
Narcolepsia: reporte de evidencia y revisión bibliográfica.

Narcolepsy: evidence report and bibliographic revision.

Omar Santiago Chungata Peláez *

RESUMEN

El sueño es una función fisiológica cuyo mecanismo aún no está bien precisado; sin embargo, la distinción entre sueño normal o sueño lento, y sueño paradójico o sueño REM (Rapid Eye Movements), es un buen aporte a la clínica. La narcolepsia es un trastorno del sueño caracterizado por ataques de somnolencia diurna asociados a un trastorno del sueño REM donde sus componentes normales (sueños y pérdida de tono muscular) se disocian e invaden la vigilia del sujeto. Se narra el caso de un paciente con narcolepsia cuyo principal antecedente es el estar sometido a un estrés emocional intenso. Se realiza una revisión de la bibliografía publicada sobre esta patología, en la que se destaca las principales características para diagnosticar este trastorno del sueño.

Palabras clave: Narcolepsia. Sueño. Hipersomnia.

SUMMARY

Sleep is a physiological function. Its mechanism is not yet specified; nevertheless differences between normal or slow sleep and paradoxical or REM (Rapid Eye Movements) sleep is a good contribution to clinic. Narcolepsy is a sleep disorder with fits of drowsiness as its essential feature, associated to a disorder of REM sleep in which its normal features (dreams and loss of muscle tone) are dissociated and invade the wake phase of the individual. A case of a patient with narcolepsy is told whose main record is being under an intense emotional stress. Published bibliography about this disorder is checked stressing the main features to make the diagnosis of this sleep disorder.

Key words: Narcolepsy. Sleep. Hypersomnia.

Introducción

Las alteraciones del sueño pueden ser cuantitativas (hiposomnia y la hipersomnia) y cualitativas (parasomnias o comportamientos anormales durante el dormir)^{18,7}. La narcolepsia es un tipo de hipersomnia⁵. Consiste en somnolencia diurna pudiendo asociar alucinaciones hipnagógicas (al dormirse) o hipnopómpicas (al despertar)^{11,2}, parálisis del sueño (incapacidad para realizar movimientos voluntarios al dormirse o al despertar) y cataplexia¹¹.

Diversos estudios han demostrado que es genéticamente heredada, pero esto no es determinante, ya que se ha visto que es necesaria la existencia de algún factor externo que la gatille.

Sin embargo, aún no se ha identificado cuáles pueden ser estos elementos desencadenantes⁷. La gravedad de las narcolepsias se relaciona con la alteración de conductas automáticas como el manejar vehículos motorizados; también suelen dejar objetos en lugares inadecuados, o sufrir lapsus de conversación incoherente⁵.

La cataplexia se caracteriza por la pérdida repentina, brusca y transitoria del tono muscular habitualmente provocada por emociones intensas como la risa, el enfado, sorpresa, expectación o el miedo^{7,1}. La ausencia o falta del tono muscular es normal durante la fase REM del sueño, pero en la cataplexia ocurre una intrusión de esta pérdida de tono en la vigilia; por lo tanto, la persona estando

despierta y sin perder la conciencia, se cae⁷. La pérdida de tono puede ser total aunque en ocasiones afecta diversos grupos musculares, provocando imposibilidad para levantar la cabeza, abrir los ojos, hablar, o abandonar el asiento⁵.

Presentación de evidencia

Paciente masculino de 20 años de edad que procede y reside en la ciudad de Guayaquil; presenta cuadro clínico de aproximadamente 7 meses de evolución con irritabilidad, malestar general, fatiga, hiporexia, pérdida de peso, inestabilidad de la atención, depresión, ansiedad, hipersomnias y cefalea holocránea, de moderada intensidad que se presenta principalmente al despertar; además refiere despertarse en la noche con incapacidad de realizar movimientos voluntarios (parálisis del sueño) que dura aproximadamente un minuto, luego de lo cual recupera el movimiento y presenta la cefalea. Esto último se presenta con una frecuencia de dos veces por mes. No indica antecedentes patológicos personales ni familiares. Antecedentes quirúrgicos: resección de hidrocele a los 15 años de edad.

En la exploración física presenta fascie pálida; en el resto de la exploración nada que llame la atención. El hemograma mostró glóbulos rojos 4.200.000, hemoglobina 12.3, y hematocrito 36.2; leucograma y química sanguínea dentro de parámetros normales. La radiografía estándar de tórax deja ver una cifoescoliosis dorsolumbar derecha. La TAC de cerebro es normal.

