miastenia *gravis*. Os exames clínicos e neurológicos confirmaram a presença de miastenia *gravis* associada ao timoma, coexistindo com a distrofia miotônica. A paciente foi submetida a tratamento intensivo, incluindo cirurgia para remoção do timoma, resultando numa melhoria significativa dos sintomas neurológicos (Miyawaki et al., 2021). Este caso ilustra a importância de considerar condições associadas quando há um agravamento súbito dos sintomas nos pacientes com distrofia miotônica. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são cruciais para melhorar o prognóstico e a monitorização dos sintomas (Miyawaki et al., 2021).

5. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

A DM1 é uma condição muscular hereditária caracterizada por fraqueza muscular progressiva, miotonia e complicações multisistêmicas, incluindo disfunção respiratória. O diagnóstico diferencial é essencial para distinguir a DM1 de outras condições, como a Síndrome de *Schwartz-Jampel* (SJS), que também apresenta miotonia e alterações faciais, podendo causar confusão diagnóstica (Elahi Vahed et al., 2024).

A DM1, ou doença de *Steinert*, é uma doença autossômica dominante resultante de expansões de repetições de trinucleotídeos no gene DMPK. Em contraste, a SJS é autossômica recessiva, associada a mutações no gene HSPG2. Clinicamente, a DM1 é frequentemente acompanhada de fraqueza muscular distal, cataratas e envolvimento multissistêmico, incluindo disfunções cardíacas e endócrinas, ausentes na SJS. A face na SJS tende a ser rígida e estática, enquanto na DM1 apresenta-se alongada e magra, com ptose palpebral (Elahi Vahed et al., 2024).

A ausência de condrodisplasia na DM1, uma característica marcante da SJS, assim como a diferença na rigidez muscular — que melhora com o movimento na SJS e se manifesta como relaxamento retardado na DM1 — são cruciais para o diagnóstico diferencial. Adicionalmente, o envolvimento gastrointestinal com hemorragias é raro na DM1, o que reforça a importância de uma avaliação clínica e genética cuidadosa (Elahi Vahed et al., 2024).

Outra condição relevante é a Hyperkalemic Periodic Paralysis (HPP), uma canalopatia autossômica dominante que se apresenta com ataques episódicos de fraqueza muscular, causada por uma mutação no gene SCN4A (Weber, 2022).

A HPP caracteriza-se por ataques de fraqueza muscular que podem afetar os membros, músculos oculares, garganta, sistema respiratório e tronco. Os principais desencadeadores incluem alimentos ricos em potássio, exposição ao frio, repouso após exercício, *stress*, fadiga, álcool e jejum. A miotonia é comum, nomeadamente em torno dos episódios, e cerca de 45% dos afetados apresentam paramiotonia. Mais de 80% dos indivíduos com mais de 40 anos desenvolvem fraqueza muscular permanente, e um terço pode desenvolver uma miopatia progressiva crónica (Weber, 2022).

A Miotonia Congénita (MC) e a Paramiotonia Congénita (PC) são condições genéticas que resultam de mutações nos genes que afetam canais iônicos nos músculos esqueléticos, levando à miotonia. A MC é causada por mutações no gene *CLCN1*, que codifica o canal de cloro *ClC-1*, e pode ocorrer nas formas autossômica recessiva (doença de *Becker*) e dominante (doença de *Thomsen*), sendo a forma recessiva mais severa. Caracteriza-se por miotonia que melhora com o movimento repetitivo, afetando principalmente os músculos dos membros, pálpebras, mastigatórios e do tronco. Os sintomas surgem na infância e podem agravar-se com a idade (Li et al., 2022)

A PC é causada por mutações no gene *SCN4A*, que codifica o canal de sódio voltagem-dependente. Esta condição caracteriza-se por miotonia paradoxal, que piora com contrações musculares repetitivas e diminuição da temperatura, afetando principalmente os músculos faciais e dos membros superiores. Os sintomas tendem a surgir na primeira década de vida (Li et al., 2022).

Os distúrbios de armazenamento lisossomal neuropáticos são erros inatos do metabolismo caracterizados pelo acúmulo de macromoléculas não degradadas em várias células, resultando em hepatomegalia, esplenomegalia e displasias esqueléticas (Pastores & Maegawa, 2013). Os sintomas podem surgir desde o nascimento até a idade adulta, variando expressivamente entre os afetados.

Estes distúrbios frequentemente apresentam características neurológicas, como atraso no desenvolvimento, distúrbios psiquiátricos, convulsões e fraqueza motora. Formas de início tardio podem ser difíceis de diagnosticar, pois os sintomas psiquiátricos podem preceder outros sinais neurológicos (Pastores & Maegawa, 2013).

A herança é geralmente autossômica recessiva, e o diagnóstico é confirmado por testes bioquímicos e moleculares que identificam a acumulação de substâncias e mutações genéticas (Pastores & Maegawa, 2013). Algumas opções de tratamento incluem transplante de células-tronco hematopoiéticas e terapia de substituição enzimática, mas a abordagem principal continua a ser cuidados sintomáticos, que melhoram a qualidade de vida dos pacientes. O aconselhamento genético é fundamental para informar sobre riscos reprodutivos e opções de tratamento (Pastores & Maegawa, 2013). Investigação contínua está a oferecer novas perspectivas sobre abordagens terapêuticas futuras (Pastores & Maegawa, 2013).

