

## AON1021

### Apnea del sueño y antecedentes de epilepsia como enmascaramiento de una narcolepsia de tipo I

#### Autores

C. Blanco-Pino, A. Salas-Redondo, H.H. Azzi-azzi, C.V. Martínez-Ramírez, F.J. Puertas-Cuesta

#### Afiliaciones

Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitario La Ribera. (C. Blanco-Pino, A. Salas-Redondo, H.H. Azzi-azzi, C.V. Martínez-Ramírez, F.J. Puertas-Cuesta)

#### Correspondencia

Servicio de Neurofisiología Clínica.  
Hospital Universitario La Ribera.  
Valencia, España.

#### E-mail

[blanco\\_carpin@gva.es](mailto:blanco_carpin@gva.es)

**Introducción.** La narcolepsia es una enfermedad que tradicionalmente se ha diagnosticado de forma tardía debido a su desconocimiento y a la errónea interpretación de sus manifestaciones clínicas. La existencia de una patología concomitante con síntomas similares, especialmente en el caso de la cataplejía, considerada como una de las manifestaciones más típicas de la enfermedad, puede dificultar aún más su diagnóstico. **Caso clínico.** Se presenta el caso de un varón con somnolencia diurna y episodios de pérdida de fuerza en las extremidades y de emisión del lenguaje, conservado el nivel de consciencia. El paciente fue diagnosticado y tratado de crisis epilépticas, y posteriormente como pseudocrisis, tras no objetivarse correlato electroencefalográfico en los episodios, y también de una apnea obstructiva del sueño tratada con presión positiva continua en las vías aéreas. Tras múltiples reajustes de medicación sin mejoría se sospechó una narcolepsia, confirmada tras las pruebas complementarias. **Conclusión.** La narcolepsia de tipo I debe sospecharse en el diagnóstico diferencial de crisis epilépticas atípicas, especialmente si va acompañada de trastornos del sueño.

#### Introducción

La narcolepsia es un trastorno neurológico caracterizado por la alteración del ciclo sueño-vigilia secundario a un déficit de hipocretinas. Se diferencian dos tipos: el tipo 1, anteriormente llamado con cataplejías, y el tipo 2, sin cataplejías. Sus manifestaciones cardinales son la somnolencia diurna excesiva, las cataplejías, las alucinaciones hipnagógicas, las parálisis del sueño y el sueño nocturno fragmentado, y aproximadamente un 20% también refieren conducta motora asociada a ensoñaciones. Los pacientes pueden no presentar todos estos síntomas ni con la frecuencia y/o la

Carla Blanco Pinto

intensidad suficiente para sospechar la enfermedad, y ahí surgen las dificultades diagnósticas.

El síntoma más específico es la cataplejía, que se define como una pérdida bilateral del tono muscular con preservación del nivel de consciencia, desencadenada por emociones y con recuperación espontánea. Éstas pueden fácilmente confundirse con episodios epilépticos, aunque en éstos no estaría preservado el nivel de consciencia.

El diagnóstico de la narcolepsia de tipo 1 es clínico e instrumental. Incluye pruebas diagnósticas, como la medición de hipocretinas en el líquido cefalorraquídeo, el tipaje de los antígenos leucocitarios humanos y una polisomnografía seguida de un test de latencia múltiple del sueño. Esta última prueba precisa la retirada de la medicación psicótropa, especialmente estimulantes, hipnóticos y antidepresivos (supresores de la fase REM del sueño) como mínimo 15 días antes. Se considera patológica si la latencia del sueño es menor o igual a ocho minutos; y hay una presencia de dos o más entradas en fase REM en el transcurso de las cinco siestas.

### **Presentación del caso**

Paciente de 50 años que acudió a neurología por somnolencia y episodios diarios de pseudodesconexión, pérdida de la capacidad de comprensión y emisión de lenguaje, movimientos involuntarios de la fascias y pérdida de fuerza en las extremidades, de duración menor de un minuto, con un cese espontáneo y recuerdo del episodio.

Como antecedentes refirió un traumatismo craneoencefálico grave 20 años antes, con crisis epilépticas postraumáticas, que precisó tratamiento con ácido valproico, que finalmente se retiró.

Ante la queja de somnolencia, se solicitó una polisomnografía nocturna y se objetivó un síndrome de apnea obstructiva del sueño de grado moderado-grave, por lo que se prescribió presión positiva continua en las vías aéreas (CPAP) nocturna. También se realizó analítica, tomografía axial computarizada y electroencefalograma con resultados normales, aunque se reintrodujo el ácido valproico por sospecha de crisis parciales complejas.

Pese a la medicación y la CPAP, continuó con somnolencia y episodios similares a los descritos diarios, por lo que se añadieron nuevos antiepilépticos y se realizó una nueva polisomnografía con ajuste de la CPAP.

Ante la persistencia de estas crisis de pérdida de fuerza se remitió a la unidad de epilepsia para una monitorización videoelectroencefalográfica continua. Durante el ingreso presentó dos episodios similares a los descritos sin registrar cambios en el registro electroencefalográfico, por lo que la impresión diagnóstica fue de pseudocrisis, y se remitió a psiquiatría.

