

AON1003

Trastorno del sueño familiar y la introducción del pitolisant

Autores

Sara Ruhland Paulete

Afiliaciones

Hospital Universitario Infanta Sofía (S. Ruhland Paulete)

Correspondencia

Sara Ruhland Paulete.

Unidad del Sueño de la sección de Neurología del H.U. Infanta Sofía.

San Sebastián de Los Reyes. Madrid.

E-mail

unidadsueno.huis@salud.madrid.org

Introducción. La narcolepsia es un trastorno hipotalámico que se caracteriza por una excesiva somnolencia diurna, y asocia una amplia variedad de síntomas de sueño-vigilia y otros. Se subdivide en dos tipos: narcolepsia de tipo 1 (con cataplejías asociadas) y de tipo 2 (sin cataplejías asociadas). Un correcto tratamiento es indispensable para evitar conflictos vitales en estos pacientes. **Caso clínico.** Varón de 39 años con antecedentes familiares de primer grado de narcolepsia. Nunca ha presentado episodios de cataplejía, somniloquia ni parálisis del sueño. Abordado como un paciente con narcolepsia de tipo 2, durante su seguimiento ambulatorio, el paciente ha probado distintos tratamientos, como el metilfenidato en dosis bajas, la cafeína y el modafinilo, sin respuesta satisfactoria y aparición de efectos adversos. Se decide intentar controlar la excesiva somnolencia diurna con venlafaxina y metilfenidato en dosis bajas, con buenos resultados en el período matutino, pero aún con dificultad para vencer el sueño en horario vespertino. Se decide cambiar la venlafaxina por pitolisant en dosis crecientes, con lo que mejora la somnolencia diurna, sin efectos secundarios y con mayor tolerancia del trabajo a turnos que realiza. **Conclusiones.** Es crucial conocer el tratamiento óptimo de la narcolepsia según las últimas guías clínicas para proporcionarle al paciente el mayor alivio posible de su sintomatología y poder aspirar a mejorarle la calidad de vida. Se precisan aún nuevas líneas de investigación que consigan iluminar la etiología de la enfermedad, y con ello proporcionar la base perfecta para crear una terapia dirigida y con el mejor perfil de seguridad posible.

Introducción

La narcolepsia es un trastorno hipotalámico que se caracteriza por una excesiva somnolencia diurna, y asocia una amplia variedad de síntomas de sueño-vigilia (parálisis del sueño, alucinaciones hipnagógicas e hipnopómpicas, cataplejía, etc.) y otros. Se subdivide en dos tipos: narcolepsia de tipo 1 (con cataplejías asociadas) y de tipo 2 (sin cataplejías asociadas). Un correcto tratamiento es indispensable para evitar conflictos

Sara Ruhland Paulete

vitales en estos pacientes, como el estigma social, el absentismo laboral y escolar, el riesgo laboral y trastornos del ánimo.

Presentación del caso

Varón de 39 años con antecedentes familiares de primer grado de narcolepsia: padre con narcolepsia, hermana con clínica de narcolepsia, pero sólo una entrada en REM en los test de latencias, al igual que él, pero con clínica típica, que necesita al menos 8-10 horas de sueño diario y tiene episodios de pesadillas. Nunca ha presentado episodios de cataplejía, somniloquia ni parálisis del sueño. Abordado como un paciente con narcolepsia de tipo 2, durante su seguimiento ambulatorio el paciente ha probado distintos tratamientos, como el metilfenidato en dosis bajas, la cafeína y el modafinilo, sin respuesta satisfactoria y aparición de efectos adversos. Refiere dormir mínimo ocho horas al día entre semana y despertarse con excesiva somnolencia, y, aunque aumenta las horas de sueño a 9-10 horas el fin de semana, sigue necesitando dormir más. Se decide intentar controlar la excesiva somnolencia diurna con venlafaxina y metilfenidato en dosis bajas, con buenos resultados en el período matutino, pero aún con dificultad para vencer el sueño en horario vespertino, y regular la tolerancia a la venlafaxina (aplanamiento emocional), además de percibir una discreta pérdida del efecto del metilfenidato. Recientemente ha comenzado un trabajo a turnos, que no puede modificar. Se decide cambiar la venlafaxina por pitolisant en dosis crecientes, con lo que mejora la somnolencia diurna, sin efectos secundarios y con mayor tolerancia del trabajo a turnos que realiza.

Discusión

La narcolepsia es una patología crónica de tratamiento complejo, en la que los conocimientos sobre los mecanismos fisiopatológicos que la producen están todavía en desarrollo. No obstante, urge el manejo apropiado en estos pacientes debido a lo incapacitante de la sintomatología producida por esta enfermedad. Esto conlleva un tratamiento empírico con fármacos estimulantes del sistema nervioso central, que asocian numerosos efectos adversos, como cefalea, ansiedad, hipertensión arterial, arritmias, e incluso dependencia y tolerancia. Por este motivo, en los últimos años se ha promovido la investigación de moléculas con similar eficacia, pero mejor perfil de seguridad, como es el caso del pitolisant. Sin embargo, de la mano del tratamiento farmacológico debe asegurarse una buena higiene del sueño y, si es posible, siestas programadas según el perfil del paciente. Nuestro paciente muestra la importancia de este último punto, ya que, además del tratamiento con fármacos de última generación, como el pitolisant, la eficacia del tratamiento resultará subóptima si no se apoya en un buen control horario del sueño.

Conclusiones

Es crucial conocer el tratamiento óptimo de la narcolepsia según las últimas guías clínicas para proporcionarle al paciente el mayor alivio posible de su sintomatología y poder aspirar a mejorarle la calidad de vida. Se precisan aún nuevas líneas de investigación que consigan iluminar la etiología de la enfermedad, y con ello proporcionar la base perfecta para crear una terapia dirigida y con el mejor perfil de seguridad posible. No obstante,

Sara Ruhland Paulete

aludiendo a nuestro caso, debemos resaltar la importancia de cuidar la estructura del sueño en nuestro paciente, sin la cual ningún fármaco podrá resultar eficaz.

Bibliografía

1. Bassetti CLA, Kallweit U, Vignatelli L, Plazzi G, Lecendreux M, Baldin E, et al. European guideline and expert statements on the management of narcolepsy in adults and children. *J Sleep Res* 2021; 30: e13387.
2. Meskill GJ, Davis CW, Zarycranski D, Doliba M, Schwartz JC, Dayno JM. Clinical impact of pitolisant on excessive daytime sleepiness and cataplexy in adults with narcolepsy: an analysis of randomized placebo-controlled trials. *CNS Drugs* 2022; 36: 61-9.
3. Fabara SP, Ortiz JF, Anas Sohail A, Hidalgo J, Altamimi A, Tama B, et al. Efficacy of pitolisant on the treatment of narcolepsy: a systematic review. *Cureus* 2021; 13: e16095.