

## AON1017

### Duermo todo el día para demostrarle al mundo que lucho por mis sueños

#### Autores

Adriana Rodríguez Perojo

#### Afiliaciones

Departamento de Neumología del Hospital de Getafe (A. Rodríguez Perojo)

#### Correspondencia

Adriana Rodríguez Perojo  
Hospital de Getafe,  
Madrid

#### E-mail

adrirope22@gmail.com

**Resumen.** Se presenta un caso clínico de un paciente que asocia tres trastornos de sueño diferentes: narcolepsia, apnea obstructiva del sueño y trastorno de conducta del sueño REM. El objetivo es resaltar la importancia de la narcolepsia, una patología infradiagnosticada y que a veces puede quedar enmascarada por otros trastornos de sueño. En este caso, al paciente se le diagnostica inicialmente apnea obstructiva del sueño, pero, dado que persiste con hipersomnolencia diurna, debemos descartar otras causas.

#### Introducción

La narcolepsia es un trastorno del ciclo vigilia-sueño altamente incapacitante para los que lo padecen. Se presenta este caso clínico para resaltar su importancia y, dado que cursa con excesiva somnolencia diurna como síntoma principal y se asocia frecuentemente a la apnea obstructiva del sueño, trastorno del sueño mucho más prevalente, se puede pasar por alto el diagnóstico o llegar tarde. Es importante conocer esta entidad para diagnosticarla a tiempo y ofrecer a nuestro paciente tratamientos específicos.

#### Presentación del caso

Varón de 41 años, obeso, fumador y bebedor social, sin otros antecedentes. Es derivado a la unidad de sueño por excesiva somnolencia diurna (escala de Epworth: 24 puntos), ronquidos y pausas de apnea. Además, comenta pérdida de fuerza y debilidad con las emociones fuertes. Tiene ansiedad y toma ocasionalmente loracepam. Exploración física: índice de masa corporal, 36,5 kg/m<sup>2</sup>; cuello, 42 cm; y Mallampati III/IV. Se solicita poligrafía respiratoria compatible con apnea obstructiva del sueño grave (índice de apnea-hipopnea: 54,2, de predominio obstructivo) y se inicia presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) a 8,5 cmH<sub>2</sub>O. Presenta mejoría parcial, pero persiste una excesiva somnolencia diurna (Epworth: 16 puntos), por lo que se titula con auto-CPAP y

Adriana Rodríguez Perojo

se aumenta la presión a 9,5 cmH<sub>2</sub>O. Sigue sintomático y se amplía el estudio con polisomnografía con CPAP y test de latencias múltiples. En la polisomnografía destaca latencia del sueño de 10 minutos (REM a los 19 minutos), índice de apnea-hipopnea de 15,2 y aumento de la actividad en períodos REM. El test de latencias múltiples evidencia latencia media del sueño de 1,6 minutos, sueño REM en tres siestas (comienzo de sueño en fase REM). Por tanto, el paciente presenta mal control de la apnea obstructiva del sueño, trastorno de conducta del sueño REM y posible narcolepsia, y el diagnóstico se confirma por niveles bajos de hipocretinas en el líquido cefalorraquídeo y estudio genético compatible con la tipificación del HLA-DQB1\*06:02. Se incluye en un programa de telemonitorización que optimiza fugas, índices de apnea-hipopnea residuales y cumplimientos óptimos (Figura). Se insiste en medidas higiénico-dietéticas y en siestas profilácticas, y se inicia modafinilo, 200 mg al día, y clonazepam en dosis bajas.

Persiste excesiva somnolencia diurna con cataplejías frecuentes y alucinaciones ocasionales, y se inicia oxibato sódico (dosis inicial de 4,5 g al día repartidas en dos dosis iguales antes de acostarse y a las tres horas), pero la toma es irregular, sin llegar a controlar la clínica del paciente, por lo que se sustituye el tratamiento por pitolisant (4,5 mg dos comprimidos al día la primera semana con subida progresiva posterior hasta 18 mg/día), con franca mejoría. El paciente fue valorado también por endocrinología, consiguiendo perder peso, y por psiquiatría, con mejoría de su estado de ánimo, y obtuvo una mejoría clínica global.

## Discusión

Con este caso queremos resaltar que, ante un paciente que no termina de mejorar clínicamente a pesar de tratamiento optimizado, debemos ampliar el estudio y descartar otras causas de hipersomnolencia. Existe el riesgo de que a un paciente con narcolepsia y apnea obstructiva del sueño se le diagnostique únicamente apnea obstructiva del sueño. Además, es importante un abordaje multidisciplinar, por ser una enfermedad compleja, con comorbilidades asociadas.

