

AON1032

Narcolepsia de tipo 1 sin tratamiento

Autor

Silvia García Moreno

Afiliaciones

Servicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Lluís Alcanyis de Xàtiva (S. García-Moreno)

Correspondencia

Servicio de Neurofisiología Clínica
Hospital Lluís Alcanyis de Xàtiva
Carrer Xàtiva, km 2, 46800 Xàtiva (Valencia)

E-mail

Silgamo@gmail.com

Caso clínico. Se presenta el caso de una mujer a la que se le diagnosticó narcolepsia de tipo 1 más de 10 años después del inicio de los síntomas, que no ha conseguido trabajar y que no desea tampoco tratamientos farmacológicos en la actualidad. **Conclusión.** Se ve en este caso la necesidad de mejorar la capacidad diagnóstica de esta patología por nuestro sistema de salud para no demorar el diagnóstico.

Introducción

Mujer de 54 años a la que se le diagnosticó narcolepsia con cataplejía (tipo 1) en 1999. No ha podido trabajar y apenas conduce. Tiene un 44% de minusvalía y lo quiere volver a evaluar. La narcolepsia de tipo 1 provoca un impacto negativo en la vida laboral de estas personas, como reducciones en el rendimiento y en la capacidad de generar ingresos o miedo a perder el empleo [1,2].

Es una cuestión relevante diagnosticar y tratar a estas personas desde el inicio de la enfermedad para que se desarrollen de forma adecuada en las edades tempranas, y puedan desempeñar un empleo y ser independientes.

Presentación del caso

Mujer de 54 años con antecedentes de sobrepeso y tabaquismo, que a los 17 años comenzó con crisis irremediables de sueño y sensación de perder las fuerzas con las emociones, acompañadas de síntomas de depresión. Se le realizaron diversas pruebas complementarias (polisomnografía, test de latencias múltiples del sueño, resonancia magnética y analítica de sangre; Figs. 1 y 2) y se le diagnosticó narcolepsia con cataplejía (tipo 1) a los 30 años en otra comunidad autónoma. Aporta en papel el resultado de una polisomnografía en el que se indica además la presencia de un mioclonos nocturno, por lo

Silvia García Moreno

que se encuentra en tratamiento desde entonces con gabapentina 800 mg/noche. La analítica de sangre muestra el resultado de antígeno leucocitario humano positivo para narcolepsia.

Actualmente persisten la hipersomnia diurna (índice de Epworth: 19) y las cataplejías. Refiere, además, parálisis del sueño y alucinaciones sensoriales, sobre todo hipnopómpicas, de carácter somestésico y auditivo. Tiene muchos despertares nocturnos. Se encuentra mejor de estado de ánimo, pero le preocupa su tendencia a la depresión. Desde octubre de 2021 ha conseguido perder 28 kg. No ha podido trabajar nunca, aunque esporádicamente monta un puesto en un mercado medieval con su marido. Apenas conduce. Tiene un 44% de minusvalía y acude a nuestra consulta porque lo quiere volver a evaluar.

A lo largo del tiempo ha probado distintos tratamientos médicos que no le han ido bien, fármacos estimulantes como Rubifén® o antidepressivos tricíclicos como Tofranil® o Anafranil®. No quiere probar venlafaxina y tampoco oxibato sódico por el potencial de abuso que presenta, y además ha leído que va mal si hay depresión o síndrome de apnea-hipopnea del sueño y tampoco le gustan los horarios de las tomas. En la última consulta se le ofreció iniciar tratamiento con pitolisant, que también rechazó.

Realiza terapia conductual con siestas programadas y a demanda, y horarios regulares de sueño que le van bien. Durante la mañana sale y se mantiene activa, va a andar, hace aquagym y yoga terapéutico. Come a las 13:00 horas y cena pronto.

Se le realiza de nuevo una polisomnografía, que es sugerente de síndrome de apnea-hipopnea del sueño en grado leve (índice de apnea-hipopnea: 11), y un test de latencias múltiples del sueño, sugerente de narcolepsia, con latencia de sueño promedio de 0,1 segundos y dos comienzos de sueño en fase REM.

Discusión

Se presenta el caso de una paciente que comenzó con síntomas de narcolepsia y de depresión a la edad de 17 años, un momento importante para su desarrollo personal a nivel emocional, social y educativo, y que tardó en ser diagnosticada algo más de 10 años. La narcolepsia es una enfermedad que tarda en diagnosticarse entre ocho y 12 años desde su inicio, y, aunque el inicio puede ocurrir en cualquier edad, en muchos pacientes se da en la adolescencia o en la edad adulta temprana. Cuando se diagnostica, algunas personas ya han sufrido un daño emocional que afecta a su forma de enfrentarse a los distintos ámbitos de la vida. Posteriormente deben vencer el estigma social asociado con esta enfermedad y las dificultades en obtener una educación y mantener un trabajo, lo que repercute en su calidad de vida y provoca consecuencias socioeconómicas [3].

