

AON1026

La narcolepsia de tipo 2, una entidad enmascarada por el estrés diario

Autores

Francisco Díaz-García, Isaac Hazin-Pérez, María Aguilar-Andújar

Afiliaciones

Servicio de Neurofisiología del Hospital Virgen Macarena (F. Díaz-García, I. Hazin-Pérez, M. Aguilar-Andújar)

Correspondencia

Francisco Díaz García,
Hospital Virgen Macarena
Sevilla, España.

E-mail

fdg.1991@gmail.com

Introducción. La narcolepsia es un trastorno del sueño cuyo síntoma principal es la somnolencia diurna excesiva. En el caso de la narcolepsia de tipo 2, el diagnóstico se dificulta por no existir alguno de los síntomas más característicos de la tipo 1, como la cataplejía, y por la dificultad en muchas ocasiones de descartar otras causas de somnolencia diurna excesiva. Este caso describe a una paciente de 43 años, madre de cuatro hijos con historia de somnolencia diurna excesiva persistente de seis años de evolución con repercusión importante en la calidad de vida. El estudio del sueño, los hallazgos clínicos y la ausencia de otras causas subyacentes apoyan el diagnóstico de narcolepsia de tipo 2. Es importante destacar la importancia de reconocer y diagnosticar adecuadamente la narcolepsia, ya que puede tener un impacto significativo en la vida cotidiana de los pacientes y aumentar el riesgo de accidentes. En este caso, el tratamiento con pitolisant ha demostrado ser eficaz para mejorar los síntomas de somnolencia diurna y proporcionar un alivio significativo a la paciente. Este caso destaca la importancia de una evaluación exhaustiva de los síntomas del sueño y la importancia de la realización de un adecuado diagnóstico diferencial para la somnolencia diurna excesiva. Un tratamiento bien orientado en estos pacientes puede cambiar por completo su calidad de vida. **Caso clínico.** Se presenta el caso de una paciente mujer de 43 años con diagnóstico de narcolepsia de tipo 2. La paciente es valorada por primera vez en una unidad de sueño específica en 2022 por somnolencia diurna excesiva de seis años de evolución, lo que le llevó a sufrir un accidente de tráfico importante. Durante todo el tiempo que había presentado clínica de somnolencia diurna excesiva, se la había atribuido a los horarios ajustados de su vida diaria, y al estrés laboral y personal por ser madre de familia numerosa con trabajo en el sector de la hostelería. **Conclusión.** Los estudios de sueño mostraron datos que, junto con su clínica y la ausencia de otras causas, sugieren el diagnóstico de narcolepsia de tipo 2. El tratamiento con pitolisant ha mejorado significativamente los síntomas de la paciente.

Presentación del caso

Presentamos el caso de una mujer de 43 años sin antecedentes personales ni familiares relevantes. Como principal síntoma presentaba somnolencia diurna excesiva, que había experimentado durante los últimos seis años. Siempre había pensado que la somnolencia diurna excesiva se debía al estrés diario hasta que presentó un accidente de tráfico por quedarse dormida. Llevaba dos años notando que, con siestas muy breves, de 10-15 minutos de duración, se recuperaba completamente. La paciente refería soñar a diario y describía los sueños como muy reales. Relató un episodio aislado de parálisis del sueño sin alucinaciones. No presentaba episodios sugestivos de cataplejía.

La paciente trabaja en el sector de la hostelería con horario de 07:30 a 17:00 horas. Su horario de sueño nocturno era desde las 21:30 hasta las 06:00. Durante el día presentaba somnolencia diurna excesiva y necesitaba tomar tres tazas grandes de café durante la mañana y mate a lo largo del día. La polisomnografía nocturna mostró una estructura de sueño adecuada para su edad. Sin embargo, se observó una latencia del sueño muy corta, de tan sólo 30 segundos, con latencia de fase REM dentro de los límites normales. No se observaron anomalías en la función respiratoria ni en los movimientos de las extremidades inferiores, y no se objetivaron episodios de parasomnias (Fig. 1). El test de latencias múltiples del sueño mostró una latencia del sueño de un minuto y la presencia de fase REM en dos de las siestas (Tabla y Fig. 2).

Se colocó un actígrafo durante los 15 días previos a la realización de la polisomnografía y no se evidenciaron datos de privación de sueño ni de alteración en los ritmos de sueño. Los análisis realizados, incluyendo la función tiroidea, mostraron valores normales. El estudio del HLA-DQB1*0602 resultó negativo. La resonancia magnética craneocervical fue normal. Con todos estos datos, y junto con la clínica de la paciente, se le diagnosticó narcolepsia de tipo 2. Ante esta situación, se propuso como primera opción el tratamiento con pitolisant.

La paciente, a las dos semanas de estar con esta dosis de pitolisant, refería que el cambio de vida había sido completo, no podía creer que pudiera estar tan despierta y estar tan concentrada en su trabajo.