A Doença de Armazenamento de Glicogénio Tipo III (GSD III) é um distúrbio genético que afeta o armazenamento de glicogénio, com impacto no fígado, coração e músculos. O subtipo GSD IIIa afeta ambos, fígado e músculos, enquanto o GSD IIIb apenas o fígado. Na infância, manifesta-se por hepatomegalia, dificuldades no ganho de peso, hipoglicemia em jejum, hiperlipidemia e elevação das transaminases hepáticas. Com o tempo, os problemas hepáticos diminuem, mas surgem hipertrofia cardíaca e/ou cardiomiopatia, além de miopatia esquelética. O tratamento envolve uma dieta rigorosa e monitorização hepática e cardíaca (Schreuder et al., 2010).

As miopatias inflamatórias, um grupo significativo de miopatias tratáveis, dividem-se em quatro subtipos principais: dermatomiosite, polimiosite, miosite autoimune necrotizante e miopatia por inclusão esporádica, além da miopatia sobreposta (Dalakas, 2015). A miopatia por inclusão causa atrofia muscular dos quadríceps e antebraços. Outros subtipos podem apresentar manifestações extramusculares, como febre, artralgia e problemas cardíacos, sendo essencial a identificação correta para evitar diagnósticos incorretos (Dalakas, 2015).

A miopatia hipotiroideia, associada ao hipotireoidismo, caracteriza-se por fraqueza muscular proximal, mononeuropatia e polineuropatia axonal sensitivo-motora (Duyff et al., 2000). Já a miopatia tireotóxica, ligada ao hipertireoidismo, apresenta fraqueza muscular proximal e fadiga, devido ao excesso de hormonas tiroideias T3 (Tri-iodotironina) e T4 (Tiroxina), que aceleram o metabolismo muscular, provocando degradação das fibras musculares tipo II. (Cui & Zhang, 2022; Olson et al., 1991). A correção do hipertireoidismo com terapêuticas antitireoidianas ou iodo radioativo geralmente resolve a miopatia, mas casos prolongados podem deixar sequelas (Brzozowska et al., 2014).

As miopatias induzidas por fármacos, como a miopatia por cloroquina, estatinas e ciclosporina, podem apresentar miotonia elétrica sem sinais clínicos de miotonia. A cloroquina, usada na malária e doenças autoimunes, pode causar toxicidade muscular, enquanto as estatinas, prescritas para redução do colesterol, podem raramente causar miopatia com miotonia elétrica. A ciclosporina, imunossupressor utilizado nos transplantes, também pode provocar miotonia elétrica sem expressão clínica (Valiyil & Christopher-Stine, 2010).

6. DISCUSSÃO

Este caso clínico ilustra os desafios no diagnóstico e controlo dos sintomas da DM1, uma doença genética autossómica dominante com considerável variabilidade fenotípica. A paciente, uma mulher de 55 anos, apresentou fraqueza muscular progressiva e miotonia, inicialmente confundidas com miopatia tirotóxica devido à presença de um bócio multinodular, uma confusão comum devido à semelhança clínica entre ambas as condições (Cui & Zhang, 2022). No entanto, os testes genéticos confirmaram a expansão do trinucleotídeo CTG no gene DMPK, permitindo o diagnóstico de DM1.

A DM1 é a distrofia muscular mais comum nos adultos, com envolvimento de múltiplos sistemas, incluindo o cardiovascular, respiratório, endócrino e nervoso central (Gutiérrez et al., 2020; Tomé & Gourdon, 2020). Os principais sintomas incluem fraqueza muscular, miotonia e diversas manifestações extra-musculares, como arritmias cardíacas, cataratas e apneia do sono. No caso da paciente, foram identificadas várias complicações, o que exigiu uma abordagem multidisciplinar envolvendo diversas especialidades médicas.

O diagnóstico foi confirmado através de testes genéticos, essenciais para diferenciar a DM1 de outras miopatias com sintomas semelhantes. A identificação da expansão do trinucleotídeo CTG no gene DMPK é considerada o padrão-ouro para o diagnóstico, sendo que o tamanho da expansão está correlacionado com a gravidade e a idade de início da doença. No entanto, a apresentação clínica pode variar consideravelmente entre indivíduos com o mesmo número de repetições, complicando a previsão do curso clínico (Gutiérrez et al., 2020; Tomé & Gourdon, 2020).

Após o diagnóstico, a gestão da DM1 requer monitorização regular e intervenções precoces para lidar com complicações sistémicas. A paciente apresentou uma deterioração gradual da função respiratória, necessitando de suporte ventilatório não invasivo. A monitorização do débito máximo da tosse foi essencial para prevenir infeções respiratórias e manter as vias aéreas desobstruídas, conforme preconizado na literatura sobre o controlo dos sintomas da DM1. A fisioterapia foi útil na tentativa de retardar a perda muscular, enquanto o suporte psicossocial desempenhou um papel importante na gestão emocional da progressão da doença.

Embora incurável, a DM1 afeta expressivamente a qualidade de vida, frequentemente levando à perda progressiva da autonomia. O objetivo do tratamento é a gestão dos sintomas, sendo a colaboração de uma equipa interdisciplinar essencial para abordar as diversas dimensões da doença, desde o controlo da miotonia até ao apoio psicossocial e reabilitação física. Este caso destaca a importância de uma abordagem integrada e contínua, que não só visa o alívio dos sintomas, mas também a monitorização preventiva de complicações como insuficiência respiratória e arritmias cardíacas.