Las enfermedades psicológicas y psiquiátricas son, además, comorbilidades comunes en pacientes con narcolepsia. Se han descrito porcentajes elevados de depresión, ansiedad y problemas de comportamiento [3], y estos tipos de síntomas son los que afectan más a su calidad de vida [4].

Todo ello dificulta su capacidad para desenvolverse en una sociedad competitiva como la nuestra y, en el caso de la paciente, le ha llevado a no haber trabajado nunca por cuenta ajena y a depender de ayudas económicas para subsistir, buscando, a sus 54 años, más que un buen tratamiento farmacológico, una revisión del caso para aumentar el porcentaje de minusvalía. Nuestra paciente se ha adaptado a su situación y comprende su enfermedad, ha perdido peso y ha mejorado su estado de ánimo, respetando sus horarios de sueño y haciendo siestas programadas, pero no ha consentido volver a iniciar un tratamiento farmacológico y mantiene un nivel de somnolencia diurna alto.

Conclusiones

Es importante diagnosticar pronto a estos pacientes, por lo que sería deseable dar a la narcolepsia mayor difusión entre los profesionales de la sanidad, en particular de la medicina primaria y la pediatría, para que desde las unidades de sueño se inicie lo antes posible un tratamiento farmacológico y conductual adecuado que ayude a que crezcan en un ambiente de comprensión y a que se conviertan en personas independientes.

Bibliografía

1. Del Río-Villegas R, Martínez-Orozco F, Romero-Santo Tomás O, Yébenes M, Gómez-Barrera M, Gaig-Ventura C. Estudio WAKE de vida real en pacientes con narcolepsia con cataplejía tratados con pitolisant no respondedores a tratamientos previos. *Rev Neurol* 2022; 75: 165-71.
2. Daniels E, King MA, Smith IE, Shneerson JM. Health-related quality of life in narcolepsy. *J Sleep Res* 2001; 10: 75-81.
3. Kornum BR, Knudsen S, Ollila HM, Pizza F, Jennum PJ, Dauvilliers Y, et al. Narcolepsy. *Nat Rev Dis Primers* 2017; 3: 16100.
4. Tadrous R, O'Rourke D, Mockler D, Broderick J. Health-related quality of life in narcolepsy: a systematic review and meta-analysis. *J Sleep Res* 2021; 30: e13383.

Figura 1. Resultados del test de latencias múltiples del sueño.

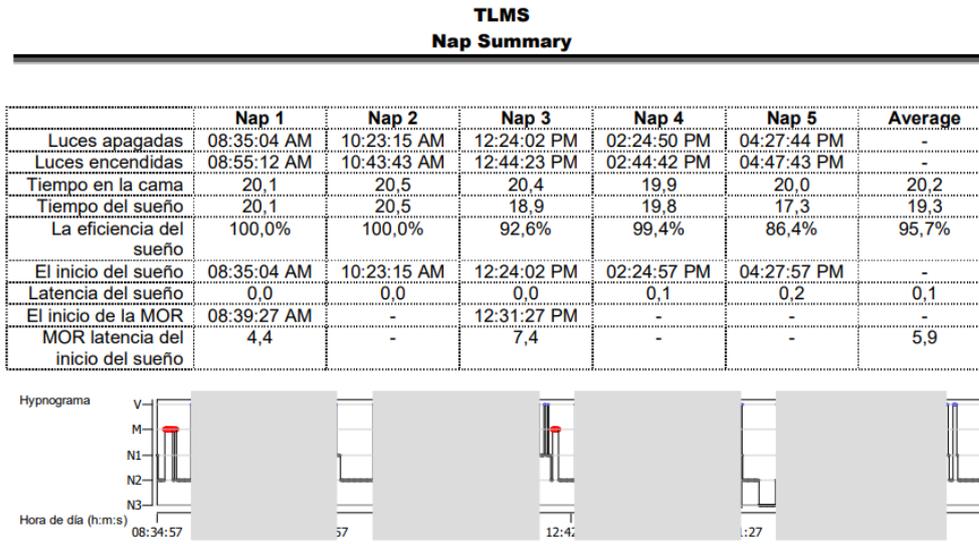


Figura 2. Datos sacados del estudio de la paciente.

