



Presentación de narcolepsia como epilepsia parcial

Araceli Martínez Estrada,* José Luis Reyes Farfán†

Resumen

La narcolepsia es una enfermedad crónica que cursa con retraso en el diagnóstico por el tipo de síntomas asociados a ella, afectando la calidad de vida de los pacientes. Se presenta el caso de un paciente masculino de 18 años de edad, el cual inició a los 11 años con episodios súbitos de tono muscular en las cuatro extremidades conservando la consciencia. Fue tratado con anticonvulsivantes por probable epilepsia parcial durante varios años sin observar mejoría. Al incrementar la somnolencia excesiva diurna y generar disfunción escolar, se consideró el diagnóstico de narcolepsia, por lo que se realizó polisomnografía demostrando una latencia al inicio de sueño de siete minutos, latencia a inicio del sueño MOR de 70 minutos, sueño MOR 30% y prueba de latencias múltiples positivas, con una latencia a sueño cinco minutos y latencia a sueño MOR a siete minutos donde se confirmó narcolepsia.

Palabras clave: Narcolepsia, somnolencia excesiva diurna, polisomnografía, prueba de latencias múltiples.

Summary

Narcolepsy is a chronic disease that presents with delay in diagnosis by the type of symptoms associated with it, affecting the quality of life of patients. A case of a male 18 years old, the patient begun at 11 years old with sudden episodes of muscle tone in the four limbs in all four limbs, retaining consciousness, he was treated with anticonvulsants for probable partial epilepsy for several years without improvement, to increase excessive daytime sleepiness and school dysfunction was considered the diagnosis of narcolepsy, therefore performed polysomnography demonstrating a sleep onset latency at seven minutes, REM sleep latency at 70 minutes, sleep MOR 30% and positive multiple sleep latency test with a sleep onset latency at five minutes and REM sleep latency at 7 minutes where confirms narcolepsy.

Key words: Narcolepsy, excessive daytime sleepiness, polysomnography, multiple sleep latency test.

INTRODUCCIÓN

Westphal¹ describió por primera vez la narcolepsia en el año 1780, pero fue Gélinau² quien observó que también este cuadro cursaba con somnolencia diurna y episodios

de debilidad muscular, esta última desencadenada por emociones agradables predominantemente. En la actualidad, se conoce que en ocasiones están presentes otros síntomas como alucinaciones hipnagógicas y parálisis del sueño.³ La narcolepsia es una patología que influye en la calidad de vida de los pacientes afectando sus relaciones personales y laborales, puede ser causa de desempleo y pérdida de autoestima, e incluso puede llegar a ser más discapacitante que la enfermedad de Parkinson o la epilepsia.⁴ En ocasiones, la narcolepsia pasa desapercibida y conlleva un importante impacto socioeconómico.⁵

* Psiquiatra. Profesora de la Universidad Anáhuac. Curso de Postgrado para Especialistas de Psiquiatría del Hospital General. Universidad La Salle.

† Residente de 4º año de Psiquiatría. Universidad La Salle.

Correspondencia:

Dra. Araceli Martínez Estrada
Insurgentes Sur 1650-201, Col. Florida, Del. Álvaro Obregón,
01030, Distrito Federal.
Correo electrónico: aramestrada@hotmail.com

Aceptado: 07-03-2012.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/actamedica>

www.medigraphic.org.mx PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 18 años de edad, estudiante de preparatoria, originario y residente del Distrito Federal. Desde los 11 años presenta episodios súbitos de pérdida de tono muscular de las cuatro extremidades por varios minutos, conservando la consciencia. Debido a estos síntomas acudió a valoración en un hospital general, donde

realizaron el diagnóstico de crisis de ausencia, por lo que iniciaron tratamiento con valproato de magnesio a 15 mg/kg/día, con buen apego del tratamiento farmacológico. Sin embargo, el paciente presentó somnolencia excesiva, pero fue atribuida al inicio del medicamento anticonvulsivante; el paciente continuó con el tratamiento farmacológico sin mejorar la somnolencia, e incluso incrementándose y ocasionando disfunción escolar. Refirió que durante la educación secundaria requirió tomar repetidas siestas durante el horario escolar para poder reiniciar sus actividades, contando con la aprobación por parte de los profesores.

