



• U • C •

FMUC FACULDADE DE MEDICINA
UNIVERSIDADE DE COIMBRA

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA – TRABALHO FINAL

RAQUEL MARIA CARVALHO FÉLIX

Distúrbios do sono em crianças com cegueira

ARTIGO CIENTÍFICO

ÁREA CIENTÍFICA DE PEDIATRIA

Trabalho realizado sob a orientação de:

NÚRIA MADUREIRA

GUIOMAR OLIVEIRA

FEVEREIRO/2019

Distúrbios do Sono em Crianças com Cegueira

Raquel Félix¹

Núria Madureira²

Guiomar Oliveira^{3,4}

1. Mestrado Integrado em Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
2. Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
3. Unidade de Autismo, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
4. Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

ÍNDICE

Resumo.....	3
Abstract.....	4
Lista de acrónimos ou abreviaturas.....	5
Introdução.....	6
Materiais e métodos.....	8
Resultados.....	11
Discussão.....	15
Conclusão.....	18
Agradecimentos.....	19
Referências bibliográficas.....	20
Anexos.....	23

RESUMO

Introdução: A relação entre a cegueira e os distúrbios do sono está bem documentada, sendo, contudo, escassos os estudos em idade pediátrica. O objetivo do trabalho foi analisar os padrões de sono-vigília em crianças com cegueira sem percepção da luz, de forma a avaliar a existência de distúrbios de sono.

Métodos: Estudo prospetivo em crianças com cegueira sem percepção de luz, entre os 2 e os 10 anos, seguidas em consulta de baixa visão de um hospital pediátrico terciário. A análise foi efetuada através da realização da versão portuguesa do questionário *Children's Sleep Habits Questionnaire* (CSHQ-PT) e de actigrafia durante 14 dias.

Resultados: O estudo incluiu quatro crianças, apenas uma com índice de perturbação do sono acima do ponto de corte, mas todas com as subescalas “resistência em ir para a cama” e “sonolência diurna” aumentadas. Relativamente aos parâmetros actigráficos, todas apresentaram elevada variabilidade no início e fim do sono, bem como valores de tempo total de sono e eficiência de sono dentro do normal.

Conclusão: As crianças com cegueira sem percepção de luz estudadas pelos autores apresentaram irregularidades nos padrões sono-vigília, traduzidas por uma variabilidade importante no início e no fim do sono nos registos actigráficos. As avaliações objetivas foram fundamentais para o reconhecimento destes distúrbios do sono.

Palavras chave: cegueira, sono, criança, actigrafia

ABSTRACT

Introduction: The relationship between blindness and sleep disorders is well documented, but there are only a few studies in pediatric age. The aim of the current study was to analyze the sleep-wake patterns in children with blindness without light perception, assessing for the existence of sleep disorders.

Methods: Prospective study in children with blindness without light perception, aged 2 to 10 years old, followed in a low vision ophthalmology outpatient clinic in a tertiary care pediatric hospital. Analysis was carried out using the Portuguese version of the Children's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ-PT), and actigraphy was carried out during a 14-day period.

Results: The study included four children, with only one having sleep disturbance index above the cut-off, but all of them with high scores in "bedtime resistance" and "daytime sleepiness" domains. When analyzing actigraphic recordings, all showed high variability in sleep onset and offset, and normal values of total sleep time and sleep efficiency.

Conclusion: Children with blindness without light perception included in the study showed irregularities in sleep-wake patterns, translated by important variability in sleep onset and offset, demonstrated by actigraphic recordings. Sleep-wake pattern changes found in actigraphy allowed for an objective demonstration of the sleep disorders in the studied children, thus confirming diagnosis.

Keywords: blindness, sleep, child, actigraphy

LISTA DE ACRÓNIMOS OU ABREVIATURAS

CSHQ - *Children's Sleep Habits Questionnaire*

CSHQ-PT - *Children's Sleep Habits Questionnaire*, versão portuguesa

IPS - Índice de Perturbação do Sono

NSQ - núcleos supraquiasmáticos

TNC - tempo na cama

TTS - tempo total de sono

VRH - via retino-hipotalâmica

WASO - *wake after sleep onset*

INTRODUÇÃO

A importância do sono no desenvolvimento da criança está bem estabelecida, sendo a idade pediátrica um período muito importante para a aquisição de um ciclo de sono-vigília bem estruturado. Os défices visuais graves podem prejudicar esta função biológica.^{1,2}

A luz tem um papel fundamental na sincronização do ritmo circadiano endógeno com o ciclo dia-noite ambiental e, por isso, a cegueira pode estar associada a uma maior incidência de distúrbios do sono.³⁻⁵ A causa mais frequentemente associada a estes distúrbios é a existência de ritmos circadianos *free-running* ou em livre curso, presentes em 55 a 70% dos indivíduos com cegueira total.⁵⁻⁷

O ritmo circadiano endógeno tem um ciclo natural de 24,2 a 24,9 horas, ligeiramente superior às 24 horas do dia na Terra. Torna-se, portanto, necessária uma sincronização entre o ritmo circadiano endógeno e o tempo ambiental, que depende da exposição a *inputs* ambientais ou *zeitgebers*.⁸ Diversos *inputs* ambientais contribuem para esta sincronização, nomeadamente a luz, a atividade física, a hora das refeições ou as interações sociais, sendo a luz o *input* ambiental dominante em seres humanos.^{2,3,8-12} A luz é detetada por células ganglionares retinianas fotorreceptoras contendo melanopsina, distintas dos cones e bastonetes.¹¹ Esta informação segue através de uma via aferente monossináptica, a via retino-hipotalâmica (VRH), até aos núcleos supraquiasmáticos (NSQ).^{3,6,8} Estas estruturas constituem o principal *pacemaker* circadiano dos seres humanos.^{5,10} Dos NSQ partem vias eferentes para a glândula pineal, onde ocorre a síntese rítmica de melatonina.^{8,10} A melatonina é uma neurohormona segregada durante a noite que desempenha um papel determinante no processo de regulação do sono.¹ Assim, a exposição à luz permite o ajuste do ritmo circadiano endógeno ao ciclo dia-noite.⁶

