

## AON1027

### Abre los ojos a la hipocretina

#### Autores

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

#### Afiliaciones

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

#### Correspondencia

Raquel López García  
AdSalutem-Instituto del sueño,  
Barcelona

#### E-mail

[rlopez@adsalutem.healthcare](mailto:rlopez@adsalutem.healthcare)

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente varón de 14 años cuyo síntoma cardinal es la somnolencia diurna excesiva sin otro cuadro clínico acompañante. Dicha somnolencia le provoca problemas escolares tanto con los profesores como con sus compañeros. **Conclusión.** Estos síntomas han ido progresando con la edad y han condicionado tanto su vida como la de su familia, por lo que han recurrido a diversos especialistas recibiendo distintos diagnósticos y tratamientos sin mejoría.

### Introducción

La narcolepsia es un trastorno neurológico con un retraso diagnóstico de más de 10 años desde el inicio de los síntomas [1]. En particular, en la narcolepsia infantil, los síntomas pueden enmascarar la enfermedad y atribuir ésta a problemas conductuales, como el trastorno por déficit de atención e hiperactividad; trastornos mentales, como la depresión; o incluso relacionar algunos síntomas con la esquizofrenia. Por otro lado, la historia clínica puede ser más compleja de realizar, por temores que pueda tener el propio niño con miedo a expresarse o verbalizar algunos episodios angustiosos, como la parálisis del sueño o las alucinaciones. El caso que presentamos ha supuesto un reto diagnóstico, dado que la única manifestación clínica referida es la hipersomnía en ausencia de otros síntomas característicos de la narcolepsia, así como la presencia de otros trastornos del sueño que pueden actuar como factor de confusión.

### Presentación del caso

Paciente de 14 años sin antecedentes personales ni familiares de interés. Desde hace varios años presenta somnolencia diurna excesiva, referida por sus profesores, tras lo cual

Raquel López García

se decide comenzar un estudio con diversos especialistas. Inicialmente valoraron la posibilidad de que se tratara de un trastorno por déficit de atención/hiperactividad, que fue descartado posteriormente. Tras ello decidieron acudir a otro especialista que le sugirió, tras la realización de un diario de sueño, que podría tratarse de un retraso de fase, e iniciaron tratamiento con melatonina y medidas de higiene del sueño, sin mejoría. Dada la persistencia de la somnolencia, decidieron iniciar tratamiento farmacológico con metilfenidato, con buena evolución clínica durante el primer año, pero que requería dosis cada vez mayores, por lo que finalmente se le derivó a nuestra unidad de sueño. Negaba episodios de cataplejía, parálisis del sueño ni alucinaciones hipnagógicas ni hipnopómpicas [2]; únicamente resaltaba su madre la hipersomnia en situaciones tanto pasivas como activas, como, por ejemplo, hablando o escribiendo. La escala de Epworth fue de 16/21. Se realizó una polisomnografía con test de latencias múltiples del sueño (TLMS), cuyo resultado mostró una eficiencia del sueño del 94,4%, con una latencia de inicio del sueño de 6,5 minutos, y se conformaron cuatro ciclos de sueño completos, destacando un porcentaje de sueño REM reducido (9,1%). El índice de movimientos periódicos de las piernas durante el sueño fue de 13,3 (Tabla I). Respecto al TLMS, se objetivó una latencia media de REM de dos minutos y tres comienzos de sueño en fase REM (Tabla II). Dadas la presencia de un índice de movimientos periódicos de las piernas durante el sueño elevado y la reducción del sueño REM durante la polisomnografía que podría actuar como factor de confusión en el TLMS, se inició tratamiento con clonacepam 0,25 mg, con franca mejoría clínica durante varios meses. En el seguimiento reaparece la somnolencia por lo que solicitamos tipaje del HLA-DQB1\*0602, que resultó positivo, y se volvió a plantear un nuevo estudio de sueño mediante polisomnografía y TLMS. El día de la prueba cumplimentó la escala de Ullanlinna, cuyo resultado fue de 9/46. El resultado de la polisomnografía y el TLMS fue eficiencia del sueño del 96%, cuatro ciclos de sueño, latencia de inicio de sueño de 10 minutos con disminución del sueño REM (10,8%) y mejoría del índice de movimientos periódicos de las piernas durante el sueño de 5/hora (Tabla I). Respecto al TLMS, la latencia media fue de 6,3 minutos con cuatro comienzos de sueño en fase REM y una latencia media de REM de 4,5 minutos (Tabla II). Ante estos resultados se inició tratamiento con pitolisant [3] y se amplió el estudio mediante punción lumbar para determinar los valores de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo, cuyo resultado fue de 78,9 pg/mL (patológico < 110 pg/mL). Durante el seguimiento se ha ido bajando la dosis de metilfenidato, de una dosis inicial de 54 mg hasta una dosis de 18 mg, en virtud del incremento del pitolisant hasta 36 mg [4,5], y se ha conseguido un correcto control de la somnolencia sin efectos adversos y con un clara mejoría del rendimiento escolar.