A los 14 años se agregaron episodios de varios minutos en los cuales el paciente presentaba atonía muscular de los miembros pélvicos, en ocasiones secundarios a emociones placenteras, lo que fue confundido con crisis tónicas, por tanto, se agregó al tratamiento farmacológico valproato de magnesio a dosis de 40 mg/kg/día y oxcarbazepina 10 mg/kg/día. El paciente continuó con somnolencia diurna excesiva, pero nuevamente se relacionó con el uso de medicamentos anticonvulsivantes y se dio el diagnóstico de epilepsia generalizada, esto ocasionó ausencias escolares importantes en el paciente ya que se salía de clases a tomar siestas para, posteriormente, poder reiniciar sus actividades. Continuando con esa evolución, los episodios de atonía se presentaban de dos a tres veces por semana y la somnolencia diurna excesiva se presentaba diariamente, a pesar de que durante la noche el paciente dormía alrededor de 10 horas, además de innumerables episodios de alucinaciones hipnopómpicas e hipnagógicas y en dos ocasiones parálisis de sueño. La hipersomnia diurna excesiva se fue incrementando y durante los últimos meses generó un bajo desempeño escolar, pues debió abandonar el salón de clase en repetidas ocasiones para poder realizar de tres a cuatro siestas y después de 30 a 40 minutos reintegrarse a sus actividades escolares. Debido a que no encontró mejoría importante en la sintomatología y a que se incrementaron las alucinaciones hipnagógicas y la parálisis del sueño, decidió cambiar de médico tratante. Al encontrar los síntomas antes descritos se decidió realizar electroencefalograma sin reportarse alteraciones aparentes. Posteriormente, se realizó una polisomnografía y una prueba de latencias múltiples, la cual reportó latencia de inicio del sueño de siete minutos, latencia de inicio del sueño MOR de 70 minutos y sueño MOR 30%. En la prueba de latencias múltiples se encontraron cuatro de las cinco pruebas positivas, con una latencia de sueño de cinco minutos y latencia de sueño MOR de 7 min (*Cuadro I*), con lo que se confirmó el diagnóstico de narcolepsia y se inició tratamiento farmacológico con clomipramina con una dosis inicial de 25 mg/día e incrementos semanales hasta llegar a 75 mg/día y modafinilo de 200 mg/día. Un mes después se observó mejoría significativa de la sintomatología.

DISCUSIÓN

De acuerdo con la segunda edición de la *Clasificación Internacional de los Trastornos del Sueño* (ICSD) de la *American Academy of Sleep Medicine* del año 2007,⁶ la narcolepsia pertenece al grupo de las hipersomnias; es una enfermedad crónica, producida por alteración de los mecanismos que regulan el sueño, sistema hipocretina/orexina (Hcrt/Ox), encargado de regular el ciclo sueño-vigilia. Existen dos tipos de hipocretinas, la Hcrt1 y la Hcrt2, las cuales son sintetizadas por neuronas en la porción posterolateral del hipotálamo. La etiología autoinmune es la más importante en la narcolepsia, es asociada a la destrucción de las neuronas productoras de Hcrt en el hipotálamo lateral,^{7,8} y ha sido observada en portadores de uno o más alelos del HLA DQB1*0602.⁹

