

AON1009

Narcolepsia con parálisis del sueño: a propósito de un caso

Autores

Clara Fernández

Afiliaciones

Servicio Neurofisiología del Hospital Ramón y Cajal (C. Fernández)

Correspondencia

Clara Fernández,
Hospital Ramón y Cajal,
Madrid, España

E-mail

clarafdz@outlook.com

Resumen. Presentamos el caso clínico de un varón de 16 años en seguimiento por hipersomnias diurnas, así como por episodios de cataplejía y parálisis del sueño que limitan significativamente su calidad de vida. La importancia de nuestro caso radica en cómo se registran durante la realización de pruebas neurofisiológicas los episodios de parálisis del sueño, así como en la eficacia del pitolisant como herramienta terapéutica para el tratamiento de la narcolepsia, que presenta un buen perfil de seguridad en población pediátrica.

Introducción

La narcolepsia de tipo 1 es un trastorno del sueño caracterizado por hipersomnias diurnas, cataplejía, parálisis del sueño y alucinaciones, así como fragmentación del sueño nocturno, que suele manifestarse durante la adolescencia o en adultos jóvenes.

La narcolepsia es una enfermedad esporádica, aunque en un 2-3% de los casos hay predisposición genética. Se ha estimado que los pacientes que presentan familiares de primer grado con esta enfermedad tienen de 10 a 40 veces mayor riesgo de desarrollar narcolepsia.

Presentación del caso

Presentamos el caso de un niño de 16 años con empeoramiento progresivo del rendimiento académico, en seguimiento desde 2017 en consultas de neuropediatría por presentar ataques de sueño irrefrenables durante el día, con parálisis del sueño y episodios compatibles con cataplejía, que se han incrementado progresivamente hasta limitar aspectos cotidianos en la vida del paciente. Esto le ha imposibilitado la práctica de actividades deportivas como el fútbol, ya que durante su realización se inducían los episodios de cataplejía. Como antecedente familiar, a su padre se le diagnosticó narcolepsia.

Clara Fernández

Se realizó un estudio videopolisomnográfico nocturno seguido de test de latencias múltiples del sueño (2022) en el que se evidenciaron criterios neurofisiológicos compatibles con narcolepsia (latencia media del sueño de 1,3 minutos y tres de las cuatro siestas con comienzo de sueño en fase REM), así como tres episodios compatibles con parálisis del sueño; cuando se despertaba al paciente en las siestas desde el sueño REM, se evidenciaba en el registro electroencefalográfico un trazado de vigilia, con incapacidad del paciente para moverse ni emitir lenguaje. Estos episodios presentaban hasta un minuto de duración, se objetivaba en la exploración física la ausencia de tono muscular y el paciente era consciente de estos episodios en todo momento según refiere en la anamnesis posterior. Ante estos hallazgos se planteó el tratamiento con metilfenidato y modafinilo, sin mejoría (el paciente continuaba con hipersomnia diurna grave y episodios de cataplejía). Finalmente, se inició tratamiento con pitolisant 13,5 mg al día, con una mejoría significativa en la calidad de vida, lo que permitió al paciente retomar actividades que anteriormente no podía realizar, como deporte, y produjo una reducción en la frecuencia de los episodios de cataplejía/parálisis del sueño, aunque sin llegar a desaparecer por completo.

Discusión

El interés de nuestro caso radica en la utilidad de los estudios neurofisiológicos para catalogar los episodios de parálisis de sueño ocurridos al despertar al paciente en sueño REM durante la realización de test de latencia múltiple, así como en la importante mejoría experimentada por el paciente tras la introducción terapéutica del pitolisant, con una disminución significativa de los episodios de cataplejía y parálisis de sueño, que repercutían negativamente, limitando su calidad de vida.

Conclusiones

La narcolepsia es una enfermedad con una prevalencia baja, pero muy incapacitante para las personas que la sufren. Es esencial un buen enfoque clínico con la realización de pruebas neurofisiológicas para realizar un diagnóstico precoz e instaurar un tratamiento individualizado. La introducción del pitolisant dentro del arsenal terapéutico para el tratamiento de la narcolepsia ha demostrado ser altamente eficaz y presenta un buen perfil de seguridad, incluso en población pediátrica.

Bibliografía

1. Bassetti C, 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. 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.
3. Lamb YN. Pitolisant: a review in narcolepsy with or without cataplexy. *CNS Drugs* 2020; 34: 207-18.
4. Ollila HM. Narcolepsy type 1: what have we learned from genetics? *Sleep* 2020; 43: zsaa099.