Em indivíduos com cegueira com envolvimento da VRH, particularmente naqueles em que há patologia do nervo ótico, a não percepção da luz prejudica a resposta a este *input* ambiental. A ausência de sincronização entre o ritmo circadiano endógeno e o ciclo dia-noite ou tempo ambiental leva a uma perturbação na produção de melatonina.^{2,5,10} Desenvolve-se um ritmo circadiano *free-running* ou em livre curso, isto é, seguindo o ritmo circadiano endógeno natural do NSQ.^{5,10} Os ritmos circadianos *free-running* caracterizam-se por um atraso ou avanço, de cerca de 60 a 70 minutos por dia, na hora de deitar e na hora de acordar, que ocorre de forma progressiva.^{6,8} Em alguns indivíduos, isto resulta num padrão cíclico e recorrente de insónia alterando com períodos de sono sem perturbação. Durante os períodos de insónia, os doentes apresentam maior latência de sono, menor duração do sono, aumento do número e duração de despertares noturnos e sonolência diurna excessiva.^{2,3,6,9,10} Assim, a prevalência de distúrbios do sono em indivíduos com cegueira é superior à das pessoas com

visão normal.⁴ Para além disso, os distúrbios de sono são mais frequentes e graves em indivíduos totalmente cegos (sem perceção de luz) em comparação com aqueles com visão residual.¹¹

Existem poucos estudos publicados sobre a relação entre a cegueira e os distúrbios do sono em idade pediátrica. Nos estudos disponíveis tem sido documentada maior latência e fragmentação do sono e sestas mais frequentes.^{2,8} Com este estudo, os autores pretenderam analisar o ciclo sono-vigília em quatro crianças com cegueira seguidas na consulta de baixa visão de um hospital terciário. Nesta análise foi utilizada a actigrafia, método que permite uma avaliação prolongada e em ambulatório do ciclo sono-vigília. Como objetivo secundário, pretendeu-se avaliar o valor preditivo da identificação do sono como “problemático” pelos pais, através da utilização da versão validada para a população portuguesa do *Children’s Sleep Habits Questionnaire* (CSHQ-PT). Este estudo permitiu o início da colaboração entre a consulta de baixa visão e a consulta de patologia do sono do referido hospital e o seguimento conjunto destes doentes.

MATERIAIS E MÉTODOS

Foi efetuado um estudo prospetivo de análise de crianças com cegueira, seguidas em consulta de baixa visão do Hospital Pediátrico do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. O estudo decorreu entre 1 de junho de 2018 e 31 de dezembro de 2018.

Os critérios de inclusão foram crianças com cegueira, idade entre os 2 e 10 anos, com consulta de baixa visão durante o período no qual decorreu o estudo e disponibilidade dos pais para participarem no estudo. Foram critérios de exclusão a existência de perturbações do desenvolvimento intelectual ou do espectro do autismo e terapêutica com psicofármacos.

Foram obtidos consentimentos informados e esclarecidos para participação em estudos de investigação, dos pais das crianças envolvidas no estudo (Anexo 1).

Questionário

A avaliação da presença de problemas de sono nos participantes foi realizada através do preenchimento da versão portuguesa do *Children's Sleep Habits Questionnaire* (CSHQ-PT) (Anexo 2).

O CSHQ foi originalmente desenvolvido por Judith A. Owens *et al*, para servir como ferramenta de rastreio na avaliação de hábitos e distúrbios do sono em crianças com idades compreendidas entre os 4 e os 10 anos.¹³ Trata-se de um questionário retrospectivo respondido pelos pais, que avalia a perceção do sono dos seus filhos durante uma semana “típica” recente.¹³ O CSHQ inclui 33 itens agrupados em 8 subescalas: resistência em ir para a cama (itens 1, 3, 4, 5, 6 e 8), início do sono (item 2), duração do sono (itens 9, 10 e 11), ansiedade do sono (itens 5, 7, 8 e 21), despertares noturnos (itens 16, 24 e 25), parassónias (itens 12, 13, 14, 15, 17, 22 e 23), distúrbios respiratórios do sono (itens 18, 19 e 20) e sonolência diurna (itens 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32 e 33).^{13,14} Os itens são classificados numa escala de 3 pontos, como “habitualmente” (5 a 7 vezes por semana: 3 pontos), “às vezes” (2 a 4 vezes por semana: 2 pontos) ou “raramente” (0 a 1 vez por semana: 1 ponto).^{13,14} A soma dos pontos de todos os itens do CSHQ permite obter um valor total, designado Índice de Perturbação do Sono (IPS). O ponto de corte deste índice sugerido inicialmente por Judith A. Owens *et al* foi de 41, com uma sensibilidade de 0.8 e especificidade de 0.72 para a identificação de problemas de sono nos EUA.¹³

O CSHQ foi validado para a população portuguesa por Filipe Glória Silva *et al*, em 2013.¹⁴ Os autores concluíram que a versão portuguesa (CSHQ -PT) é comparável às versões de outros países e é adequada para o rastreio de problemas do sono em crianças entre os 2 e 10 anos de idade.^{14,15} Os mesmos autores consideram que o ponto de corte originalmente

descrito é desadequado para a população portuguesa, já que num estudo populacional por eles realizado, levaria a que 50% das crianças estudadas apresentassem um IPS positivo.¹⁶ Sugerem a utilização de um valor de 48, que parece ser mais adequado à cultura portuguesa.¹⁶ O ponto de corte para o IPS utilizado foi então de 48.

