

AON1010

Un diagnóstico correcto a tiempo te puede cambiar la vida. Narcolepsia en un paciente pediátrico

Autores

Rut Victorio Muñoz, Mika Aiko Gesler, Paula Cases Bergón

Afiliaciones

Hospital Clínico Universitario de Valencia, Servicio Neurofisiología Clínica (R. Victorio Muñoz, M. Aiko Gesler, P. Cases Bergón)

Correspondencia

Rut Victorio Muñoz. Hospital Clínico Universitario de Valencia, Servicio Neurofisiología Clínica.

E-mail

rutvictoriomu@hotmail.com

Resumen. Paciente de 15 años que acude a nuestra consulta por excesiva somnolencia diurna con importante afectación en su calidad de vida, tras haber sido valorada previamente a los 12 años en otro centro por el mismo motivo, sin haber llegado a un diagnóstico de certeza. Tras ser valorada, se le diagnostica narcolepsia de tipo 1, por lo que se inicia tratamiento con mejoría franca de su calidad de vida. Destacamos la importancia de un correcto diagnóstico a tiempo, muchas veces complejo en pacientes de edad pediátrica, en los que la clínica puede estar enmascarada por comportamientos propios de la edad.

Introducción

La narcolepsia es un trastorno hipotalámico, de etiología desconocida, con una prevalencia mundial que varía, afecta a unas 25-50 personas por cada 100.000 habitantes [1,2] y genera una importante afectación de la calidad de vida de los pacientes que la padecen, cuyo síntoma principal es la excesiva somnolencia diurna. Otros síntomas son las alucinaciones hipnagógicas e hipnopómpicas [3,4], la parálisis del sueño y, en el caso de la narcolepsia de tipo 1, la cataplejía.

El diagnóstico en pacientes de edad pediátrica es a menudo complejo y puede conllevar un retraso en él, lo que puede repercutir de forma negativa en el desarrollo psicológico y social de estos pacientes. En la mayoría de las ocasiones no se piensa en este trastorno y los síntomas se engloban en un entorno de pereza, falta de interés o vaguería.

Presentación del caso

Rut Victorio Muñoz

Paciente de 15 años, sin antecedentes médicos de interés, estudiante de 4.º de la Educación Secundaria Obligatoria, deportista de élite (baloncesto), que acude a nuestra consulta remitida desde neurología por presentar episodios de somnolencia diurna en situaciones inapropiadas.

Aporta resultados de pruebas realizadas dos años antes en otro centro médico, que incluyen resonancia magnética cerebral (normal), hemograma y bioquímica básicas (normal), y resultados de polisomnografía y test de latencias múltiples de sueño no concluyentes, con pérdida de seguimiento posterior.

La paciente refiere episodios de inicio a los 12 años de excesiva somnolencia diurna, quedándose dormida en clase, entrenamientos deportivos y reuniones con amigos, con disminución importante del rendimiento escolar y con interferencia negativa en sus relaciones sociales (no puede ir a viajes escolares, porque se queda dormida en las excursiones...). Refiere también episodios de cataplejía (pérdida del tono cervical y de los miembros inferiores en situaciones de elevado componente emocional) y ocasional fragmentación del sueño. No cuenta episodios de parálisis del sueño ni de alucinaciones hipnagógicas ni hipnopómpicas.

Su horario de descanso nocturno es adecuado (duerme de las 22:00 a las 7:00 horas, con algún despertar ocasional, y hace siestas de 60 y 120 minutos siempre que puede). No refiere otros trastornos del sueño (síndrome de piernas inquietas, parasomnias...).

En la exploración física presenta peso de 75 kg, talla de 178 cm, índice de masa corporal de 23,7; en el test de Epworth tiene 14 puntos (somnolencia moderada) y en la escala pediátrica de somnolencia diurna, 27/32 puntos, lo que se considera patológico. En el cuestionario de Pittsburgh tiene 4/21, con puntuación en su componente 7 (disfunción diurna, con excesiva somnolencia diurna y alteración del ánimo asociado).

Se solicita analítica con perfil tiroideo y férrico, y antígenos leucocitarios humanos (HLA), junto con polisomnografía y test de latencias múltiples de sueño, y cumplimentación de diarios de sueño de la semana previa a la realización del estudio, para asegurar una correcta higiene de sueño y una ausencia de privación de éste.