O caso reflete características típicas da DM1, evidenciando a variabilidade na apresentação clínica e a necessidade de personalizar o tratamento. Sublinha também a urgência de investigação contínua para o desenvolvimento de terapias mais eficazes e estratégias de monitorização que possam melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Este caso clínico enfatiza a complexidade da DM1, realçando a importância do diagnóstico precoce e de uma abordagem interdisciplinar. O acompanhamento regular e a gestão cuidadosa dos sintomas são essenciais para otimizar os resultados clínicos e proporcionar uma melhor qualidade de vida aos pacientes.

No tratamento da DM1, a oxigenoterapia desempenha um papel fundamental, particularmente nos casos de comprometimento respiratório importante. No caso em questão, foi necessário fornecer oxigénio suplementar a um débito de 2 litros por minuto, além de ajustes no ventilador, para mitigar o risco de hipoxémia, uma condição frequentemente observada nos doentes com fraqueza dos músculos respiratórios (Hawkins et al., 2019). As pesquisas demonstram que a oxigenoterapia não só corrige, mas também previne quedas na saturação de oxigénio durante a ventilação mecânica. A administração contínua de oxigénio suplementar contribui para a estabilização dos valores de gasometria arterial, minimizando o risco de complicações respiratórias e reduzindo eventos adversos durante o tratamento ventilatório (Simonds & Elliott, 1995; Pannue et al., 2022; Singh et al., 2011).

7. CONCLUSÃO

Este caso clínico ilustra os desafios e as particularidades do acompanhamento de uma paciente de 55 anos com diagnóstico de DM1. A paciente foi inicialmente internada devido a uma fraqueza muscular progressiva e miotonia considerável. O diagnóstico diferencial incluiu uma possível miopatia tirotóxica, dado o bócio multinodular identificado, uma complicação muscular associada ao hipertireoidismo que pode mimetizar sintomas da DM1 (Cui & Zhang, 2022). No entanto, a confirmação do diagnóstico de DM1 foi possível através do teste genético, que revelou a expansão da repetição CTG no gene DMPK.

A DM1 é uma doença genética autossômica dominante caracterizada por uma ampla gama de manifestações clínicas, incluindo fraqueza muscular, miotonia, complicações cardíacas, respiratórias e endócrinas (Gutiérrez et al., 2020; Tomé & Gourdon, 2020). No presente caso, a progressão da doença foi acompanhada por diversas especialidades médicas, sendo que a paciente foi seguida por Neurologia, Pneumologia, Psiquiatria, Psicologia, Gastroenterologia, e Medicina Física e de Reabilitação.

O acompanhamento multidisciplinar foi essencial para monitorizar a deterioração progressiva da força muscular e da função respiratória, que levou à necessidade de oxigenoterapia e ventilação não invasiva. Além disso, o tratamento da miotonia e das complicações associadas foi direcionado para melhorar a qualidade de vida da paciente, uma vez que não existe cura para a DM1 e a perda de força muscular é inevitável.

Por fim, este caso sublinha a importância de um diagnóstico precoce e de um tratamento multidisciplinar no controlo da DM1. A pesquisa contínua é fundamental para o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas que possam melhorar a qualidade de vida dos pacientes com esta condição.

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aaltonen, L. M., Saarela, M., Jousimaa, J., Aherto, A., & Arkkila, P. (2009). Dysphagia--moniammatillinen haaste [Dysphagia--a multidisciplinary challenge]. *Duodecim; laaketieteellinen aikakauskirja*, 125(14), 1535–1544.

Antonini, G., Soscia, F., Giubilei, F., De Carolis, A., Gragnani, F., Morino, S., Ruberto, A., & Tatarelli, R. (2006). Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *Journal of rehabilitation medicine*, 38(3), 181–185. <https://doi.org/10.1080/16501970500477967>

American Thoracic Society/European Respiratory Society (2002). ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 166(4), 518–624. <https://doi.org/10.1164/rccm.166.4.518>

Benditt J. O. (2018). Mechanical Insufflation-Exsufflation: More Than Just Cough Assist. *Respiratory care*, 63(8), 1076–1077. <https://doi.org/10.4187/respcare.06439>

Besant, G., Bourque, P. R., Smith, I. C., Chih, S., Lamacie, M. M., Breiner, A., Zwicker, J., Lochmüller, H., & Warman-Chardon, J. (2022). Case Report: Severe Peripartum Cardiac Disease in Myotonic Dystrophy Type 1. *Frontiers in cardiovascular medicine*, 9, 899606. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2022.899606>

Boentert, M., Cao, M., Mass, D., De Mattia, E., Falcier, E., Goncalves, M., Holland, V., Katz, S. L., Orlikowski, D., Sannicolò, G., Wijkstra, P., Hellerstein, L., & Sansone, V. A. (2020). Consensus-Based Care Recommendations for Pulmonologists Treating Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *Respiration; international review of thoracic diseases*, 99(4), 360–368. <https://doi.org/10.1159/000505634>

Bohannon, R. W., & Smith, M. B. (1987). Interrater reliability of a modified Ashworth scale of muscle spasticity. *Physical therapy*, 67(2), 206–207. <https://doi.org/10.1093/ptj/67.2.206>

Bohannon R. W. (2005). Manual muscle testing: does it meet the standards of an adequate screening test?. *Clinical rehabilitation*, 19(6), 662–667. <https://doi.org/10.1191/0269215505cr873oa>

Bottazzi, L., Sacconi, R., Alessi, S., Martorana, C. A., Francesco, B., & Querques, G. (2023). A new phenotype or retinal involvement in Steinert Disease: a case report. *Retinal*

cases & brief reports, 10.1097/ICB.0000000000001480. Advance online publication. <https://doi.org/10.1097/ICB.0000000000001480>