Actigrafia

A actigrafia é um método objetivo, ambulatorio e não invasivo, utilizado para estimar ciclos de sono-vigília através da monitorização dos níveis de atividade ou movimento por períodos prolongados de tempo.¹⁷ Esta monitorização dos movimentos é feita por um actígrafo, um pequeno dispositivo portátil semelhante a um relógio de pulso.¹⁸

A actigrafia tem sido amplamente utilizada em idade pediátrica ainda que não existam estudos a comprovar a sua validade. Os diferentes estudos mostram que este método tem boa sensibilidade na identificação dos períodos de sono, tendo baixa especificidade na correta deteção dos períodos de vigília após o início do sono (*WASO*, *wake after sleep onset*).¹⁸

Neste estudo todas as crianças realizaram actigrafia durante 14 dias. O actígrafo utilizado foi Actiwatch 2, Philips Respironics ®. Durante este período, os actígrafos foram utilizados continuamente, só sendo removidos se existisse risco de danificar o equipamento (p.e.: durante a prática de desporto ou o banho). Para melhor interpretação dos resultados, os registos actigráficos foram complementados por um diário de sono, preenchido pelos pais durante os 14 dias. Este diário incluiu horas de deitar e de acordar, observações durante o sono (acordares noturnos ou sono agitado) e observações durante o dia (sestas ou períodos em que retiraram o actígrafo).

Os registos de atividade e luz foram feitos em períodos de 1 minuto, equivalendo a um total de 1440 períodos por dia. Diferentes estados de atividade (ativo, repouso e sono) foram inferidos automaticamente a partir destes registos, utilizando as predefinições validadas da Respironics Actiware. O início do sono foi considerado após 10 minutos de inatividade e o fim do sono foi considerado quando fossem detetados 10 minutos de atividade após um período de repouso não ativo.

Dois investigadores (NM e RF) verificaram os registos de forma a detetar eventuais artefactos e efetuar a correspondência entre os dados actigráficos e os diários de sono, tendo realizado ajustes manuais dos ciclos sono-vigília.

Os parâmetros actigráficos utilizados na análise do ciclo sono-vigília, foram: tempo na cama (TNC) – período de diminuição da atividade, refletindo o período no qual o indivíduo está deitado; início do sono – hora na qual o indivíduo adormeceu; fim do sono – hora na qual o indivíduo acordou; tempo total de sono (TTS) – duração em minutos entre o início e o fim

do sono; tempo de vigília após início do sono/ *wake after sleep onset* (WASO) – duração em minutos entre o início e o fim do sono; latência de sono – tempo desde que o indivíduo se deita até ao início do sono; e eficiência do sono – $[(TTS - WASO) / TNC] \times 100$. A eficiência do sono representa a proporção de tempo total de sono relativamente ao tempo total na cama, com 100% a indicar completa eficiência do sono, significando que o indivíduo dormiu durante todo o período de repouso. Assim, esta medida considera a latência de sono, o número de despertares, o tempo de vigília após o início do sono (WASO). Foram avaliados a média e a variabilidade relativamente a cada um dos parâmetros actigráficos.

RESULTADOS

O estudo incluiu quatro crianças com cegueira, duas do sexo masculino, com idades compreendidas entre os cinco e os dez anos (cinco, seis, oito e dez anos). As patologias subjacentes foram amaurose congénita de Leber (duas crianças), doença de Norrie e microftalmia bilateral, em todos os casos sem percepção de luz.

Os dados demográficos, clínicos, os resultados dos questionários aplicados e das actigrafias realizadas são apresentados nas tabelas 1 e 2.

Relativamente aos CHSQ-PT realizados, verificou-se que em apenas um caso o IPS teve uma pontuação superior ao ponto de corte utilizado. Tratou-se do caso 2, cujo IPS foi de 56 e com pontuações mais elevadas nas subescalas “resistência em ir para a cama”, “início do sono”, “duração do sono”, “ansiedade associada ao sono” e “sonolência diurna”. Apesar de apresentarem IPS com valores totais inferiores ao ponto de corte, as outras três crianças tiveram cotações em diferentes subescalas acima dos valores mínimos. As subescalas mais pontuadas foram “resistência em ir para a cama”, com cotações entre 9 a 11, para um valor mínimo de 6, e “sonolência diurna”, com cotações entre 13 e 19, para um valor mínimo de 9. No que diz respeito ao item 1 “deita-se sempre à mesma hora”, em todas os casos a pontuação foi 1, isto é “habitualmente deita-se à mesma hora”. Quando comparada com os diários de sono que acompanharam as actigrafias, verificaram-se discrepâncias relativamente a este item. Nos diários de sono foi possível identificar variabilidade na hora de deitar e de acordar, variabilidade esta que não foi além dos 30 minutos.

Tabela 1 - Dados clínicos e demográficos, Índice de Perturbação do sono e cotações das subescalas do CSHQ-PT.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4
Idade (anos)	5	6	8	10
Sexo	Masculino	Feminino	Feminino	Masculino
Patologia	Doença de Norrie	Amaurose congénita de Leber	Microftalmia bilateral	Amaurose congénita de Leber
Scores CSHQ-PT				
Índice de Perturbação do Sono (IPS)	45	56	47	39
Subescalas (mínimo – máximo)				
Resistência em ir para a cama (6-18)	11	11	9	9
Início do sono (1-3)	1	3	2	1
Duração do sono (3-9)	3	6	5	4
Ansiedade associada ao sono (4-12)	6	7	5	5
Despertares noturnos (3-9)	3	3	4	3
Parassónias (7-19)	9	7	7	7
Perturbação respiratória do sono (3-9)	3	4	3	3
Sonolência diurna (8-22)	13	19	15	10