En psiquiatría se pautó un inhibidor de la recaptación de la serotonina con mejoría de los episodios de pseudodesconexión y de pérdida de tono, pero continuando con la somnolencia.

Reinterrogado el paciente, refirió gesticulación asociada a ensoñaciones y sueño agitado; se planteó una nueva polisomnografía seguida de un test de latencias múltiples del sueño, pero, al comenzar a disminuir la medicación antidepresiva para la realización de la prueba en óptimas condiciones, comenzaron nuevamente los episodios. El test de latencias del sueño mostró una latencia media de 4,1 minutos y tres siestas de inicio en fase REM, y el tipaje de los antígenos leucocitarios humanos fue para el alelo DQB1\*0602. Ante las circunstancias del caso, y para confirmar el diagnóstico, se decidió realizar una punción

Carla Blanco Pinto

lumbar con un valor de hipocretinas de 1,19 pg/ $\mu$ l. Se reintrodujo el antidepresivo y se añadió el modafinilo, con mejoría de la sintomatología.

## Discusión

La narcolepsia es un trastorno con un diagnóstico frecuentemente retrasado, ya que normalmente los pacientes no presentan todas las manifestaciones clínicas o algunas de ellas no se presentan de manera típica, lo cual complica su identificación.

Las cataplejías son una manifestación típica de la narcolepsia de tipo I; son episodios breves de pérdida de tono muscular (cierre de párpados, caída de mandíbula y de la cabeza hacia delante, protrusión lingual en niños y pérdida bilateral del control de las extremidades) con consciencia preservada, desencadenadas por las emociones. Estos episodios pueden diagnosticarse erróneamente como crisis epilépticas, como en el caso de nuestro paciente, cuyas cataplejías se trataron como pseudocrisis, ya que los episodios no tenían un correlato electroencefalográfico paroxístico. La respuesta positiva de las cataplejías tras el comienzo con la medicación antidepresiva reforzó la idea del carácter psiquiátrico de los episodios.

La somnolencia diurna excesiva que acompaña a este trastorno frecuentemente se asocia a la medicación, los trastornos psiquiátricos o, como en nuestro caso, a un síndrome de apnea obstructiva del sueño. Por ello, pese a varios reajustes de la presión de la CPAP, no se conseguía control de la somnolencia.

## Conclusiones

La narcolepsia es una enfermedad con una baja prevalencia, pero con un importante impacto en la vida del paciente. Un diagnóstico erróneo puede provocar no solo un fallo en el tratamiento, sino afectar al bienestar físico, emocional y social del enfermo.

Es importante en la anamnesis tener en cuenta las posibles causas de las manifestaciones clínicas de la narcolepsia, que, debido a la baja prevalencia y el deficitario conocimiento de la enfermedad, pueden enmascarar y retrasar el diagnóstico, realizando multitud de pruebas diagnósticas y ensayos terapéuticos innecesarios.

## Bibliografía

1. Zeman A, Douglas N, Aylward R. Narcolepsy mistaken for epilepsy BMJ 2001; 322: 216.
2. Macleod S, Ferrie C, Zuberi SM. Symptoms of narcolepsy in children misinterpreted as epilepsy. *Epileptic Disord* 2005; 7: 13-7.
3. Pabón RM, García de Gurtubay I, Morales G, Urriza J, Imirizaldu L, Ramos Argüelles F. Narcolepsia: actualización en etiología, manifestaciones clínicas y tratamiento. *An Sis San Nav* 2010; 33: 191-201.
4. Chavda V, Chaurasia B, Umana GE, Tomasi SO, Lu B, Montemurro N. Narcolepsy — A neuropathological obscure sleep disorder: a narrative review of current literature. *Brain Sci* 2022; 12: 1473.
5. Coelho FMS, Gomes ACD. Narcolepsy: an overview. In Frange C, Coelho FMS, eds. *Sleep medicine and physical therapy*. Cham: Springer; 2022. p. 207-21.
6. Neto HR, Nardi AE, da Mota Gomes M. Dream-reality confusion: differential

Carla Blanco Pinto

psychiatric diagnosis in narcoleptic subjects. *Revista Brasileira de Neurologia* 2022; 58: 31-4.

7. Hong X, Sorenson P, Buckley AW. Case 19. two for one isn't always better: when is a dual diagnosis problematic. In Rodriguez AJ, ed. *Sleepless and sleepy: 50 challenging sleep medicine cases*. Cham: Springer International Publishing; 2023. p. 83-7.

8. de Jesus PHS, Teixeira LAM, Santos SNLP, de Melo AMT, Mota LVME, Lima AVA, Brandão JIA. Narcolepsia com apneia obstrutiva do sono leve: um relato de caso Narcolepsy with obstructive mild sleep apnea: a case report. *Brazilian Journal of Development* 2022; 8: 32278-91.

9. 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.

10. Joshi PA, Poduri A, Kothare SV. Juvenile myoclonic epilepsy and narcolepsy: a series of three cases. *Epilepsy Behav* 2015; 51: 163-5.