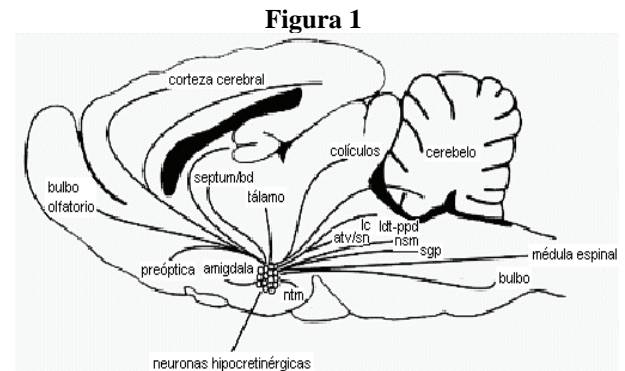
El tratamiento con el que se inicia es hierro VO (1 cáp. c/día), acetaminofén (500mg c/8horas), alprazolam VO (0,25mg cada noche) y medidas generales como evitar comidas muy tarde, hacer siestas durante el día y evitar en lo posible el estrés emocional. Posteriormente se añade ácido acetilsalicílico (500mg c/6 h) y complejo B VO (1 gragea c/ 12horas). La evolución clínica es favorable.

Revisión de la bibliografía

En Japón la incidencia de narcolepsia es de 1 paciente cada 600 habitantes; en EEUU, 1 cada 1000³ y en Israel en cambio es de 1 cada 500.000. Dicha disparidad confirmó el mecanismo genético en relación con la herencia del HLA, antígeno que

determinaría un origen autoinmune de la enfermedad⁵.

El mecanismo genético determina una disminución de la proteína hipocretina, secretada por el hipotálamo, que actúa a diversos niveles cerebrales. La manipulación genética en ratones produjo narcolepsia, disminuyendo la producción de esta proteína⁵. Figura 1.



Proyecciones de las neuronas hipocretinérgicas.

En el esquema se muestra en un encéfalo de rata las principales proyecciones de las neuronas hipocretinérgicas. Atv: área tegmental ventral; bd: núcleo de la banda diagonal; lc: locus coeruleus; ldt-ppt: núcleo tegmental latero-dorsal y núcleo tegmental pedúnculo-pontino; ntm: núcleo tuberomamilar del hipotálamo; sgp: sustancia gris periacueductal; sn: sustancia negra. Estos núcleos han sido involucrados en el control del sueño y la vigilia.

Fuente: Torterolol P, Vanini G: "Importancia de las hipocretinas en la patogenia de la narcolepsia (breve revisión)". Revista Médica del Uruguay. www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0303-32952003000100004&lng=en&nrm=iso&am, 20/sept./05¹⁶.

Pese a que la incidencia aumenta hasta 40 veces cuando existe un antecedente familiar, llamó la atención que los gemelos monocigotos sólo la compartiesen en un 25 y 31% de los casos. Ello demostraría la necesidad de un factor exógeno, como desencadenante imprescindible⁵. Generalmente los primeros síntomas comienzan a desarrollarse en la pubertad, con un pico de incidencia entre los 15 y 25 años. Hay otro aumento de incidencia entre los 35 y 45 años, alrededor de la menopausia en la mujer¹⁴. Afecta a los dos sexos aproximadamente con iguales porcentajes¹⁷. La narcolepsia se clasifica en idiopática (la más común) y sintomática (secundaria a trauma craneano, tumores cerebrales, infecciones y EPOC)¹⁵.

Su descripción, ya clásica, definió la actual tétrada diagnóstica: ataques de sueño, cataplejía o

cataplexia, parálisis del sueño, alucinaciones hipnagógicas. A la luz de sus resultados dividieron los síntomas en primarios y auxiliares:

- *Síntomas Primarios*: Somnolencia diurna con ataques de sueño y cataplexia.
- *Síntomas Auxiliares*: Alucinaciones hipnagógicas, parálisis de sueño, conducta automática y alteración del sueño nocturno².

El síntoma principal son los ataques de sueño, en el 100% de los casos. El paciente no puede evitar dormirse en cualquier situación, los ojos caen pesadamente y el tono muscular disminuye bruscamente cuando se duerme, determinando caídas bruscas de la cabeza, el mentón o caídas al piso. El sueño suele ser breve (menos de 1 hora, típicamente 10 – 20 minutos) y muy reparador, al contrario de otras hipersomnias².