Legenda: CSHQ-PT - *Children's Sleep Habits Questionnaire*, versão portuguesa

A análise dos parâmetros actigráficos das quatro crianças mostrou uma média de tempo total de sono entre 468 e 527 minutos (média das quatro crianças de 495,2 minutos). A eficiência média do sono variou entre 80 e 93% (média das quatro crianças de 85,2%). O tempo total de vigília após o início do sono (WASO) variou entre 26 e 105 minutos (média das quatro crianças de 58,5 minutos). Relativamente ao início e fim do sono, a análise dos registos actigráficos permitiu constatar uma variabilidade diferente da inferida pelos CSHQ-PT e diários do sono. Assim sendo, nos casos 1, 2 e 3 verificou-se que no início do sono houve uma variabilidade entre 220 e 248 minutos, e que no fim do sono a variabilidade foi entre 176 e 183 minutos. No caso clínico 4 os valores encontrados para o início do sono foram menores (variabilidade de 119 minutos), já para o fim do sono foram maiores (variabilidade de 294

minutos). Estas variações não foram coincidentes exclusivamente com dias de semana versus fim de semana. Esta variabilidade tem tradução gráfica nos actogramas dos quatro casos, apresentados na figura 1.

Tabela 2 - Dados clínicos e demográficos e parâmetros actigráficos.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4
Idade (anos)	5	6	8	10
Sexo	Masculino	Feminino	Feminino	Masculino
Patologia	Doença de Norrie	Amaurose congénita de Leber	Microftalmia bilateral	Amaurose congénita de Leber
Parâmetros actigráficos				
Início do sono (hora) média (mín-máx)	22:25 (20:48-00:28)	23:06 (21:07-01:27)	22:23 (19:07-23:15)	22:20 (21:20-23:19)
Fim do sono (hora) média (mín-máx)	08:34 (07:07-10:04)	08:52 (07:46-10:49)	07:46 (06:06-09:02)	07:25 (04:54-10:00)
Tempo na cama (min) média (mín-máx)	608 (549-698)	610 (519-718)	562 (452-769)	544 (403-705)
Tempo total de sono (min) média (mín-máx)	487 (405-573)	499 (381-622)	527 (412-667)	468 (348-621)
Latência de sono (min) média (mín-máx)	7 (0-35)	38 (1-116)	2 (0-12)	10 (0-54)
Eficiência do sono (%) média (mín-máx)	80 (64-89)	82 (67-90)	93 (86-99)	86 (63-94)
WASO (min) média (mín-máx)	105 (49-188)	51 (32-87)	26 (1-85)	52 (10-206)

