

AON1018

Narcolepsia, un trastorno de sueño sin límites de edad

Autores

Sandra Liliana Beltrán Castro, Raquel López García, Juan José Ortega Albás

Afiliaciones

Unidad de sueño , Hospital Universitario General de Castellón (S.L. Beltrán Castro);
Neurofisiología clínica MD, Adsalutem Instituto del sueño (R. López García);
Neurofisiología clínica MD, Unidad de sueño. Hospital general universitario de Castellón (J.J. Ortega Albás)

Correspondencia

Sandra Liliana Beltrán Castro
Hospital Universitario General de Castellón,
Castellón, Comunidad Valenciana.

E-mail

sandrabeltrancastro@gmail.com

Caso clínico. Niña de 4 años, sin antecedentes y con adecuado desarrollo psicomotor, que inicia cuadro de hipersomnia progresiva. Tras realizar una adenoamigdalectomía, no existe mejoría clínica y se le deriva a la unidad de sueño. Se le diagnostica narcolepsia de tipo 1. Actualmente está en tratamiento farmacológico junto con medidas higiénico-dietéticas. La evolución es favorable, con control de la sintomatología y magnífico rendimiento escolar, y realiza vida normal. **Conclusión.** El diagnóstico y tratamiento de narcolepsia en niños supone un reto para los especialistas de sueño. Por un lado, el retraso diagnóstico puede tener un gran impacto en su desarrollo pondoestatural, el rendimiento académico, y la vida familiar y social [1]; además, el tratamiento debe ir adaptándose al crecimiento tanto físico como intelectual.

Introducción

La narcolepsia es un trastorno de sueño crónico, raro e invalidante. Su prevalencia en Europa y Estados Unidos es de 20-50/100.000 habitantes [2]. Los síntomas comienzan normalmente en la adolescencia, pero el diagnóstico puede retrasarse 10 años o más [3]. La narcolepsia infantil es difícil de diagnosticar, porque los niños con somnolencia pueden presentar síntomas paradójicos, como hiperactividad; además, la cataplejía parcial presentada como facies catapléjica puede interpretarse como tics o simples gestos y suele carecer de desencadenantes típicos. Los test diagnósticos, fundamentalmente el test de latencias múltiples del sueño, son complicados de desarrollar y difíciles de valorar. Los niños con narcolepsia tienden a ganar peso, lo que predispone a obesidad y a síndrome metabólico [4]. Los avances en el tratamiento farmacológico han mejorado la evolución y la calidad de vida [5].

Presentación del caso

Niña de 4 años sin antecedentes familiares ni personales con desarrollo psicomotor normal. No tiene retraso pondoestatural. Presenta hipersomnias diurnas progresivas. Valorada por otorrinolaringología por hipertrofia adenoamigdalares, se le realiza una adenoamigdalectomía sin mejoría y se le remite a la unidad de sueño. La familia refiere hipersomnias progresivas y ataques súbitos de sueño en situaciones inapropiadas, como caminando por la calle o comprando en tiendas, asociados a cambio en la facies, con ptosis bilateral e inexpresividad facial. Queda dormida profundamente, con atonía generalizada, lo que llevó a la madre a trasladarla al servicio de urgencias en una ocasión. También tiene ataques súbitos de sueño en el comedor del colegio. A pesar de ello, el rendimiento escolar es sobresaliente. El sueño nocturno es intranquilo y fragmentado. En ocasiones tiene terrores nocturnos y somniloquia, y enuresis nocturna diaria. Los episodios de atonía muscular que se presentan exclusivamente durante los ataques de sueño provocan siestas de unos 20 minutos, refrescantes y reparadoras, y no están desencadenados por factores emocionales.

Exploraciones complementarias: en la polisomnografía, latencia de sueño y REM acortadas. Tiene múltiples despertares que provocan inestabilidad del sueño y algunas entradas directas en sueño REM desde la vigilia. No tiene trastorno motor ni respiratorio. En el test de latencias múltiples del sueño, latencia media de sueño de 5,5 minutos (Tabla) y entradas directas en sueño REM en las cuatro siestas (Figura).

Los tipajes de HLA-DQB1*0602 y DQB1*1501 son positivos. Se le diagnostica narcolepsia de tipo 1. Iniciamos oxibato sódico con control clínico estrecho y ajustando según la clínica y el crecimiento pondoestatural. También las normas de educación familiar y escolar, y las siestas están regladas.

