

## AON1029

### Las sombras del test de latencias múltiples del sueño. Dificultades en el diagnóstico de la narcolepsia

#### Autores

Carlos Alonso Huerta

#### Afiliaciones

Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Lozano Blesa (C. Alonso Huerta)

#### Correspondencia

Carlos Alonso Huerta,  
Neurofisiología Clínica,  
Hospital Universitario Lozano Blesa,  
Zaragoza, España.

#### E-mail

carloshuerta-94@hotmail.com

**Introducción.** Aunque las virtudes de la prueba de polisomnografía (PSG) + test de latencias múltiples del sueño (TLMS) en el diagnóstico de la narcolepsia son evidentes, presenta ciertas limitaciones y se debe recurrir a la determinación de los niveles de hipocretina en los casos en que, pese a tener una clínica muy sugestiva, no obtenemos la confirmación diagnóstica mediante esta técnica. **Caso clínico.** Presentamos un caso clínico en el que se confirma la narcolepsia de tipo 1 tras haberse realizado dos PSG + TLMS en centros diferentes con resultados negativos.

#### Introducción

La polisomnografía (PSG) + test de latencias múltiples del sueño (TLMS) es la prueba más utilizada hoy en día para realizar el diagnóstico de narcolepsia [1]. Se sabe que presenta cierta variabilidad [2], pero ha demostrado una muy alta sensibilidad en el diagnóstico, y en algunas series llega hasta el 90% [3]. Sin embargo, se debe tener presente que la técnica de referencia para el diagnóstico actual es la determinación de niveles de hipocretina en el líquido cefalorraquídeo [4]. Por tanto, en pacientes con clínica muy sugestiva de hipersomnia central, se debe recurrir a esta prueba tras haber presentado resultados negativos en la PSG + TLMS.

#### Presentación del caso

Varón de 16 años con síndrome de Asperger y hermana con trastorno por déficit de atención/hiperactividad en tratamiento. A los 12 años, en relación con el cambio hormonal, comienza con somnolencia diurna excesiva, aumento de 10 kg de peso, aumento de las horas de sueño, pesadillas y episodios sugestivos de cataplejías. Se realizan un videoelectroencefalograma y una resonancia magnética, que son normales. Se

Carlos Alonso Huerta

le hace una primera PSG + TLMS en el Hospital Universitario Virgen del Rocío, que muestra latencia acortada de sueño y sin presencia de comienzos de sueño en fase REM. Pese a no cumplir los criterios, se comienza con Rubifén® 20 mg con el que mejora de la somnolencia diurna excesiva, pero mantiene el resto de la clínica referida. Se le realiza una segunda PSG + TLMS en nuestro hospital (Hospital Universitario Virgen Macarena), y el resultado de nuevo es no concluyente (Figura y Tabla). Además, se realiza determinación genética, y es portador del alelo HLA-DQB1\*0602. En este punto, al ser la sospecha clínica tan elevada, se decide realizar una punción lumbar y se obtienen unos niveles en el líquido cefalorraquídeo de hipocretinas de 64 pg/mL.

Una vez confirmado el diagnóstico, se inicia tratamiento con Xyrem® en pauta ascendente hasta llegar a una dosis de 4,5 g + 4,5 g. Actualmente, el paciente no presenta apenas síntomas y han mejorado muy significativamente su rendimiento académico y su calidad de vida.

## Discusión

El caso presentado es un claro ejemplo de las posibles limitaciones que puede presentar la PSG + TLMS en el diagnóstico de la narcolepsia. Estamos ante un paciente que tiene una clínica muy sugestiva, dos PSG + TLMS negativas realizadas en dos centros hospitalarios distintos, mejoría parcial de la clínica con Rubifén® y portador del alelo HLA-DQB1\*0602. Con esto, se solicita punción lumbar con resultado patológico y se obtiene el diagnóstico definitivo. Se comienza tratamiento con Xyrem® mediante el que se consiguen controlar los síntomas. Actualmente se encuentra controlado.

## Conclusiones

El caso presentado es un claro ejemplo que hay que tener en cuenta para los pacientes en los que la clínica es muy sugestiva de narcolepsia, pero no obtenemos resultados diagnósticos en la PSG + TLMS. Dados los claros beneficios de mantener un tratamiento adecuado, es de vital importancia perseguir el diagnóstico y ampliar el estudio con una punción lumbar para realizar la determinación de hipocretinas en el líquido cefalorraquídeo.

## Bibliografía

1. Arand DL, Bonnet MH. The multiple sleep latency test. *Handb Clin Neurol* 2019; 160: 393-403.
2. Lopez R, Doukkali A, Barateau L, Evangelista E, Chenini S, Jaussent I, et al. Test-retest reliability of the multiple sleep latency test in central disorders of hypersomnolence. *Sleep* 2017; 40: zsx164.
3. Dietmann A, Gallino C, Wenz E, Mathis J, Bassetti CLA. Multiple sleep latency test and polysomnography in patients with central disorders of hypersomnolence. *Sleep Med* 2021; 79: 6-10.
4. Mignot E, Lammers GJ, Ripley B, Okun M, Nevsimalova S, Overeem S, et al. The role of cerebrospinal fluid hypocretin measurement in the diagnosis of narcolepsy and other hypersomnias. *Arch Neurol* 2002; 59: 1553-62.



Carlos Alonso Huerta

**Tabla.** Datos del test de latencias múltiples del sueño.

	Latencia de sueño	Sueño REM
Siesta 1	20 min	No
Siesta 2	6 min	No
Siesta 3	9 min	Sí
Siesta 4	3 min	No
Siesta 5	4 min	Sí

Latencia media de sueño: 8 min 24s