Legenda: WASO – *wake after sleep onset*

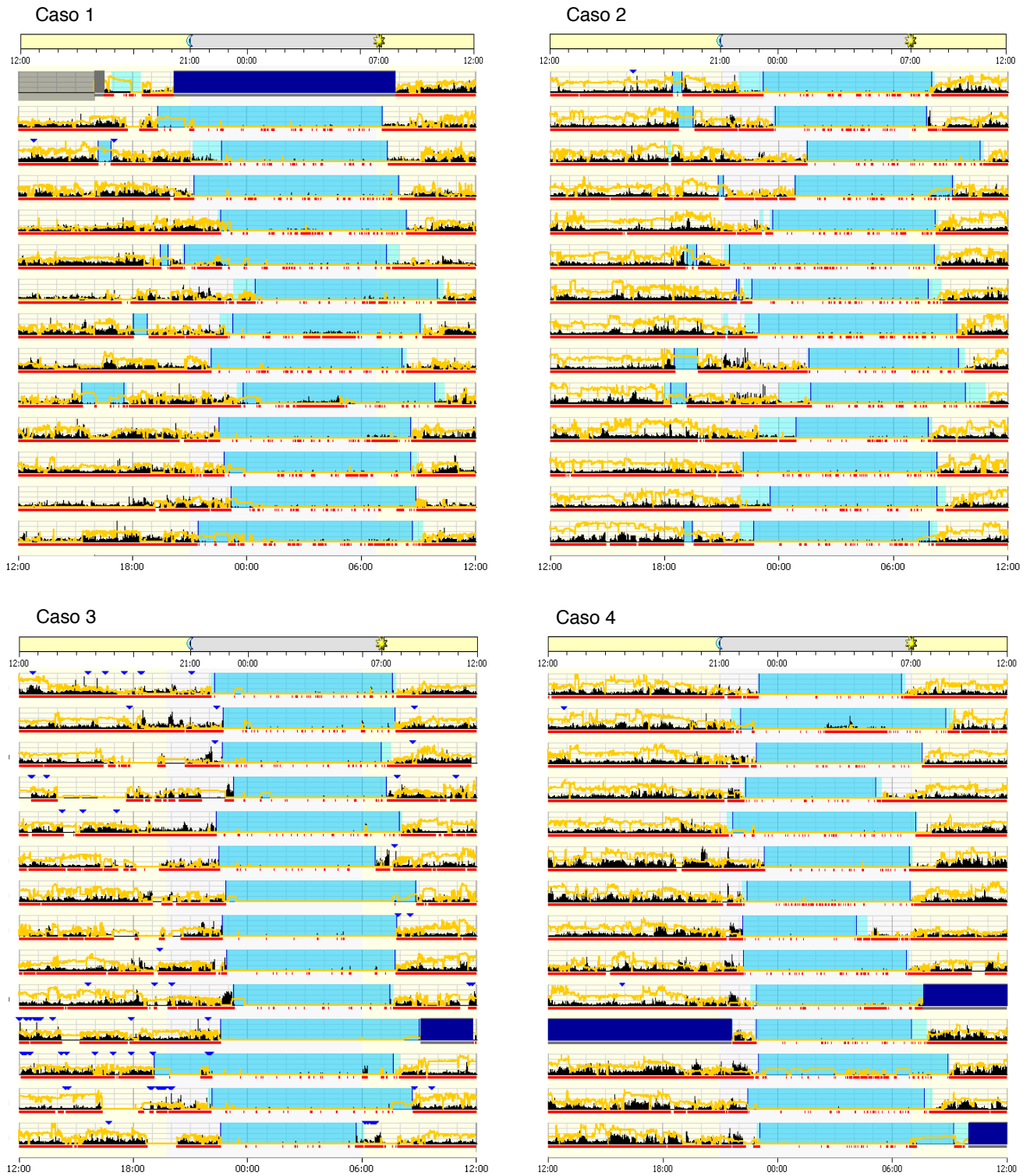


Figura 1 – Actogramas dos doentes em estudo ao longo de 14 dias. Os segmentos a azul claro representam períodos de sono. Segmentos a azul escuro correspondem a períodos excluídos da análise.

DISCUSSÃO

A primeira referência a distúrbios do ritmo circadiano em indivíduos com cegueira data de 1956, e desde então encontram-se numerosas outras descrições na literatura, incluindo em idade pediátrica.^{10,11,19-23} Aproximadamente 55 a 70% dos indivíduos com cegueira sem percepção de luz têm distúrbios do ritmo circadiano, por ausência de sincronização entre o ritmo circadiano endógeno e o tempo ambiental, isto é, as 24 horas do dia.^{6,8} O distúrbio do ritmo circadiano assume habitualmente um padrão em livre curso ou *free-running*. Neste padrão, o início do sono avança ou atrasa progressivamente cada dia consoante o ritmo circadiano endógeno individual. O estabelecimento do diagnóstico de distúrbio do ritmo circadiano *free-running* implica, segundo o *International Classification of Sleep Disorders* 3ª edição, que o doente tenha um padrão intermitente de insónia e/ou sonolência diurna, como consequência da anormal sincronização entre o ciclo dia-noite e o ritmo circadiano endógeno, com duração de pelo menos três meses e confirmado por actigrafia ou diário de sono durante 14 dias.²⁴

Nos casos clínicos apresentados não foi possível identificar um padrão *free-running*, mas foi evidente uma irregularidade nos padrões sono-vigília. A dificuldade em estabelecer um padrão *free-running* foi já identificada por outros autores, que alertaram para as limitações inerentes à actigrafia de 14 dias.⁶ A actigrafia durante este período pode ser insuficiente já que, podem ser necessários meses para identificar estes padrões de forma clara. Outra dificuldade na identificação dos padrões *free-running* está relacionada a ausência de critérios clínicos específicos para o grau de variabilidade no início/fim de sono necessários para o seu estabelecimento.⁶ Em estudos de investigação, o diagnóstico do padrão *free-running* é realizado através do doseamento de melatonina sérica ou salivar, ou do seu metabolito 6-sulfatoximelatonina na urina, que permitem determinar o ritmo circadiano. Em termos práticos, estes doseamentos apresentam ainda limitações já que não estão facilmente disponíveis, e se desconhecem quais os valores normais nas diferentes idades pediátricas.

Os distúrbios do ritmo circadiano em doentes com cegueira podem não assumir um padrão *free-running*, surgindo apenas como padrões de sono-vigília irregulares.²⁵⁻²⁸ Dois estudos com indivíduos adultos com cegueira confirmam a existência destes padrões de sono-vigília irregulares, com base em padrões anómalos de doseamentos de melatonina sérica e 6-sulfatoximelatonina urinária.^{5,26} A existência destes padrões de sono-vigília irregulares poderá estar relacionada com diferentes suscetibilidades ao efeito de outros *inputs* ambientais, nomeadamente atividade física, hora das refeições ou interações sociais. Este conjunto de fatores reguladores do ciclo sono-vigília poderá mascarar os efeitos decorrentes da ausência de sincronização por falta de exposição à luz.^{3,9}

A irregularidade nos padrões sono-vigília encontrada nas quatro crianças é demonstrada pela variabilidade no início do sono (entre 119 e 248 minutos) e no fim do sono (entre 176 e 294 minutos) constatadas nas actigrafias realizadas. Estas variabilidades não foram explicadas pela diferença entre dias de semana e de fim de semana. De salientar que os valores encontrados nos parâmetros actigráficos não coincidiram com o que os pais registaram nos diários de sono. Ainda mais significativo, nos CSHQ-PT todos os pais referiram que as crianças se deitavam sempre à mesma hora. Se a informação dada pelos pais nos questionários fosse coincidente com o que se verificou em termos objetivos nas actigrafias, a variabilidade no início do sono teria de ser coincidente com as latências de sono. Tal não se verificou, já que as latências de sono variaram entre 2 e 38 minutos e a variabilidade no início do sono foi entre 119 e 248 minutos. Esta inconsistência traduz as limitações na aplicabilidade de questionários aos pais, que é particularmente importante quando se trata de questões relacionadas com o sono.

Recentemente foi publicada uma meta-análise de estudos referentes às variáveis analisadas nas actigrafias em idade pediátrica.²⁹ Com base nos 79 artigos de diferentes países, incluindo países europeus, foi possível estabelecer valores médios para o sono no que diz respeito ao seu tempo total, eficiência e latência. Tendo em conta estes valores, as quatro crianças estudadas apresentaram tempos totais de sono e eficiências de sono normais. Estes dados são concordantes com o diagnóstico de distúrbios do ritmo circadiano, nos quais a duração do sono é normal, a não ser que os horários sociais interfiram de forma significativa no padrão sono-vigília.