En el caso presentado, el paciente inició de manera concomitante con los episodios de cataplejía y somnolencia excesiva diurna (SED). Sin embargo, la primera explicación a los episodios súbitos de pérdida de tono muscular fue el diagnóstico de crisis de ausencia, pero al continuar con SED se asoció a un efecto adverso que con frecuencia se encuentra en los pacientes que inician tratamiento con anticonvulsivantes. A pesar del tiempo de tratamiento, el paciente continuaba sin mejoría de la sintomatología, únicamente se incrementó la dosis de los fármacos y, durante largo tiempo, se argumentó que la SED era secundaria al efecto de los medicamentos empleados, pasándose por alto el resto de la sintomatología, como las alucinaciones hipnopómpicas porque no son patognomónicas de algunas enfermedades. En ocasiones pueden confundirse los episodios de atonía con síntomas compatibles con epilepsia, pero la principal característica es que durante los episodios de atonía, los pacientes continúan conscientes de su entorno.

El cuadro clínico característico de la narcolepsia incluye la SED presente en el 100% de los pacientes,¹⁰ la cataplejía (atonías musculares bilaterales súbitas, con conservación de la consciencia, desencadenadas por emociones intensas,

Cuadro I. Reporte de latencias múltiples.

	Hora de inicio	Duración (min)	Latencia de sueño (min)	MOR (min)
Siesta 1	7:02	20	5	7
Siesta 2	9:00	20	6	8
Siesta 3	11:04	20	5	7
Siesta 4	13:03	20	7	8
Siesta 5	15:00	20	6	9

presente entre uno y 20 años después de la SED con una media de cinco a seis años), la alteración del sueño nocturno (sueño superficial debido a alertamientos breves y frecuentes, en ocasiones con duración de hasta una hora), las alucinaciones hipnagógicas e hipnopómpicas (alucinaciones predominantemente visuales aunque pueden ser de tipo auditivo y cinestésicos) y la parálisis del sueño¹¹ (incapacidad para moverse o hablar durante el inicio del sueño o al despertar, respetando la musculatura ocular y respiratoria, conservando la consciencia). Entre el 10 y 15% de los pacientes presentan todos los síntomas.

La narcolepsia es una enfermedad infradiagnosticada; primordialmente por la variabilidad de la sintomatología¹² y el diagnóstico puede realizarse hasta 10 años después que se conjuntan todos los síntomas,⁷ en ocasiones porque los pacientes no son vistos por especialistas en sueño. La prevalencia oscila entre 25 y 50 por cada 100,000 habitantes.¹³ La presentación ocurre en dos grupos de edades, alrededor de los 15 años de edad y en adultos jóvenes mayores de 36 años.^{14,15}

Para efectuar el diagnóstico, es necesario realizar una polisomnografía (PSG) previa a una prueba de latencias múltiples de sueño (PLMS) para asegurar una buena eficiencia de sueño, además de descartar otros trastornos del sueño que causen SED y se asocien con esta patología en la PSG. Un criterio específico en la PSG de un paciente con narcolepsia es una latencia de inicio del sueño menor de 10 minutos y latencia de sueño MOR menor a 20 minutos en el 40 y 50% de los pacientes. La PLMS es la prueba complementaria básica,¹⁶ mide la tendencia al sueño y la aparición o no de sueño MOR. Se considera como una prueba positiva si la latencia de sueño es menor o igual a ocho minutos y la presencia de dos o más siestas con sueño MOR.

El tratamiento autorizado por la Asociación Americana de Medicina de Sueño (AASS) es el modafinilo a una dosis de 100-400 mg/día, máximo 600 mg en dos tomas en el caso de SED. Como segunda línea está indicado el metilfenidato a una dosis de 10-60 mg/día, los antidepresivos tricíclicos como clomipramina a dosis de 10-75 mg/día u otros antidepresivos como venlafaxina¹⁷ y reboxetina. Además de higiene de sueño; por ejemplo, que el paciente tome pequeñas siestas distribuidas durante el día, las cuales no deben ser mayores a 20 minutos.¹⁸

CONCLUSIÓN

La narcolepsia es una enfermedad infradiagnosticada, primordialmente por la variabilidad de la sintomatología, por

el retraso en su diagnóstico, la edad de presentación y el personal médico al que acuden los pacientes de primera intención que no son especialistas en trastornos del sueño. Al conocer la importancia de esta patología, se puede ofrecer una detección oportuna y el tratamiento adecuado para evitar la disfunción académica y laboral de los pacientes.