La parálisis del sueño presente en el 50% de los pacientes, se caracteriza por una súbita incapacidad de movilizar extremidades, hablar o abrir los ojos, a pesar de la indemnidad de conciencia, especialmente al dormirse, y menos frecuentemente al despertar. El episodio es abortado con la estimulación del paciente por terceros¹⁴. Son muy angustiantes, porque aunque se está despierto se mantiene la falta de tono del sueño REM, lo que hace imposible realizar cualquier movimiento. Pueden durar desde segundos hasta minutos⁷. En ocasiones se produce en ausencia de narcolepsia y puede ser muy desconcertante³.

La cataplexia suele iniciarse meses o años después de padecer una somnolencia diurna excesiva. Pueden darse desde dos o tres episodios en la vida a varios episodios diarios⁶. Pueden confundirse con fenómenos epilépticos. En su forma completa, asocia alucinaciones visuales, auditivas o táctiles, antes de afectar la conciencia por el sueño. La actividad onírica normal, que suele aparecer normalmente a los 90 minutos de iniciado el sueño, aparece aquí antes de los 20 minutos⁵.

La conducta automática es una consecuencia de insistir en continuar realizando una actividad a pesar de la somnolencia. De este modo el paciente se queda dormido mientras camina, despertando luego en un lugar desconocido, lo que se debe a la presencia de microsueño de 1 a 10 segundos de duración^{14,16}.

El diagnóstico se formula con una historia clínica sugerente, en la que no puede faltar la hipersomnia y los ataques de sueño. Sólo un 10% presenta la tétrada originalmente descrita^{14,8}. Generalmente el paciente cree que quedarse dormido intempestivamente se debe a cansancio o fatiga y por ello no busca el auxilio médico¹². El interrogatorio es fundamental y debe estar vinculado a las quejas más frecuentes respecto al sueño. Determinar si el paciente está somnoliento durante el día o tiene necesidad de hacer siesta, y si su rendimiento en las tareas habituales es normal. Precisar a qué hora se acuesta o si cambia de día en día. Cuánto tiempo le parece que debe dormir; si se despierta a intervalos frecuentes durante la noche o cuánto tiempo le lleva la siesta. Si se suman las horas de sueño es posible que el total sea mayor de lo que el paciente pensaba. Distinguir también, las horas en que está en cama en otras actividades que no son el sexo o el sueño, como, por ejemplo, las lecturas o las conversaciones telefónicas¹⁸.

Se realizan exámenes y pruebas para descartar trastornos que producen síntomas similares incluyendo somnolencia como producto de convulsiones, apnea del sueño, insomnio, síndrome de las piernas inquietas u otros trastornos del sueño. Se confirma el diagnóstico mediante estudios del sueño (polisomnograma).

Los exámenes para descartar otros trastornos pueden ser:

- Exámenes de laboratorio (variables, dependiendo de la causa posible)
- ECG, electrocardiograma (monitor de corazón)
- Control de la respiración
- EEG, electroencefalograma (control de las ondas cerebrales, ayuda a diferenciar el proceso de la encefalitis o la presencia de una masa intracraneal)^{4,13}.
- Registro de la cantidad de sueño
- Estudios de laboratorio del sueño: registro del ciclo de sueño observado, incluso los episodios de sueño REM (la parte del ciclo en la que se suceden los sueños)⁴.

Se estudia en el laboratorio de sueño, con polisomnografía nocturna y test múltiple de latencia al sueño (MSLT). Este test consiste en registrar varias siestas (4 – 5, de 30 minutos cada una) con polisomnografía, repartidas en el día, en las que se mide el tiempo que el paciente demora en dormirse (si el promedio es de cinco minutos o menos se confirma que existe una hipersomnia). Generalmente este test se realiza al día siguiente de la PSG nocturna, que en el caso de la narcolepsia mostrará un hipnograma normal con pocos despertares en la noche (y, curiosamente, una latencia de REM normal). Durante los test de latencia se observará si aparecen períodos de sueño REM, si aparecen al inicio del sueño (SOREMP), y la duración del mismo^{2,9}.

Se desconoce la existencia de una cura para la narcolepsia y el objetivo del tratamiento es el de controlar los síntomas de esta afección⁴. Se recomienda al paciente no tener privaciones de sueño y realizar siestas durante el día. Además, tradicionalmente, se recetan psicoestimulantes de la familia de las anfetaminas⁷; sin embargo, los efectos colaterales indeseables de estas sustancias, llevaron a utilizar antidepressivos como imipramina, que fueron eficaces en dosis bajas. En EEUU y Europa se comenzó a administrar con éxito el modafinil que es un estimulante alfaadrenérgico⁵, el cual además de tener menos efectos secundarios que las anfetaminas, (a dosis de 200 mg/día en una toma única por la mañana)¹⁰, disminuye el riesgo de caer en un abuso de esta sustancia⁷.