As consequências dos distúrbios do ritmo circadiano em doentes com cegueira têm sido amplamente descritas, com uma incidência de problemas de sono em torno dos 44 a 48% em indivíduos adultos.^{30,31} Os sintomas incluem insónia, caracterizada por atraso no início do sono, menores durações de sono e aumento dos despertares noturnos, e sonolência diurna excessiva. Existem apenas dois estudos realizados em idade pediátrica que abordem esta temática. O mais recente, realizado em 2008, incluiu 154 crianças entre os 10 e os 39 meses com cegueira. Com base na utilização de um questionário desenvolvido pelos autores, foi possível constatar que as crianças com cegueira apresentavam maior dificuldade em adormecer e dormir durante toda a noite, comparando com controlos saudáveis.² Também com base num questionário desenvolvido pelos autores, mas com uma amostra de 156 crianças cegas entre os 3 e 18 anos, um estudo de 1999 concluiu que cerca de 35% destas crianças apresentava dificuldade em iniciar o sono, 22% referia má qualidade de sono e 13,4% tinha sonolência diurna excessiva.³² No estudo apresentado, em todos os casos, se constatarem valores elevados nas subescalas “resistência em ir para a cama” e “sonolência diurna”. Estes achados estão de acordo com a maior prevalência de dificuldades em iniciar o

sono e de sonolência diurna excessiva em crianças com cegueira referida na literatura.

Neste estudo, os parâmetros actigráficos identificaram padrões de sono-vigília irregulares nas quatro crianças, podendo ter consequências na saúde das mesmas. O questionário utilizado, o CSHQ-PT não permitiu identificar todas as crianças, já que só em uma se verificou um IPS acima do ponto de corte. Este achado reforça ainda a importância da utilização de avaliações objetivas dos ciclos de sono-vigília, como a actigrafia, na identificação dos distúrbios de sono em crianças com cegueira.

Os autores identificaram várias limitações no estudo realizado. Uma relaciona-se com o pequeno tamanho da amostra. A cegueira, particularmente a que não tem percepção de luz é uma condição rara, e a sua incidência tem diminuído nos últimos anos. Assim sendo, o recrutamento de doentes para um estudo com estas características torna-se necessariamente difícil. Apesar do estudo ter decorrido num centro de referência nacional, a limitação imposta pela duração do mesmo traduziu-se numa amostra muito reduzida. No que diz respeito à percepção de luz, apesar das patologias dos quatro doentes estarem associadas à ausência de percepção de luz, esta não foi formalmente testada durante o estudo. Assim sendo, permanece possível que em algum dos doentes exista percepção residual da luz. Relativamente à actigrafia, só foi possível realizar registos durante 14 dias. A confirmação de um padrão *free-running* poderá só ser possível com actigrafias mais prolongadas, o que atendendo à limitação de recursos existentes não foi possível.

CONCLUSÃO

O presente estudo confirma a presença de distúrbios do sono em crianças com cegueira sem percepção de luz, nomeadamente de irregularidades nos padrões sono-vigília. Adicionalmente, a variabilidade encontrada no início e no fim do sono constituiu um parâmetro a valorizar no âmbito destes padrões irregulares. Serão necessários mais estudos, particularmente em idade pediátrica e com amostras de maiores dimensões, para que seja possível conhecer qual a prevalência de distúrbios do sono nestas crianças.

De salientar a importância das avaliações objetivas nomeadamente da actigrafia na identificação destes distúrbios. Assim sendo, os autores sugerem a avaliação de distúrbios do sono em todas as crianças com cegueira sem percepção luminosa, nomeadamente através da criação de um protocolo de referenciação entre as consultas de baixa visão e de patologia do sono. A precoce identificação de distúrbios do sono nestas crianças permitirá diminuir o seu impacto na qualidade de vida.

AGRADECIMENTOS

Agradeço à Dra. Núria Madureira pela orientação, apoio e motivação dados ao longo de todo o trabalho.

Agradeço à Prof.^a Doutora Guiomar Oliveira pela orientação desta tese.

Agradeço à Dra. Maria Catarina Paiva pelo apoio ao longo da recolha de dados e incentivo ao longo do trabalho.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Khan SA, Heussler H, McGuire T, Dakin C, Pache D, Norris R, et al. Therapeutic options in the management of sleep disorders in visually impaired children: a systematic review. *Clin Ther* 2011;33(2):168-181.
2. Fazzi E, Zaccagnino M, Gahagan S, Capsoni C, Signorini S, Ariaudo G, et al. Sleep disturbances in visually impaired toddlers. *Brain Dev.* 2008;30(9):572-578.
3. Aubin S, Gacon C, Jennum P, Ptito M, Kupers R. Altered sleep-wake patterns in blindness: a combined actigraphy and psychometric study. *Sleep Med* 2016;24:100-108.
4. Aubin S, Jennum P, Nielsen T, Kupers R, Ptito M. Sleep structure in blindness is influenced by circadian desynchrony. *J Sleep Res.* 2018;27(1):120–128.
5. Aubin S, Kupers R, Ptito M, Jennum P. Melatonin and cortisol profiles in the absence of light perception. *Behav Brain Res* 2017;317:515-521.
6. Emens JS, Eastman CI. Diagnosis and treatment of non-24-h sleep-wake disorder in the blind. *Drugs* 2017;77(6):637-650.
7. Lockley SW, Skene DJ, Arendt J, Tabandeh H, Bird AC, DeFrance R. Relationship between melatonin rhythms and visual loss in the blind. *J Clin Endocrinol Metab.* 1997;82(11):3763-3770.
8. Cunha JP, Ferreira J, Santos A, Pinto LA, Paiva T. Sono em oftalmologia. *Oftalmologia* 2012;36(3):207-212.
9. Uchiyama M, Lockley SW. Non-24-hour sleep-wake rhythm disorder in sighted and blind patients. *Sleep Med Clin* 2015;10:495-516.
10. Waller EA, Bendel RE, Kaplan J. Sleep disorders and the eye. *Mayo Clin Proc.* 2008;83(11):1251-1261.
11. Flynn-Evans EE, Tabandeh H, Skene DJ, Lockley SW. Circadian rhythm disorders and melatonin production in 127 blind women with and without light perception. *J Biol Rhythms* 2014;29:215-224.
12. Okawa M, Nanami T, Wada S, Shimizu T, Hishikawa Y, Sasaki H, et al. Four congenitally blind children with circadian sleep-wake rhythm disorder. *Sleep* 1987;10(2):101-110.
13. Owens JA, Spirito A, McGuinn M. The Children's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ): psychometric properties of a survey instrument for school-aged children. *Sleep* 2000;23(8):1043-1051.
14. Silva FG, Silva CR, Braga LB, Neto AS. Portuguese Children's Sleep Habits Questionnaire – validation and cross-cultural comparison. *J Pediatr (Rio J)* 2014;90(1):78-84.

