AON1037

Narcolepsia polifacética

Autores
Jesús Alberto Vizcaya Gaona

Afiliaciones
Servicio de Neurología, Hospital Universitario de Salamanca (J.A Vizcaya Gaona)

Correspondencia
Jesús Alberto Vizcaya Gaona
Hospital Universitario de Salamanca,
España

E-mail
jesusvizcaya10@gmail.com

Caso clínico. Se presenta el caso de una paciente de 39 años con diagnóstico de narcolepsia de 12 años de evolución, que desde el comienzo de los síntomas hasta la actualidad ha presentado cuantiosas manifestaciones clínicas que han hecho de su experiencia narcoléptica una enseñanza continua para todos los médicos que la han atendido. **Conclusión.** Queremos resaltar la importancia de la relación médico-paciente para que la correcta interpretación de los datos de la anamnesis derive en enfoques clínicos acertados y, por ende, en tratamientos idóneos.

Introducción

La narcolepsia es una enfermedad con cuatro síntomas principales, la llamada tétrada narcoléptica [1]. Se conoce desde hace años y fue Gelineau quien así la denominó. Él observó que los pacientes asociaban dos síntomas relevantes: episodios de sueño irreprimibles y ataque de astasia o de imposibilidad para mantenerse en pie [2]. Desde entonces, la semiología de la narcolepsia ha ido evolucionando. En la actualidad, los síntomas que refieren los pacientes son tan ricos, variados y floridos que, en ocasiones, rondan la ficción [3].

Presentación del caso

Se trata de una paciente de 34 años, con antecedentes de migraña crónica con aura, que refería inicio de la enfermedad en 2008, cuando comenzó a presentar episodios de segundos de duración, caracterizados por pérdida de fuerza en las extremidades inferiores, que impedían el correcto desenvolvimiento de sus actividades diarias. En ningún momento relató pérdidas de consciencia. Debido al aumento de la frecuencia de dichos episodios, consultó por primera vez en 2011.
La exploración física general y la neurológica fueron normales. El facultativo que la atendió se planteó inicialmente como diagnóstico más probable el de crisis focales

simples, e indicó una tomografía axial computarizada cerebral y un electroencefalograma, que resultaron normales.
En la primera revisión, la paciente comentó excesiva somnolencia diurna y ataques de sueño irresistibles en circunstancias cotidianas como comer. Esto le produjo en ocasiones atragantamientos en los cuales se tenía que extraer el bolo alimenticio de la garganta. Además, refería siestas cortas muy reparadoras. Se planteó el probable diagnóstico de narcolepsia con cataplejía, y se solicitó polisomnografía y test de latencias múltiples del sueño. La primera no mostró anomalías y el segundo reveló una latencia media de sueño de 1,5 minutos y cuatro comienzos del sueño en fase REM.
Se inició tratamiento con oxibato sódico, en dosis ascendente, con tolerancia adecuada y mejoría parcial de los síntomas.
Al año del tratamiento sufrió episodios de inestabilidad y náuseas matutinas, que duraban 30 minutos, en relación con el efecto adverso del oxibato sódico. Por otra parte, nos manifestó el inicio de parálisis del sueño asociado a alucinaciones hípnicas, generalmente hipnagógicas.
En 2016 refirió bajo ánimo asociado a problemas con sus vecinos. El asunto era que despertaba a todos los vecinos de madrugada con la alarma del móvil. Esto venia motivado por la necesidad de activar siete alarmas, única manera de despertarse para tomar la segunda dosis de oxibato sódico. El estado ansiosodepresivo que le acarreó el problema obligó a iniciar tratamiento con desvenlafaxina, que mantuvo durante tres meses. Por la persistencia de la dificultad para despertarse para tomar la segunda toma del oxibato sódico y evitar males mayores, decidió cambiar de domicilio.
En una ocasión, por cuenta propia, retiró la toma del oxibato sódico durante 15 días y notó episodios repentinos de ptosis palpebral bilateral sin pérdida de consciencia y de pocos segundos de duración, que se interpretaron como aumento de episodios de cataplejía, por lo que reintrodujo la medicación. Nos explicó que desde la reintroducción del fármaco comenzó con sueños lúcidos, en los que es capaz de controlar muchos de los aspectos del contenido onírico.
En 2018 se realizó una punción lumbar que evidenció niveles de hipocretina < 50 pg, además de un nuevo estudio polisomnográfico en el que se evidenció latencia REM de 8,5 minutos y tiempo total de sueño de seis horas (eficiencia del sueño: 89%).
En 2022, un día se quedó dormida tras la primera dosis de oxibato sódico mientras manejaba una bolsa de agua caliente eléctrica para el tratamiento de una contractura muscular, y sufrió quemaduras de segundo grado en los antebrazos y las manos.
En abril de 2023 se planteó a la paciente iniciar con pitolisant. La dosis de comienzo fue de dos comprimidos de 4,5 mg cada 24 horas, y posteriormente se aumentó la dosis hasta dos comprimidos de 18 mg cada 24 horas, con buena tolerancia y mejoría clínica, además de ausencia de afectos adversos.
Se realizó el test de Pittsburg antes del inicio del tratamiento con pitolisant y varios meses después. No se observaron cambios entre los dos test y la puntuación total en ambos casos fue de 14 puntos.