Los resultados de la polisomnografía y el test de latencias múltiples de sueño (prueba considerada de referencia) son indicativos de narcolepsia, y cumple los criterios polisomnográficos (Clasificación internacional de los trastornos del sueño, tercera edición) de latencia de sueño en siestas ≤ 8 minutos (2,3 minutos en su caso) y cuatro períodos de comienzo de sueño en fase REM, uno registrado durante la polisomnografía nocturna previa (latencia REM de un minuto) y el resto en todas las siestas realizadas (Tabla y Figura).

Tipaje de HLA de clase II (DR): haplotipo HLA marcador de riesgo de narcolepsia: positivo. Alelos más probables: DRB1*15:01, DQA1*01:02 y DQB1*06:02. El resultado de la analítica sanguínea es normal.

Inicialmente comienza tratamiento con metilfenidato 20 mg, y se realiza un ajuste de éste al alza, sin clara mejoría, por lo que se decide, tras consentimiento por parte de sus padres, iniciar tratamiento con pitolisant en pauta ascendente y reducción progresiva del metilfenidato hasta su suspensión completa.

Durante las primeras semanas no presenta ningún efecto adverso, pero tampoco clara mejoría. Es en la tercera semana, con dosis de 27 mg/día, cuando desaparece completamente la somnolencia y mejoran significativamente los episodios de cataplejía. Actualmente, y tras un año de tratamiento, la paciente sigue con dicha dosis, con normalización de sus actividades diurnas (si bien combina con buena higiene de sueño y siestas programadas) y con resultados académicos excelentes.

Discusión

El déficit crónico de sueño, en relación con el entorno y el estilo de vida, es la principal causa de somnolencia diurna excesiva en la población pediátrica [5] y se acentúa en la adolescencia, como es el caso de nuestra paciente. A estas edades muy frecuentemente se restan horas de sueño para dedicarlas a otro tipo de tareas (académicas, ocio, dispositivos electrónicos, relaciones sociales con amigos, etc.), con los efectos negativos psicológicos, físicos y sociales que esto conlleva, aún más en pacientes con narcolepsia.

De hecho, existe un estudio a nivel nacional que corrobora la existencia de una somnolencia diurna excesiva hasta de un 52,8% en una muestra de 750 adolescentes en el rango de edad de nuestra paciente, los cuales acudían a clase con menos de ocho horas de sueño [6].

Todo ello dificulta enormemente el diagnóstico diferencial de una hipersomnia de origen central, como la narcolepsia, con otras etiologías relacionadas con el déficit crónico de sueño (uso de nuevas tecnologías, horarios inadecuados, cuestiones laborales y sociales de los padres, problemas médicos agudos o crónicos, trastornos primarios del sueño como apnea obstructiva del sueño, síndrome de piernas inquietas, movimientos periódicos de las extremidades y trastornos del ritmo circadiano: síndrome de retraso de fase, síndrome de adelanto de fase, parasomnias, inadecuada higiene del sueño, efectos secundarios a medicaciones e insomnio) [5]. En nuestro caso, la paciente llegó a consulta tres años después de la consulta inicial sin un diagnóstico certero, con una clara afectación tanto de su vida académica como a nivel psicosocial. Es importante destacar que la depresión y la ansiedad son las comorbilidades psiquiátricas más comunes en pacientes pediátricos con narcolepsia [7]. Tras una correcta anamnesis y con unos estudios previos no concluyentes (polisomnografía + test de latencias múltiples de sueño), se decidió realizarlos de nuevo junto con otras pruebas complementarias, que en este caso fueron positivas para narcolepsia, lo que denota la importancia de repetir algunas exploraciones complementarias cuando exista duda diagnóstica con alta sospecha clínica.

En este punto se inició tratamiento conservador mediante siestas programadas y tratamiento farmacológico con metilfenidato, con escasa mejoría de la somnolencia diurna, pese a diferentes cambios en la posología. Se valoró el uso de oxibato sódico, pero la madre lo rechazó por la dificultad que conlleva la administración de dicho fármaco (tener que levantarse para dar una segunda dosis a las tres horas de la primera toma nocturna). Finalmente, se decidió iniciar tratamiento con pitolisant [8] asociado al metilfenidato, con reducción progresiva de este último, con franca mejoría a las tres semanas de tratamiento.

En la actualidad, y tras más de un año de tratamiento, no ha presentado efectos secundarios, con desaparición de la somnolencia e importante reducción en los episodios de cataplejía.