Discusión

La narcolepsia es un trastorno del sueño crónico que puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes. Este caso clínico destaca la importancia de reconocer los síntomas de la narcolepsia y realizar una evaluación exhaustiva para un diagnóstico preciso, sobre todo ante un caso de narcolepsia de tipo 2, que es una entidad de difícil diagnóstico.

Es muy importante, en estos casos, descartar cualquier otra causa de somnolencia diurna excesiva, ya que es un síntoma inespecífico y es el principal en la narcolepsia de tipo 2. Poder llegar a un diagnóstico adecuado en estos casos va a ser primordial para un correcto abordaje terapéutico. En la actualidad, disponemos además de fármacos relativamente nuevos y con un perfil de seguridad muy bueno para tratar la somnolencia diurna excesiva en pacientes con narcolepsia de tipo 2. Así, el diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado pueden marcar una gran diferencia en la vida de los pacientes con narcolepsia, aliviando los síntomas y mejorando su bienestar general.

Conclusiones

Este caso clínico destaca la importancia de realizar un adecuado estudio y diagnóstico diferencial en un paciente con somnolencia diurna excesiva como síntoma principal. Hay que tener presente la narcolepsia de tipo 2, una entidad de difícil diagnóstico en ocasiones, y a veces incluso controvertida.

Hay que destacar que disponemos en la actualidad de tratamientos adecuados y con un perfil de seguridad muy bueno para poder tratar la narcolepsia de tipo 2, por lo que es primordial realizar un diagnóstico adecuado en estos pacientes. En general, este caso subraya la importancia de una evaluación integral de los síntomas del sueño para un diagnóstico temprano y un tratamiento efectivo. Además, destaca el papel del pitolisant como una opción terapéutica efectiva de primera línea en el manejo de la somnolencia diurna excesiva en pacientes con narcolepsia de tipo 2.

Bibliografía

1. American Academy of Sleep Medicine. The International Classification of Sleep Disorders, third edition (ICSD-3). Darien, IL: AASM; 2014.
2. Orphanet, Serie Enfermedades Raras, junio 2018, Número 1: Listado por orden alfabético de enfermedades o grupo de enfermedades. URL: www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN. Fecha última consulta: 10.01.2023.
3. Daniels E, King MA, Smith IE, Shneerson JM. Health-related quality of life in narcolepsy. *J Sleep Res* 2001; 10: 75-81.
4. Dauvilliers Y, Siegel JM, Lopez R, Torontali ZA, Peever JHB. Cataplexy-clinical aspects, pathophysiology and management strategy. *Nat Rev Neurol* 2014; 10: 386-95.
5. Wakix® (Pitolisant). Ficha técnica. Madrid: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios; 2016. URL: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/wakix-epar-product-information_es.pdf. Fecha última consulta: 17.01.2023.
6. Tafti M, Hor H, Dauvilliers Y, Lammers GJ, Overeem S, Mayer G, et al. DQB1 locus alone explains most of the risk and protection in narcolepsy with cataplexy in Europe. *Sleep* 2014; 37: 19-25.
7. Dauvilliers Y, Arnulf I, Szakacs Z, Leu-Semenescu S, Lecomte I, Scart-Gres C. Long-term use of pitolisant to treat patients with narcolepsy: Harmony III Study. *Sleep* 2019; 42: zsz174.

Francisco Díaz García

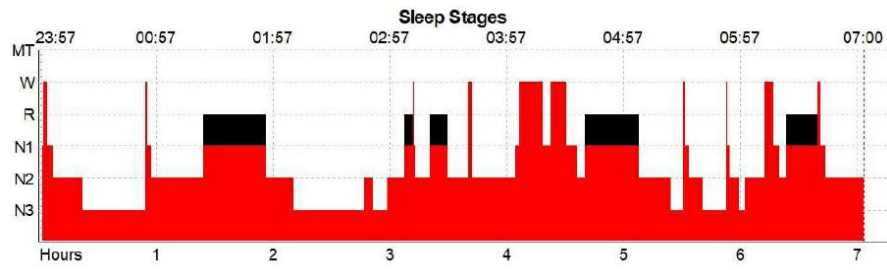
Tabla. Resultados del test de latencias múltiples del sueño (TLMS).

Polisomnograma: latencia de sueño muy acortada con un valor de 30 segundos y la latencia REM dentro de límites normales con un valor de 83 minutos		
	Latencia de sueño	SOREM
TLMS 1	2 minutos	No
TLMS 2	20 segundos	No
TLMS 3	2 minutos	Sí
TLMS 4	1 minuto	No
TLMS 5	1 minuto	Sí
Test de latencias múltiples del sueño: latencia media de sueño de 1 minuto 16 segundos con presencia de dos SOREM.		

SOREM: comienzo de sueño en fase REM.

Francisco Díaz García

Figura 1. Hipnograma.



Francisco Díaz García

Figura 2. Test de latencias múltiples del sueño.