La evolución es positiva, excepto la persistencia de somniloquia y la enuresis nocturna. A los 13 años, por evolución desfavorable, se decide iniciar tratamiento con pitolisant. Actualmente está en tratamiento combinado con oxibato sódico 4 g/noche y pitolisant 18 mg/mañana. La evolución es favorable y sin efectos adversos.

Discusión

La paciente inicia ataques súbitos de sueño con atonía generalizada desde los 4 años, y presenta facies catapléjicas ocasionales, sueño nocturno fragmentado con enuresis y pruebas diagnósticas que confirman la narcolepsia de tipo 1. El mayor pico de prevalencia de narcolepsia se encuentra entre los 15 y los 36 años [6], y un 10-15% comienza antes de los 10 años, como en este caso (4 años).

Los síntomas difieren de los observados en los adultos. La cataplejía, como síntoma patognomónico, afecta principalmente a los músculos faciales (facies catapléjica) y carece de desencadenantes emocionales típicos [4]. Los estudios diagnósticos complementarios son más difíciles de realizar e interpretar [1]. Sin embargo, se considera que la narcolepsia infantil es una forma más grave, con niveles bajos o indetectables de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo [7]. En el caso que presentamos, el diagnóstico precoz y el tratamiento farmacológico combinado con oxibato sódico + pitolisant, además de medidas higiénico-dietéticas, han permitido que la paciente haga vida normal y presente un sobresaliente currículum escolar, con desarrollo físico adecuado a su edad.

Conclusiones

Conocer los síntomas de la narcolepsia y efectuar un diagnóstico precoz evita una alteración del desarrollo psicomotor e intelectual y un aislamiento social [8]. Ante cualquier duda diagnóstica se deben determinar los niveles de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo. Aunque existen dos picos de edad de mayor prevalencia, no hay que olvidar que puede comenzar a cualquier edad. Se debe realizar un ajuste progresivo de la medicación, dado el crecimiento y desarrollo de los niños. El tratamiento combinado con oxibato sódico y pitolisant es una opción de primer nivel para el tratamiento de la narcolepsia infantil [9].

Bibliografía

1. Wise MS, Lynch J. Narcolepsy in children. *Sem Pediatr Neurol* 2001; 8: 198-206.
2. Scheer D, Schwartz SW, Parr M, Zgibor J, Sanchez-Anguiano A, Rajaram L. Prevalence and incidence of narcolepsy in a US health care claims database, 2008-2010. *Sleep* 2019; 42: zsz091.
3. Jennum PJ, Plazzi G, Silvani A, Surkin LA, Dauvilliers Y. Cardiovascular disorders in narcolepsy: review of associations and determinants. *Sleep Med Rev* 2021; 58: 101440.
4. Lecendreux M, Plazzi G, Franco P, Jacqz-Aigrain E, Robert P, Duvauchelle T, et al. Pharmacokinetics of pitolisant in children and adolescents with narcolepsy. *Sleep Med* 2020; 66: 220-6.
5. 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.
6. Pabón-Meneses RM, García de Gurtubay I, Morales G, Urriza J, Imirizaldu L, Ramos-Argüelles F. Narcolepsia: actualización en etiología, manifestaciones clínicas y tratamiento. *An Sist Sanit Navar* 2010; 33: 191-201.
7. Dauvilliers Y, Lecendreux M, Lammers GJ, Franco P, Poluektov M, Caussé C, et al. Safety and efficacy of pitolisant in children aged 6 years or older with narcolepsy with or without cataplexy: a double-blind, randomised, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol* 2023; 22: 303-11.
8. Reading PJ. Update on narcolepsy. *J Neurol* 2019; 266: 1809-15.
9. Bassetti CL, 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.

Sandra Liliana Beltrán Castro

Tabla. Valores medios obtenidos en el test de latencias múltiples del sueño.

Número de siestas efectuadas	4
Latencia mediana de sueño	5,5 minutos
Latencia REM desde el inicio del sueño	1,33 minutos
Entradas directas en sueño REM en las cuatro siestas	4
Porcentaje de sueño	71,4%

Figura. Polisomnografía.