15. Goodlin-Jones BL, Sitnick SL, Tang K, Liu J, Anders TF. The Children's Sleep Habits Questionnaire in toddlers and preschool children. *J Dev Behav Pediatr*. 2008;29(2):82-88.
16. Silva FG, Silva CR, Braga LB, Neto AS. Hábitos e problemas de sono dos dois aos dez anos: estudo populacional. *Acta Pediatr Port* 2013;44(5):196-202.
17. Meltzer LJ, Montgomery-Downs HE, Insanna SP, Walsh CM. Use of actigraphy for assessment in pediatric sleep research. *Sleep Med Rev* 2012;16(5):463-475.
18. Sadeh A. The role and validity of actigraphy in sleep medicine: an update. *Sleep Med Rev* 2011;15(4):259-267.
19. Migeon CJ, Tyler FH, Mahoney JP. The diurnal variation of plasma levels and urinary excretion of 17-hydroxycorticosteroids in normal subjects, night workers and blind subjects. *J Clin Endocrinol Metab* 1956;16:622-633.
20. Lapiere O, Dumont M. Melatonin treatment of a non-24-hour sleep-wake cycle in a blind retarded child. *Biol Psychiatry* 1995;38:119-122.
21. Sadeh A, Klitzke M, Anders TF, Acebo C. Case study: sleep and aggressive behavior in a blind, retarded adolescent. A concomitant schedule disorder? *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 1995;34(6):820-824.
22. Palm L, Blennow G, Wetterberg L. Long-term melatonin treatment in blind children and young adults with circadian sleep-wake disturbances. *Dev Med Child Neurol* 1997;39(5):319-325.
23. Adeoti C. Disorders of the sleep-wake cycle in blindness. *West African Journal of Medicine* 2010;29(3):164-168.
24. American Academy of Sleep Medicine. The international classification of sleep disorders. Diagnostic and coding manual. 3rd ed. Darien: American Academy of Sleep Medicine; 2014.
25. Lewy AJ, Newsome DA. Different types of melatonin circadian secretory rhythms in some blind subjects. *J Clin Endocrinol Metab*. 1983;56(6):1103-1107.
26. Lockley SW, Skene DJ, Arendt J, Tabandeh H, Bird AC, DeFrance R. Relationship between melatonin rhythms and visual loss in the blind. *J Clin Endocrinol Metab*. 1997;82(11):3763-3770.
27. Sack RL, Lewy AJ. Human circadian rhythms: lessons from the blind. *Ann Med* 1993;25:303-305.
28. Czeisler CA, Shanahan TL, Klerman EB, Martens H, Brotman DJ, Emens JS, et al. Suppression of melatonin secretion in some blind by exposure to bright light. *N Engl J Med* 1995;332(1):6-11.
29. Galland BC, Short MA, Terrill P, Rigney G, Haszard JJ, Coussens S, et al. Establishing normal values for pediatric nighttime sleep measured by actigraphy: a systematic

- review and meta-analysis. *Sleep* 2018;41(4):1-16.
30. Tabandeh H, Lockley SW, Buttery R, Skene D, DeFrance R, Arendt J, et al. Disturbance of sleep in blindness. *Am J Ophthalmol.* 1998;126(5):707-712.
31. Das A, Sasmal NK, Deb RK, Bera NK, Sanyal D, Chatterjee SS, et al. A study of sleeping disorders in blind patients. *J Indian Med Assoc.* 2006;104(11):619-621,626.
32. Leger D, Prevot E, Philip P, Yence C, Labaye N, Paillard M, et al. Sleep disorders in children with blindness. *Ann Neurol.* 1999;46(4):648-651.

ANEXO 1

CONSENTIMENTO INFORMADO, ESCLARECIDO E LIVRE PARA PARTICIPAÇÃO EM ESTUDOS DE INVESTIGAÇÃO (de acordo com a Declaração de Helsínquia e a Convenção de Oviedo)

Título do estudo: Distúrbios do Sono em Crianças com Cegueira

Enquadramento: Estudo elaborado no âmbito de Tese de Mestrado Integrado de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, realizado no Hospital Pediátrico do CHUC, EPE

Explicação do estudo: Pretende-se avaliar o ciclo de sono-vigília através da realização de actigrafia durante 14 dias, e complementar a caracterização através da realização do Questionário *Children Sleep Habits Questionnaire* (versão Portuguesa). A actigrafia é um método não invasivo de registo e análise do movimento e luz, implicando a utilização de um pequeno dispositivo portátil, semelhante a um relógio de pulso. O preenchimento do questionário consiste em diversas respostas a questões simples relacionadas com o sono, e o seu preenchimento não deverá demorar mais que 20 minutos.