Discusión

Se ha intentado establecer la narcolepsia de tipo 1 como un cuadro clínico definido, caracterizado por la somnolencia diurna excesiva y la cataplejía, junto con las parálisis del sueño, las alucinaciones hipnagógicas e hipnopómpicas, y el sueño nocturno fragmentado [4]. El verdadero reto diagnóstico se establece al identificar los datos clínicos que aporta el paciente y orientarlos hacia la entidad nosológica correcta.

Es interesante lo diversas que pueden llegar a ser las manifestaciones que comenta cada paciente, desde quemaduras graves derivadas de efectos adversos a la medicación, como ataques de sueño incontrolables que podrían derivar en un desenlace mortal y síntomas autolimitados que se pueden confundir con otras entidades.

Por otra parte, en cuanto a los sueños lúcidos descritos por primera vez por Aristóteles en el siglo IV a. de C. [5], la bibliografía describe su posible papel beneficioso en las pesadillas recurrentes de este tipo de pacientes. Los pacientes con narcolepsia experimentan sueños más largos, complejos y vívidos, y pesadillas más frecuentes que los sujetos sanos [6], por lo que cobra mayor importancia el conocimiento de estas características para educar a nuestros pacientes.

El abordaje de esta patología debe ser holístico, y debemos asegurarnos de brindar al paciente herramientas farmacológicas y no farmacológicas, ya que las consecuencias personales, familiares y sociales derivadas de esta entidad pueden afectar gravemente a la calidad de vida de nuestros pacientes.

Conclusiones

En la medicina del sueño, como en otras disciplinas clínicas, la escucha activa del paciente es el punto fundamental para una adecuada relación médico-paciente. Es a través de una anamnesis detallada en un ambiente de confianza cuando las experiencias más íntimas del sujeto nos son reveladas. Si no hay una buena relación médico-paciente, declarada hace unos años por la Unesco bien inmaterial de la humanidad, no se puede conseguir que el enfermo nos relate su historia clínica.

Bibliografía

1. Maski K, Steinhart E, Williams D, Scammell T, Flygare J, McCleary K, et al. Listening to the patient voice in narcolepsy: diagnostic delay, disease burden, and treatment efficacy. J Clin Sleep Med 2017; 13: 419-25.
2. Gélineau J. De la narcolepsie. Gazette des Hópitaux (Paris) 1880; 53: 626-8.
3. Maski K, Trotti LM, Kotagal S, Robert Auger R, Swick TJ, Rowley JA, et al. Treatment of central disorders of hypersomnolence: an American Academy of Sleep Medicine systematic review, meta-analysis, and GRADE assessment. J Clin Sleep Med 2021; 17: 1895-945.
4. Pérez-Carbonell L, Gaig Ventura C. Hipersomnias. Máster en neurología clínica. Madrid: Editorial Panamericana; 2023.
5. Mazzetti M, Bellucci C, Mattarozzi K, Plazzi G, Tuozzi G, Cipolli C, REM-dreams recall in patients with narcolepsy-cataplexy. Brain Res Bull 2010; 81: 133-40.
6. Aristotle. On dreams. In McKeon R, ed. The basic works of Aristotle. New York: Random House. 1941. p. 618-25.