Brennan, M., McDonnell, M. J., Duignan, N., Gargoum, F., & Rutherford, R. M. (2022). The use of cough peak flow in the assessment of respiratory function in clinical practice- A narrative literature review. *Respiratory medicine*, 193, 106740. <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2022.106740>

Brzozowska, M. M., Banthia, S., Thompson, S., Narasimhan, M., & Lee, J. (2021). Severe Hypothyroidism Complicated by Myopathy and Neuropathy with Atypical Demyelinating Features. *Case reports in endocrinology*, 2021, 5525156. <https://doi.org/10.1155/2021/5525156>

Chatwin, M., & Wakeman, R. H. (2023). Mechanical Insufflation-Exsufflation: Considerations for Improving Clinical Practice. *Journal of clinical medicine*, 12(7), 2626. <https://doi.org/10.3390/jcm12072626>

Cho, H. E., Choi, W. A., Lee, S. Y., & Kang, S. W. (2022). Standardization of Air Stacking as Lung Expansion Therapy for Patients With Restrictive Lung Disease: A Pilot Study. *Physical therapy*, 102(9), pzac092. <https://doi.org/10.1093/ptj/pzac092>

Conable, K. M., & Rosner, A. L. (2011). A narrative review of manual muscle testing and implications for muscle testing research. *Journal of chiropractic medicine*, 10(3), 157–165. <https://doi.org/10.1016/j.jcm.2011.04.001>

Cui, H., & Zhang, X. (2022). Thyrotoxic myopathy: research status, diagnosis, and treatment. *Endokrynologia Polska*, 73(1), 157–162. <https://doi.org/10.5603/EP.a2022.0004>

D'Angelo, M. G., & Bresolin, N. (2006). Cognitive impairment in neuromuscular disorders. *Muscle & nerve*, 34(1), 16–33. <https://doi.org/10.1002/mus.20535>

Dalakas M. C. (2015). Inflammatory muscle diseases. *The New England journal of medicine*, 372(18), 1734–1747. <https://doi.org/10.1056/NEJMr1402225>

De Vito E. L. (2022). ¿Cuándo debería y cuándo no debería utilizarse oxígeno en las enfermedades neuromusculares? [When should and when should not use oxygen in neuromuscular diseases?]. *Medicina*, 82(2), 244–248.

Delbarre, B., Rapin, A., Boyer, F. C., Thierry, A., Perotin, J. M., Dury, S., Dumazet, A., Hagenburg, J., Perdu, D., Deslée, G., & Launois, C. (2023). Dyspnea assessment in

myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular disorders : NMD*, 33(2), 187–195.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2022.12.015>

Delorme, M., Leotard, A., Lebre, M., Lefeuvre, C., Hazenberg, A., Pallero, M., Nickol, A. H., Hannan, L. M., Boentert, M., Yüksel, A., Windisch, W., Howard, M. E., Hart, N., Wijkstra, P. J., Prigent, H., Pepin, J. L., Lofaso, F., Khouri, C., & Borel, J. C. (2023). Effect of Intensity of Home Noninvasive Ventilation in Individuals With Neuromuscular and Chest Wall Disorders: A Systematic Review and Meta-Analysis of Individual Participant Data. *Archivos de bronconeumologia*, 59(8), 488–496.
<https://doi.org/10.1016/j.arbres.2023.05.002>

Del Rio, P., Polistena, A., Chiofalo, M. G., De Pasquale, L., Dionigi, G., Docimo, G., Graceffa, G., Iacobone, M., Medas, F., Pezzolla, A., Sorrenti, S., Spiezia, S., & Calò, P. G. (2023). Management of surgical diseases of thyroid gland indications of the United Italian Society of Endocrine Surgery (SIUEC). *Updates in surgery*, 75(6), 1393–1417.
<https://doi.org/10.1007/s13304-023-01522-7>

Dhand, U. K., & Dhand, R. (2006). Sleep disorders in neuromuscular diseases. *Current opinion in pulmonary medicine*, 12(6), 402–408.
<https://doi.org/10.1097/01.mcp.0000245704.92311.1e>

Dubé, B. P., & Dres, M. (2016). Diaphragm Dysfunction: Diagnostic Approaches and Management Strategies. *Journal of clinical medicine*, 5(12), 113.
<https://doi.org/10.3390/jcm5120113>

Duyff, R. F., Van den Bosch, J., Laman, D. M., van Loon, B. J., & Linssen, W. H. (2000). Neuromuscular findings in thyroid dysfunction: a prospective clinical and electrodiagnostic study. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 68(6), 750–755. <https://doi.org/10.1136/jnnp.68.6.750>

Epstein, L. J., Kristo, D., Strollo, P. J., Jr, Friedman, N., Malhotra, A., Patil, S. P., Ramar, K., Rogers, R., Schwab, R. J., Weaver, E. M., Weinstein, M. D., & Adult Obstructive Sleep Apnea Task Force of the American Academy of Sleep Medicine (2009). Clinical guideline for the evaluation, management and long-term care of obstructive sleep apnea in adults. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 5(3), 263–276.