Condições e financiamento: Este estudo é de participação voluntária e não implica deslocações ou despesas adicionais para além das consultas já habitualmente previstas. Por essa razão não implica financiamento nem há remuneração dos investigadores.

Confidencialidade e anonimato: O estudo garante a confidencialidade e anonimato das crianças e famílias participantes, que em nenhuma circunstância são identificados, quer na fase de análise e elaboração do trabalho, quer na eventualidade de vir a ser publicado em revista científica.

Investigadores: Raquel Maria Carvalho Félix, aluna do 6º ano do Mestrado Integrado de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; Núria Madureira, Assistente Hospitalar de Pediatria, responsável pelo Laboratório de Sono e Ventilação do Hospital Pediátrico do CHUC, EPE. Contactos: 239 480 635, nuriamadureira@gmail.com .

Por favor, leia com atenção a informação acima. Se achar que algo está incorreto ou que não está claro, não hesite em solicitar mais informações. Se concorda com a proposta que lhe foi feita, queira assinar este documento.

Assinatura/s de quem pede consentimento: _____

Declaro ter lido e compreendido este documento, bem como as informações verbais que me foram fornecidas pela pessoa que acima assina. Foi-me garantida a possibilidade de, em qualquer altura, recusar participar neste estudo sem qualquer tipo de consequências.

ANEXO 1 (continuação)

Desta forma, aceito participar neste estudo e permito a utilização dos dados que de forma voluntária forneço, confiando em que apenas serão utilizados para esta investigação e nas garantias de confidencialidade e anonimato que me são dadas pelo/a investigador/a.

Nome: _____

Assinatura: _____

Data: ____ / ____ / ____

SE NÃO FOR O PRÓPRIO A ASSINAR POR IDADE OU INCAPACIDADE

(se o menor tiver discernimento deve também assinar em cima, se consentir)

NOME: _____

BI/CC N.º: _____ **DATA OU VALIDADE** ____ / ____ / ____

GRAU DE PARENTESCO OU TIPO DE REPRESENTAÇÃO: _____

ASSINATURA _____

ESTE DOCUMENTO É COMPOSTO DE 2 PÁGINAS E FEITO EM DUPLICADO: UMA VIA PARA A INVESTIGADORA, OUTRA PARA A PESSOA QUE CONSENTE

ANEXO 2

Children's Sleep Habits Questionnaire, versão portuguesa

HORA DE DEITAR	pontuação: (3) (2) (1)		
Durante a semana: ___ horas e ___ minutos	No fim de semana: ___ horas e ___ minutos		
A criança...	Habitualmente (3 a 7 vezes por semana)	Às vezes (2 a 4 vezes por semana)	Raramente (uma vez ou nunca)
Deita-se sempre à mesma hora (R)(1)	()	()	()
Depois de se deitar, demora até 20 minutos a adormecer (R)(2)	()	()	()
Adormece sozinha na sua própria cama (R)(3)	()	()	()
Adormece na cama dos pais ou dos irmãos (4)	()	()	()
Precisa de um dos pais no quarto para adormecer (5)	()	()	()
"Luta" na hora de deitar (chora, recusa-se a ficar na cama, etc.)(6)	()	()	()
Tem medo de dormir no escuro (7)	()	()	()
Tem medo de dormir sozinha (8)	()	()	()
COMPORTEAMENTO DURANTE O SONO			
Tempo total de sono diário: ___ horas e ___ minutos (considerando o sono da noite e as sestas)			
A criança...	Habitualmente (5-7 vezes)	Às vezes (2-4 vezes)	Raramente (0-1 vez)
Dorme pouco (9)	()	()	()
Dorme o que é necessário (R)(10)	()	()	()
Dorme o mesmo número de horas todos os dias (R)(11)	()	()	()
Molha a cama à noite (crianças com 4 ou mais anos) (12)	()	()	()
Fala a dormir (13)	()	()	()
Tem sono agitado, mexe-se muito a dormir (14)	()	()	()
Anda a dormir, à noite (sonambulismo) (15)	()	()	()
Vai para a cama dos pais, irmãos, etc., a meio da noite (16)	()	()	()
Ranço os dentes durante o sono (17)	()	()	()
Ressaca alto (18)	()	()	()
Parece parar de respirar durante o sono (19)	()	()	()
Ronca ou tem dificuldade em respirar durante o sono (20)	()	()	()
Tem dificuldade em dormir fora de casa (na casa de familiares, nas férias, etc.) (21)	()	()	()
Acorda durante a noite a gritar, a suar, inconsolável (22)	()	()	()
Acorda assustada com pesadelos (23)	()	()	()
ACORDAR DURANTE A NOITE			
Acorda uma vez durante a noite (24)	()	()	()
Acorda mais de uma vez durante a noite (25)	()	()	()
ACORDAR DE MANHÃ			
Hora de acordar nos dias de semana: ___ horas e ___ minutos		no fim de semana: ___ horas e ___ minutos	
A criança...	Habitualmente (5-7 vezes)	Às vezes (2-4 vezes)	Raramente (0-1 vez)
De manhã, acorda por si própria (R)(26)	()	()	()
Acorda mal-humorada (27)	()	()	()
De manhã, é acordada pelos pais ou irmãos (28)	()	()	()
Tem dificuldade em sair da cama de manhã (29)	()	()	()
Demora a ficar bem acordada (30)	()	()	()
SONOLÊNCIA DURANTE O DIA			
Parece cansada (31)	()	()	()
Na semana passada, a criança pareceu sonolenta em alguma destas situações?	Não ficou sonolenta (1)	Ficou muito sonolenta (2)	Adormeceu (3)
A ver televisão (32)	()	()	()
A andar de carro (33)	()	()	()