## Discusión

La presencia de trastornos de sueño concomitantes o una clínica menos representativa puede actuar como un factor de confusión a la hora del diagnóstico de la narcolepsia [6]. En el caso actual, la confirmación diagnóstica tras el segundo TLMS junto con el resultado de la punción lumbar ha sido clave para el manejo y la decisión terapéutica de dicho paciente. Un dato que se debe destacar es la ausencia de síntomas compatibles con cataplejía, teniendo la oportunidad de prevenir tanto al niño como a la familia de la posible aparición de dicha sintomatología y de poderla controlar antes de que la clínica se presente con mayor gravedad.

## Conclusiones

Es de vital importancia conocer las distintas manifestaciones clínicas características de cada tramo de edad para una mejor aproximación diagnóstica. La determinación de los niveles de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo puede ser clave en el tratamiento terapéutico, sobre todo en casos donde existan dudas diagnósticas. No debemos olvidar que en este tipo de paciente es clave el tratamiento no farmacológico con medidas de higiene de sueño y siestas programadas.

## Bibliografía

1. 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.
2. Sateia MJ. International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. *Chest* 2014; 146: 1387-94.
3. 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. *Eur J Neurol* 2021; 28: 2815-30.
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. 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.
6. Wise MS, Lynch J. Narcolepsy in children. *Semin Pediatr Neurol* 2001; 8: 198-206.

Raquel López García

**Tabla I.** Datos obtenidos durante el estudio de movimientos periódicos de las piernas durante el sueño.

	<b>1.<sup>a</sup> PSG</b>	<b>2.<sup>a</sup> PSG</b>
Latencia (minutos)	6,5 minutos	10 minutos
Latencia REM (minutos)	147 minutos	172 minutos
Eficiencia del sueño (%)	94%	96,5%
Ciclos de sueño	4	4
Vigilia (%)	0%	0%
Fase N1 (%)	0,5%	0,1%
Fase N2 (%)	44%	60%
Fase N3 (%)	46%	28,9%
Fase REM (%)	9,1%	10,8%
Índice de PLM	13,3/hora	5/hora
IAH	0,2	0,3

IAH: índice de apnea-hipopnea; PLM: movimientos periódicos de las piernas durante el sueño; PSG: polisomnografía.

Raquel López García

**Tabla II.** Datos obtenidos en el test de latencias múltiples del sueño.

	<b>1.º TLMS</b>	<b>2.º TLMS</b>
Latencia media (minutos)	4,5 minutos	6,3 minutos
Latencia REM (minutos)	2 minutos	4,5 minutos
N.º de episodios REM	5	8
N.º de siestas con REM (SOREM)	3/4	4/4

SOREM: comienzo de sueño en fase REM; TLMS: test de latencias múltiples del sueño.