Elahi Vahed, I., Tehrani Fateh, S., Kamali, M., Hashemi-Gorji, F., Esmailzadeh, Z., Sadeghi, H., Miryounesi, M., & Ghasemi, M. R. (2024). Expanding genetic and clinical

aspects of Schwartz-Jampel syndrome: A report of two cases with literature review. *Molecular genetics and metabolism reports*, 40, 101125. <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2024.101125>

Fang, T., Valdes, E., & Frontera, J. A. (2022). Levetiracetam for Seizure Prophylaxis in Neurocritical Care: A Systematic Review and Meta-analysis. *Neurocritical care*, 36(1), 248–258. <https://doi.org/10.1007/s12028-021-01296-z>

Ferrari Aggradi, CR, Falcier, E, Lizio, A, et al. Assessment of respiratory function and need for non-invasive ventilation in a cohort of patients with myotonic dystrophy type 1 followed at one single expert centre. *The Clinical Respiratory Journal*. 2022; 1- 13. (<https://doi.org/10.1111/crj.13516>). (2023). *The clinical respiratory journal*, 17(4), 339. <https://doi.org/10.1111/crj.13516> (Retraction published 10.1111/crj.13516)

Gagnon, C., Mathieu, J., Jean, S., Laberge, L., Perron, M., Veillette, S., Richer, L., & Noreau, L. (2008). Predictors of disrupted social participation in myotonic dystrophy type 1. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 89(7), 1246–1255. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2007.10.049>

García-Puga, M., Saenz-Antoñanzas, A., Matheu, A., & López de Munain, A. (2022). Targeting Myotonic Dystrophy Type 1 with Metformin. *International journal of molecular sciences*, 23(5), 2901. <https://doi.org/10.3390/ijms23052901>

Gauderer, M. W., Ponsky, J. L., & Izant, R. J., Jr (1980). Gastrostomy without laparotomy: a percutaneous endoscopic technique. *Journal of pediatric surgery*, 15(6), 872–875. [https://doi.org/10.1016/s0022-3468\(80\)80296-x](https://doi.org/10.1016/s0022-3468(80)80296-x)

Graustein, A., Carmona, H., & Benditt, J. O. (2023). Noninvasive respiratory assistance as aid for respiratory care in neuromuscular disorders. *Frontiers in rehabilitation sciences*, 4, 1152043. <https://doi.org/10.3389/fresc.2023.1152043>

Gutiérrez Gutiérrez, G., Díaz-Manera, J., Almendrote, M., Azriel, S., Eulalio Bárcena, J., Cabezudo García, P., Camacho Salas, A., Casanova Rodríguez, C., Cobo, A. M., Díaz Guardiola, P., Fernández-Torrón, R., Gallano Petit, M. P., García Pavía, P., Gómez Gallego, M., Gutiérrez Martínez, A. J., Jericó, I., Kapetanovic García, S., López de Munain Arregui, A., Martorell, L., Morís de la Tassa, G., ... Gutiérrez-Rivas, E. (2020). Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o

enfermedad de Steinert. *Neurologia*, 35(3), 185–206.
<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2019.01.001>

Hallett, M., DelRosso, L. M., Elble, R., Ferri, R., Horak, F. B., Lehericy, S., Mancini, M., Matsushashi, M., Matsumoto, R., Muthuraman, M., Raethjen, J., & Shibasaki, H. (2021). Evaluation of movement and brain activity. *Clinical neurophysiology : official journal of the International Federation of Clinical Neurophysiology*, 132(10), 2608–2638.
<https://doi.org/10.1016/j.clinph.2021.04.023>

Harper, P. S. (2009). *Myotonic Dystrophy: The Facts*. Oxford University Press.

Hawkins, A. M., Hawkins, C. L., Abdul Razak, K., Khoo, T. K., Tran, K., & Jackson, R. V. (2019). Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscular disorders : NMD*, 29(3), 198–212.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.12.002>

Heatwole, C., Bode, R., Johnson, N. E., Dekdebrun, J., Dilek, N., Eichinger, K., Hilbert, J. E., Logigian, E., Luebbe, E., Martens, W., Mcdermott, M. P., Pandya, S., Puwanant, A., Rothrock, N., Thornton, C., Vickrey, B. G., Victorson, D., & Moxley, R. T., 3rd (2016). Myotonic dystrophy health index: Correlations with clinical tests and patient function. *Muscle & nerve*, 53(2), 183–190. <https://doi.org/10.1002/mus.24725>

Hislop, H. J., & Montgomery, J. (2007). *Daniels and Worthingham's muscle testing: Techniques of manual examination* (8th ed.). Saunders Elsevier.

International Dysphagia Diet Standardisation Initiative (IDDSI). (2019). *IDDSI Framework*. <https://iddsi.org/Framework/>

Johnson, N. E., Butterfield, R., Berggren, K., Hung, M., Chen, W., DiBella, D., Dixon, M., Hayes, H., Pucillo, E., Bounsanga, J., Heatwole, C., & Campbell, C. (2016). Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: A cross-sectional study. *Neurology*, 87(2), 160–167. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000002845>

Johnson N. E. (2019). Myotonic Muscular Dystrophies. *Continuum (Minneapolis, Minn.)*, 25(6), 1682–1695. <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000000793>

Jonklaas, J., Bianco, A. C., Bauer, A. J., Burman, K. D., Cappola, A. R., Celi, F. S., Cooper, D. S., Kim, B. W., Peeters, R. P., Rosenthal, M. S., Sawka, A. M., & American Thyroid Association Task Force on Thyroid Hormone Replacement (2014). Guidelines for the treatment of hypothyroidism: prepared by the american thyroid association task force on

thyroid hormone replacement. *Thyroid : official journal of the American Thyroid Association*, 24(12), 1670–1751. <https://doi.org/10.1089/thy.2014.0028>

Katz, S., Arish, N., Rokach, A., Zaltzman, Y., & Marcus, E. L. (2018). The effect of body position on pulmonary function: a systematic review. *BMC pulmonary medicine*, 18(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s12890-018-0723-4>