REFERENCIAS

- De la Herrán-Arita AK, Guerra-Crespo M, Drucker-Colín R. Narcolepsy and orexins: an example of progress in sleep research. *Front Neurol* 2011; 2: 1-8.
- Schenck CH, Bassetti CL, Arnulf I, Mignot E. English translations of the first clinical reports on narcolepsy and cataplexy by Westphal and Gélinau in the late 19th century, with commentary. *J Clin Sleep Med* 2007; 3: 301-311.
- Droogleever FHA, Mulders PC, Renier WO, Buitelaar JK et al. Narcolepsy and psychiatry: An evolving association of increasing interest. *Sleep Med* 2011; 12: 714-719.
- Longstreth WT Jr, Koepsell TD, Ton TG, Hendrickson AF et al. The epidemiology of narcolepsy. *Sleep* 2007; 30: 13-26.
- Dodel R, Peter H, Walbert T, Spottke A et al. The socioeconomic impact of narcolepsy. *Sleep* 2004; 27: 1123-1128.
- The International Classification of Sleep Disorder*. 2nd edition. Westchester, IL, USA: American Academy of Sleep Medicine; 2007.
- De La Herrán-Arita AK, Zomosa-Signoret VC, Millán-Aldaco DA, Palomero-Rivero M et al. Aspects of the narcolepsy-cataplexy syndrome in O/E3-null mutant mice. *Neuroscience* 2011; 183: 134-143.
- Thorpy MJ. Furthering the understanding of the pathophysiology of narcolepsy. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2011; 11: 127-130.
- Goel N, Banks S, Mignot E, Dinges DF. DQB1*0602 predicts inter-individual differences in physiologic sleep, sleepiness, and fatigue. *Neurology* 2010; 75: 1509-1519.
- Pabón RM, García GI, Ramos-Argüelles F, Gila L et al. Narcolepsia. Una enfermedad infradiagnosticada. XLVI Reunión de la Sociedad Española de Neurofisiología. *Clínica Rev Neurol* 2008; 47: 547-555.
- Terzaghi M, Ratti PL, Manni F, Manni R. Sleep paralysis in narcolepsy: more than just a motor dissociative phenomenon? *Neurol Sci* 2011; 7: 1-4.
- Stores G. Clinical diagnosis and misdiagnosis of sleep disorders. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2007; 78: 1293-1297.
- Ohayon MM, Priest RG, Zulley J, Smirne S et al. Prevalence of narcolepsy symptomatology and diagnosis in the European general population. *Neurology* 2002; 58: 1826-1833.
- Morrish E, King MA, Smith IE, Shneerson JM. Factors associated with a delay in the diagnosis of narcolepsy. *Sleep Med* 2004; 5: 37-41.
- Sullivan SS. Narcolepsy in adolescents. *Adolesc Med State Art Rev* 2010; 21: 542-555.
- Littner MR, Kushida C, Wise M, Davila DG et al. Practice parameters for clinical use of the multiple sleep latency test and the maintenance of wakefulness test. Standards of Practice Committee of the American Academy of Sleep Medicine. *Sleep* 2005; 28: 113-121.
- Aran A, Einen M, Lin L, Plazzi G et al. Clinical and therapeutic aspects of childhood narcolepsy-cataplexy: a retrospective study of 51 children. *Sleep* 2010; 33: 1457-1464.
- Morgenthaler TI, Kapur VK, Brown T, Swick TJ et al. Practice parameters for the treatment of narcolepsy and other hypersomnias of central origin. Standards of Practice Committee of the American Academy of Sleep Medicine. *Sleep* 2007; 30: 1705-1711.