En nuestra experiencia, consideramos que es importante un abordaje multidisciplinar, en el que tanto el paciente como su entorno cercano (familiares, docentes y amigos) entiendan y asuman la 'carga' de sobrellevar esta patología crónica, y aporten apoyo en todos los ámbitos. No olvidemos la dificultad que conlleva mantener un estilo de vida ordenado en estas edades, por lo que el entorno debe hacerse partícipe en este aspecto. Asimismo, resulta de gran importancia que el paciente sea consciente de la toma de la medicación, por lo que recomendamos prescribir fármacos de fácil posología.

Conclusiones

Rut Victorio Muñoz

La narcolepsia en edad pediátrica es un importante problema de salud que puede acarrear consecuencias negativas en cuanto al desarrollo físico, psicológico y social de estos pacientes. Dado que los síntomas en estas edades pueden ser sutiles y atípicos [9], es de especial importancia realizar un diagnóstico temprano e iniciar un tratamiento precoz para optimizar la calidad de vida de los pacientes.

Para ello debe haber una correcta información que se inicie desde el entorno familiar, extendiéndose al entorno escolar y sanitario, para poder poner en marcha todo el engranaje diagnóstico-terapéutico lo antes posible.

Bibliografía

1. Partinen M, Kronholm E. Epidemiology: principles and application in sleep medicine. In Chokroverty S, ed. Sleep disorders medicine: basic science, technical considerations and clinical aspects. 4 ed. New York, NY: Springer; 2017. p. 485-521.
2. Ohayon MM, Priest RG, Zulley J, Smirne S, Paiva T. Prevalence of narcolepsy symptomatology and diagnosis in the European general population. *Neurology* 2002; 58: 1826-33.
3. Bassetti CLA, Adamantidis A, Burdakov D, Han F, Gay S, Kallweit U, et al. Narcolepsy - clinical spectrum, aetiopathophysiology, diagnosis and treatment. *Nat Rev Neurol* 2019; 15: 519-39.
4. Yoss RE, Daly DD. Criteria for the diagnosis of the narcoleptic syndrome. *Proc Staff Meet Mayo Clin* 1957; 32: 320-8.
5. Maiques-Tobías E, Merino-Andreu M. Déficit crónico de sueño. Causas. Narcolepsia. *Pediatría Integral* 2018; XXII: 437-45.
6. Pin-Arboledas G, Merino-Andreu M, Ugarte-Líbano R. Patología del sueño. Hipersomnia en el niño ¿existe? En AEPap, ed. Curso de Actualización en Pediatría 2008. Madrid: Exlibris Ediciones; 2008. p. 59-85.
7. BaHammam AS, Alnakshabandi K, Pandi-Perumal SR. Neuropsychiatric correlates of narcolepsy. *Curr Psychiatry Rep* 2020; 22: 36.
8. 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. *Eur J Neurol* 2021; 28: 2815-30.
9. Merino-Andreu M, Martínez-Bermejo A. Narcolepsia con y sin cataplejía: una enfermedad rara, limitante e infradiagnosticada. *An Pediatr (Barc)* 2009; 71: 524-34.

Rut Victorio Muñoz

Tabla. Hallazgos de polisomnografía + test de latencias múltiples del sueño.

POLISOMNOGRAFÍA		TEST DE LATENCIAS MÚLTIPLES DEL SUEÑO	
Comienzo del registro	11:05 PM	1ª SIESTA	Latencia sueño: - 4 minutos - Fase N1
Fin del registro	07:03 AM		Latencia sueño REM: 5 minutos
Latencia de inicio del sueño	3.8 min	2ª SIESTA	Latencia sueño: - 0 minutos - Fase N1-N2-N3
Latencia REM	1 min		Latencia sueño REM: -1 minuto
Tiempo Total de Sueño (TST)	466 minutos (7.7h)	3ª SIESTA	Latencia sueño: -3 minutos -fase N1
Índice de continuidad del sueño (SC):	98,4%		Latencia sueño REM: -15 minutos
Índice de eficiencia del sueño	97,6%	Latencia media de sueño:	2.3 minutos
Tiempo total en vigilia	12 min		
<u>Microarousals</u>	10.6/h (87% espontáneos – efecto laboratorio)		
Porcentaje fases de sueño	N1 (7,7%), N2 (39,8%), N3 (31,4%) REM (21,0%).		
<u>Índice apnea/hipopneas</u>	0.6/h		
<u>Índice movimientos periódicos piernas</u>	4 PLMs/hora (periodic limb movement sleep)		

Rut Victorio Muñoz

Figura. Hipnograma nocturno y TLMS de la paciente.