Khayat, A., Medin, D., Syed, F., Moraes, T. J., Bin-Hasan, S., Narang, I., Al-Saleh, S., & Amin, R. (2017). Intelligent volume-assured pressured support (iVAPS) for the treatment of congenital central hypoventilation syndrome. *Sleep & breathing = Schlaf & Atmung*, 21(2), 513–519. <https://doi.org/10.1007/s11325-017-1478-5>

Kong, H. E., & Pollack, B. P. (2022). Cutaneous findings in myotonic dystrophy. *JAAD international*, 7, 7–12. <https://doi.org/10.1016/j.jdin.2021.09.008>

Kuriyan, A. E., Phipps, R. P., & Feldon, S. E. (2008). The eye and thyroid disease. *Current opinion in ophthalmology*, 19(6), 499–506. <https://doi.org/10.1097/ICU.0b013e3283131557>

Leder S. B. (1996). Gag reflex and dysphagia. *Head & neck*, 18(2), 138–141. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0347\(199603/04\)18:2<138::AID-HED5>3.0.CO;2-2](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0347(199603/04)18:2<138::AID-HED5>3.0.CO;2-2)

Lee, J. E., & Cooper, T. A. (2009). Pathogenic mechanisms of myotonic dystrophy. *Biochemical Society transactions*, 37(Pt 6), 1281–1286. <https://doi.org/10.1042/BST0371281>

Li, Y., Li, M., Wang, Z., Yang, F., Wang, H., Bai, X., Sun, B., Chen, S., & Huang, X. (2022). Clinical and molecular characteristics of myotonia congenita in China: Case series and a literature review. *Channels (Austin, Tex.)*, 16(1), 35–46. <https://doi.org/10.1080/19336950.2022.2041292>

Lizio, A., Pirola, A., Ferrari, C. R. A., Mauro, L., Falcier, E., & Sansone, V. A. (2023). Development of prediction models based on respiratory assessments to determine the need for non-invasive ventilation in patients with myotonic dystrophy type 1. *Neurological sciences : official journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, 44(6), 2149–2157. <https://doi.org/10.1007/s10072-023-06631-0>

Magaña, J. J., Leyva-García, N., & Cisneros, B. (2009). Patogénesis de la distrofia miotónica tipo 1 [Pathogenesis of myotonic dystrophy type 1]. *Gaceta medica de Mexico*, 145(4), 331–337.

Malhotra, R. K., Kirsch, D. B., Kristo, D. A., Olson, E. J., Aurora, R. N., Carden, K. A., Chervin, R. D., Martin, J. L., Ramar, K., Rosen, C. L., Rowley, J. A., Rosen, I. M., & American Academy of Sleep Medicine Board of Directors (2018). Polysomnography for Obstructive Sleep Apnea Should Include Arousal-Based Scoring: An American Academy of Sleep Medicine Position Statement. *Journal of clinical sleep medicine : JCSM : official publication of the American Academy of Sleep Medicine*, 14(7), 1245–1247. <https://doi.org/10.5664/jcsm.7234>

Mandell, L. A., Wunderink, R. G., Anzueto, A., Bartlett, J. G., Campbell, G. D., Dean, N. C., Dowell, S. F., File, T. M., Jr, Musher, D. M., Niederman, M. S., Torres, A., Whitney, C. G., Infectious Diseases Society of America, & American Thoracic Society (2007). Infectious Diseases Society of America/American Thoracic Society consensus guidelines on the management of community-acquired pneumonia in adults. *Clinical infectious diseases : an official publication of the Infectious Diseases Society of America*, 44 Suppl 2(Suppl 2), S27–S72. <https://doi.org/10.1086/511159>

Martin-Harris, B., & Jones, B. (2008). The videofluorographic swallowing study. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 19(4), 769–viii. <https://doi.org/10.1016/j.pmr.2008.06.004>

Mary, P., Servais, L., & Vialle, R. (2018). Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. *Orthopaedics & traumatology, surgery & research : OTSR*, 104(1S), S89–S95. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2017.04.019>

Mazzoli, M., Ariatti, A., Garuti, G. C., Agnoletto, V., Genovese, M., Gozzi, M., Kaleci, S., Marchioni, A., Malagoli, M., & Galassi, G. (2020). Predictors of prognosis in type 1 myotonic dystrophy (DM1): longitudinal 18-years experience from a single center. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 39(3), 109–120. <https://doi.org/10.36185/2532-1900-015>

Mehdizadeh, M., Mohammadbeigi, A., & Sharifinejad, A. (2023). An Overview about New Methods in Management of Gag Reflex during Dental Treatment: A Systematic Review. *Journal of dentistry (Shiraz, Iran)*, 24(4), 372–381. <https://doi.org/10.30476/dentjods.2022.96360.1934>

Meola, G., & Cardani, R. (2015). Myotonic dystrophies: An update on clinical aspects, genetic, pathology, and molecular pathomechanisms. *Biochimica et biophysica acta*, 1852(4), 594–606. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2014.05.019>

Meola G. (2020). Myotonic dystrophy type 2: the 2020 update. *Acta myologica : myopathies and cardiomyopathies : official journal of the Mediterranean Society of Myology*, 39(4), 222–234. <https://doi.org/10.36185/2532-1900-026>

Miller, M. R., Hankinson, J., Brusasco, V., Burgos, F., Casaburi, R., Coates, A., Crapo, R., Enright, P., van der Grinten, C. P., Gustafsson, P., Jensen, R., Johnson, D. C., MacIntyre, N., McKay, R., Navajas, D., Pedersen, O. F., Pellegrino, R., Viegi, G., Wanger, J., & ATS/ERS Task Force (2005). Standardisation of spirometry. *The European respiratory journal*, 26(2), 319–338. <https://doi.org/10.1183/09031936.05.00034805>