La narcolepsia es un trastorno del sueño poco frecuente, que depende de múltiples factores, con cierto componente genético (HLA-DQB1\*06:02). Se relaciona con la pérdida de neuronas productoras de hipocretina, activas durante la vigilia, y puede asociar también una reducción en las neuronas productoras de la hormona liberadora de corticotropina y un aumento de las neuronas que producen histamina. Aparece en la adolescencia y al comienzo de la edad adulta, y afecta por igual a ambos sexos. El síntoma principal es la excesiva somnolencia diurna. Los pacientes pueden presentar ataques de sueño incoercibles, de corta duración, varias veces al día, debido a alteraciones de los mecanismos que regulan el sueño REM, y entrar en sueño REM a los pocos minutos de dormirse. Otros síntomas son pérdida súbita del tono muscular asociado a reacciones emocionales (cataplejía), parálisis de sueño, alucinaciones hipnagógicas (cuando se están quedando dormidos) o hipnopómpicas (cuando se están despertando) y fragmentación del sueño. Se asocia a comorbilidades como depresión, ansiedad y obesidad, y se relaciona con otros trastornos de sueño, como la apnea obstructiva del sueño, el trastorno de conducta del sueño REM y el síndrome de piernas inquietas. Existen dos tipos de narcolepsia: el tipo 1, caracterizado por episodios de cataplejía y niveles bajos de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo; y el tipo 2, con ausencia de cataplejía y niveles normales de hipocretinas, que es una entidad de curso más heterogéneo y menos definida. Los criterios diagnósticos son hipersomnolencia diurna de al menos tres meses de duración, con al menos dos de los siguientes: cataplejías documentadas, test de latencia del sueño

Adriana Rodríguez Perojo

con una duración promedio de menos de ocho minutos con dos o más casos de comienzo de sueño en fase REM, niveles de hipocretinas bajos en el líquido cefalorraquídeo y estudio genético de HLA-DQB1\*06:02. El tratamiento inicial se basa en medidas higiénico-dietéticas, siestas profilácticas, y control de las comorbilidades y los trastornos asociados. Aun así, suele ser necesaria terapia farmacológica con estimulantes, como el modafinilo; agentes hiperdopaminérgicos con actividad anticatapléjica, como el oxibato sódico; algunos antidepresivos, como la paroxetina, la fluoxetina o la venlafaxina, que actúan frente a la cataplejía; y potentes agonistas inversos de los receptores H3 de la histamina, como el pitolisant, que produce activación cerebral y modula varios sistemas de neurotransmisores (acetilcolina, noradrenalina y dopamina), y causa mejoría clínica en la somnolencia y en la cataplejía.

## Conclusiones

Para concluir, debemos conocer los diferentes trastornos de sueño que cursan con hipersomnolencia y descartar siempre ante un paciente con apnea obstructiva del sueño con somnolencia residual otras posibles causas, entre ellas la narcolepsia. Es importante un abordaje multidisciplinar de la narcolepsia, dada la elevada comorbilidad y trastornos asociados.

## Bibliografía

1. Lammers GJ, Bassetti CLA, Dolenc-Groselj L, Jennum PJ, Kallweit U, Khatami R, et al. Diagnosis of central disorders of hypersomnolence: a reappraisal by European experts. *Sleep Med Rev* 2020; 52: 101306.
2. Sateia MJ. International classification of sleep disorders-third edition: highlights and modifications. *Chest* 2014; 146: 1387-94.
3. Barateau L, Pizza F, Plazzi G, Dauvilliers Y. Narcolepsy. *J Sleep Res* 2022; 31: e13631.
4. Gudka S, Haynes E, Scotney J, Mukherjee S, Frenkel S, Sivam S, et al. Narcolepsy: comorbidities, complexities and future directions. *Sleep Med Rev* 2022; 65: 101669.
5. Sansa G, Iranzo A, Santamaria J. Obstructive sleep apnea in narcolepsy. *Sleep Med* 2010; 11: 93-5.
6. Dauvilliers Y, Billiard M, Montplaisir J. Clinical aspects and pathophysiology of narcolepsy. *Clin Neurophysiol* 2003; 114: 2000-17.
7. Shan L, Balesar R, Swaab DF, Lammers GJ, Fronczek R. Reduced numbers of corticotropin-releasing hormone neurons in narcolepsy type 1. *Ann Neurol* 2022; 91: 282-8.

**Figura.** Telemonitorización: cumplimiento del tratamiento con presión positiva continua en las vías respiratorias en el último mes (verde: mayor o igual a cuatro horas; rojo: menor de cuatro horas).