La narcolepsia es una condición crónica de por vida. No se trata de una enfermedad mortal, pero puede ser peligrosa si los episodios ocurren conduciendo un vehículo, operando una máquina o en actividades similares. Normalmente la narcolepsia se controla con el tratamiento. Por otro lado, el tratamiento de otros trastornos subyacentes del sueño pueden mejorar considerablemente los síntomas de narcolepsia⁴.

Referencias bibliográficas

- Alonso F: Cataplexia. CanalSocial - Enciclopedia GER. www.canalsocial.net/GER/ficha_GER.asp?titulo=CATAPLEXIA&cat=ciencia, 20/ septiembre/2005.
- Barrios J: Narcolepsia, Un Trastorno del Sueño. www.revista.neurofisio.hn.org/index2.php?option=com_content&do_pdf=1&id=13, 20/septiembre/2005.
- Bear M, Connors B, Paradiso M: Neurociencia Explorando el Cerebro, Masson, Madrid-España, 474 - 475, 1998.
- Campellone J: Narcolepsia, MedlinePlus Enciclopedia Médica. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000802, 20/septiembre/2005.
- Casanova E: "Las Hipersomnias". UCM Amar la vida. www.ucm.com.uy/hnnoticiaj1.cgi?202,75,0,0, 20/sept./2005.
- "Cataplexia". Glosario. www.insm.es/glosariogr/glosarionsm/terminos/indice_terminos. 20/septiembre/2005.
- González M: "Narcolepsia: Cuando el Sueño Invade la Vida". www.alemana.cl/not/not/not030904, 20/septiembre/2005.
- Gonzalo A: "Los Síntomas de la Narcolepsia". www.mundogar.com/ideas/ficha.asp?FN=4&ID=12974, 20/septiembre/2005.
- Lastra A, Barrios J: "Narcolepsia". Perineuro. www.neurofisio.hn.org/wikihtml/Narcolepsia, 8/septiembre/2005.
- "Modafinilo". Eutimia. www.eutimia.com/psicofarmacos/psicoestimulantes/modafinilo, 20/septiembre/2005.
- Mulas F, Morant A, Hernández S: "Narcolepsia". Episodios Paroxísticos No Epilépticos. www.aeped.es/protocolos/neurologia/9-epnoepilep, 20/septiembre/2005.
- Pérez S: "La Narcolepsia y Usted". Editorial. www.tiempo.hn/edicante/2005/enero/27/Editor~1/editoria, 8/ sept./2005.
- Ruiz A: "Narcolepsia". www.modsjoweb01.ccss.sa.cr:81/diccionario/palabra.asp?pal=NARCOLEPSIA&com=2&idLan=1, 20/septiembre/2005.
- Santin J, Godoy J: "Diagnóstico Diferencial del las Hipersomnias". Cuadernos de Neurología. www.escuela.med.puc.cl/publ/Cuadernos/cuadernos_92/pub_05_92, 8/sept/2005.
- Schiemann J: "La Narcolepsia". Trastornos del Sueño. www.acdn.org/ing/art/guia1/g1c03i. 20/septiembre/2005.
- Torterolol P, Vanini G: Importancia de las hipocretinas en la patogenia de la narcolepsia (breve revisión). www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0303-32952003000100004&lng=en&nrm=iso&am, 20/septiembre/2005.
- "Trastornos del Sueño". Biblioteca de Salud GEX. www.64.124.73.28/HealtheraApps/Healthlibrary/OneLibrary.aspx?id=237&selLangs=ECS&lang, 20/septiembre/2005.
- Zambrano M: "Semiología Psiquiátrica". Manual de Psiquiatría. www.sisbib.unmsm.edu.pe/bibvirtual/libros/Psicologia/Manual_psiquiatria/cap-5. 20/septiembre/2005.

Md. Omar Santiago Chungata Peláez
Teléfonos: 593-04-2488060; 091645540
Correo electrónico: dr_omar_chungata@hotmail.com
Fecha de presentación: 7 de octubre de 2005
Fecha de publicación: 25 de junio de 2007
Traducido por: Dr. Gonzalo Clavijo