Miyawaki, M., Jikumaru, M., Kamada, K., Daiki, N., Abe, M., Anami, K., Takeuchi, H., Osoegawa, A., Iwao, S., Matsubara, E., & Sugio, K. (2021). Thymoma-associated myasthenia gravis coexisting with myotonic dystrophy: a case report. *Surgical case reports*, 7(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s40792-021-01223-6>

Olson, B. R., Klein, I., Benner, R., Burdett, R., Trzepacz, P., & Levey, G. S. (1991). Hyperthyroid myopathy and the response to treatment. *Thyroid : official journal of the American Thyroid Association*, 1(2), 137–141. <https://doi.org/10.1089/thy.1991.1.137>

Orr, J. E., Chen, K., Vaida, F., Schmickl, C. N., Lavery, C. G., Ravits, J., Lesser, D., Bhattacharjee, R., Malhotra, A., & Owens, R. L. (2023). Effectiveness of long-term noninvasive ventilation measured by remote monitoring in neuromuscular disease. *ERJ open research*, 9(5), 00163-2023. <https://doi.org/10.1183/23120541.00163-2023>

Ørstavik, K., Solbakken, G., Rasmussen, M., Sanaker, P. S., Fossmo, H. L., Bryne, E., Knutsen-Øy, T., Elgsås, T., & Heiberg, A. (2024). Myotonic dystrophy type 1 - a multiorgan disorder. Dystrofia myotonika type 1 – en multiorgansykdom. *Tidsskrift for den Norske laegeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny raekke*, 144(5), 10.4045/tidsskr.23.0687. <https://doi.org/10.4045/tidsskr.23.0687>

Pannu, S. R., Exline, M., Klammer, B., Brock, G., Crouser, E. D., Christman, J. W., & Diaz, P. (2022). Early Titration of Oxygen During Mechanical Ventilation Reduces Hyperoxemia in a Pilot, Feasibility, Randomized Control Trial for Automated Titration of Oxygen Levels. *Critical care explorations*, 4(6), e0704. <https://doi.org/10.1097/CCE.0000000000000704>

Pastores, G. M., & Maegawa, G. H. (2013). Clinical neurogenetics: neuropathic lysosomal storage disorders. *Neurologic clinics*, 31(4), 1051–1071. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2013.04.007>

Pekala, J., Patkowska-Sokoła, B., Bodkowski, R., Jamroz, D., Nowakowski, P., Lochyński, S., & Librowski, T. (2011). L-carnitine--metabolic functions and meaning in humans life. *Current drug metabolism*, 12(7), 667–678. <https://doi.org/10.2174/138920011796504536>

Rabelo, J. L., Cruz, B. F., Ferreira, J. D. R., Viana, B. M., & Barbosa, I. G. (2021). Psychoeducation in bipolar disorder: A systematic review. *World journal of psychiatry*, 11(12), 1407–1424. <https://doi.org/10.5498/wjp.v11.i12.1407>

Rakocevic-Stojanovic, V., Peric, S., Basta, I., Dobricic, V., Ralic, V., Kacar, A., Peric, M., & Novakovic, I. (2015). Variability of multisystemic features in myotonic dystrophy type 1--lessons from Serbian registry. *Neurological research*, 37(11), 939–944. <https://doi.org/10.1179/1743132815Y.00000000068>

ResMed. (2018.). *Stellar™ 100 and 150: User guide* (Portuguese/Português ed.). <https://document.ResMed.com/en-us/documents/products/machine/stellar-series/user-guide/stellar-100-150 user-guide amer por.pdf>

Sarkar, M., Madabhavi, I., & Kadakol, N. (2022). Oxygen-induced hypercapnia: physiological mechanisms and clinical implications. *Monaldi archives for chest disease = Archivio Monaldi per le malattie del torace*, 93(3), 10.4081/monaldi.2022.2399. <https://doi.org/10.4081/monaldi.2022.2399>

Savić Pavičević, D., Miladinović, J., Brkušanić, M., Šviković, S., Djurica, S., Brajušković, G., & Romac, S. (2013). Molecular genetics and genetic testing in myotonic dystrophy type 1. *BioMed research international*, 2013, 391821. <https://doi.org/10.1155/2013/391821>

Schreuder, A. B., Rossi, A., Grünert, S. C., & Derks, T. G. J. (2010). Glycogen Storage Disease Type III. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle.

Simonds, A. K., & Elliott, M. W. (1995). Outcome of domiciliary nasal intermittent positive pressure ventilation in restrictive and obstructive disorders. *Thorax*, 50(6), 604–609. <https://doi.org/10.1136/thx.50.6.604>

Singh, V., Gupta, P., Khatana, S., & Bhagol, A. (2011). Supplemental oxygen therapy: Important considerations in oral and maxillofacial surgery. *National journal of maxillofacial surgery*, 2(1), 10–14. <https://doi.org/10.4103/0975-5950.85846>

Son, W. C., Min, J. Y., Shin, H. T., Seo, K. C., & Choi, K. H. (2022). Adapting the International Dysphagia Diet Standardisation Initiative in East Asia: Feasibility study. *Medicine*, 101(42), e31137. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000031137>

Spiesshoefer, J., Runte, M., Heidbreder, A., Dreher, M., Young, P., Brix, T., & Boentert, M. (2019). Sleep-disordered breathing and effects of non-invasive ventilation on objective sleep and nocturnal respiration in patients with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular disorders* : NMD, 29(4), 302–309. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.006>

Stanojevic, S., Kaminsky, D. A., Miller, M. R., Thompson, B., Aliverti, A., Barjaktarevic, I., Cooper, B. G., Culver, B., Derom, E., Hall, G. L., Hallstrand, T. S., Leuppi, J. D., MacIntyre, N., McCormack, M., Rosenfeld, M., & Swenson, E. R. (2022). ERS/ATS technical standard on interpretive strategies for routine lung function tests. *The European respiratory journal*, 60(1), 2101499. <https://doi.org/10.1183/13993003.01499-2021>

Steele, C. M., Alsanei, W. A., Ayanikalath, S., Barbon, C. E., Chen, J., Cichero, J. A., Coutts, K., Dantas, R. O., Duivesteyn, J., Giosa, L., Hanson, B., Lam, P., Lecko, C., Leigh, C., Nagy, A., Namasivayam, A. M., Nascimento, W. V., Odendaal, I., Smith, C. H., & Wang, H. (2015). The influence of food texture and liquid consistency modification on swallowing physiology and function: a systematic review. *Dysphagia*, 30(1), 2–26. <https://doi.org/10.1007/s00455-014-9578-x>

Tomé, S., & Gourdon, G. (2020). DM1 Phenotype Variability and Triplet Repeat Instability: Challenges in the Development of New Therapies. *International journal of molecular sciences*, 21(2), 457. <https://doi.org/10.3390/ijms21020457>

Tregidgo, L., Naran, P., Gosal, E., & D'Cruz, R. F. (2024). Update in Noninvasive Home Mechanical Ventilation: A Narrative Review of Indications, Outcomes, and Monitoring. *Canadian respiratory journal*, 2024, 7013576. <https://doi.org/10.1155/2024/7013576>

Turner, C., & Hilton-Jones, D. (2014). Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Current opinion in neurology*, 27(5), 599–606. <https://doi.org/10.1097/WCO.0000000000000128>

Valiyil, R., & Christopher-Stine, L. (2010). Drug-related myopathies of which the clinician should be aware. *Current rheumatology reports*, 12(3), 213–220. <https://doi.org/10.1007/s11926-010-0104-3>

Visconti, V. V., Centofanti, F., Fittipaldi, S., Macrì, E., Novelli, G., & Botta, A. (2021). Epigenetics of Myotonic Dystrophies: A Minireview. *International journal of molecular sciences*, 22(22), 12594. <https://doi.org/10.3390/ijms222212594>

Vosse, B. A. H., Horlings, C. G. C., Joosten, I. B. T., Cobben, N. A. M., van Kuijk, S. M. J., Wijkstra, P. J., & Faber, C. G. (2023). Role of respiratory characteristics in treatment adherence with noninvasive home mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1, a retrospective study. *Neuromuscular disorders : NMD*, 33(9), 57–62. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2023.08.004>

Vydra, D. G., & Rayi, A. (2023). Myotonic Dystrophy. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Wang, Z., & Burge, C. B. (2008). Splicing regulation: from a parts list of regulatory elements to an integrated splicing code. *RNA (New York, N.Y.)*, 14(5), 802–813. <https://doi.org/10.1261/rna.876308>

Wang, Z., Wilson, M., Dobler, C. C., Morrow, A. S., Beuschel, B., Alsawas, M., Benkhadra, R., Seisa, M., Mittal, A., Sanchez, M., Daraz, L., Holets, S., & Murad, M. H. (2019). *Noninvasive Positive Pressure Ventilation in the Home*. Agency for Healthcare Research and Quality (US).

Watson, K., Egerton, T., Sheers, N., Retica, S., McGaw, R., Clohessy, T., Webster, P., & Berlowitz, D. J. (2022). Respiratory muscle training in neuromuscular disease: a systematic review and meta-analysis. *European respiratory review : an official journal of the European Respiratory Society*, 31(166), 220065. <https://doi.org/10.1183/16000617.0065-2022>

Weber, F. (2003). Hyperkalemic Periodic Paralysis. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews*®. University of Washington, Seattle.

West, J. B. (2012). *Respiratory Physiology: The Essentials* (9th ed.). Lippincott Williams & Wilkins

Willaert, A., Jorissen, M., & Goeleven, A. (2015). Swallowing dysfunction in myotonic dystrophy: a retrospective study of symptomatology and radiographic findings. *B-ENT*, 11(4), 249–256.

Yamada, T., Fukano, N., Kai, K., Kuribayashi, Y., Jikumaru, M., Eto, S., & Kawano, Y. (2023). Undiagnosed myotonic dystrophy: A case report and literature review. *Medicine international*, 3(5), 46. <https://doi.org/10.3892/mi.2023.106>

Yetkin, N. A., Yetkin, M. F., Baran Ketencioğlu, B., Oymak, F. S., Gülmez, İ., Yılmaz, İ., & Tutar, N. (2023). Evaluation of diaphragm functions with diaphragm ultrasound and pulmonary function tests in individuals with Friedreich's ataxia. *Turkish journal of medical sciences*, 53(5), 1301–1311. <https://doi.org/10.55730/1300-0144.5696>

Zhang, P. P., Yuan, Y., Lu, D. Z., Li, T. T., Zhang, H., Wang, H. Y., & Wang, X. W. (2023). Diagnostic Accuracy of the Eating Assessment Tool-10 (EAT-10) in Screening Dysphagia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Dysphagia*, 38(1), 145–158. <https://doi.org/10.1007/s00455-022-10486-6>

