

## Narcolepsia pediátrica. A propósito de un caso

Carmen Norma Mata Perera, Acoraida Bolaños Alzola, Fátima Aitoutouhen Infante, Laura Toledo Bravo de Laguna, José Carlos Cabrera López, Luis Peña Quintana

Servicio de Pediatría del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno infantil de Las Palmas de Gran Canaria. Av. Marítima S/N 35016-Las Palmas, España

### Resumen

La causa más frecuente de hipersomnia en la población pediátrica es la privación crónica del sueño, pero la narcolepsia es una de las entidades más características.

Se presenta un caso de un niño de seis años de edad con somnolencia diurna excesiva de un año de evolución, cataplejía y ptosis palpebral al realizar una acción mantenida mucho tiempo, con el resto de la exploración física normal. Se realiza una polisomnografía dentro de la normalidad y un test de latencias múltiples del sueño que es positivo, por lo que es diagnosticado de narcolepsia. Se inicia tratamiento con metilfenidato, se recomienda higiene del sueño y se programan siestas de máximo 30 minutos. Con esto el paciente es capaz de seguir una vida normal, no quedándose dormido en sus actividades cotidianas.

La cataplejía, aunque patognomónica de la narcolepsia, no está presente en todos los pacientes. Por este motivo se deben conocer las características clínicas de esta entidad ya que el tratamiento eficaz mejora la calidad de vida de los pacientes.

**Palabras clave:** disomnias, narcolepsia, cataplejía, sueño, polisomnografía

Title: Pediatric narcolepsy. A case report

### Abstract

The most common cause of hipersomnia in pediatric population is chronic sleep deprivation, but narcolepsy is one of the most characteristic entities.

We present a case of a 6 year old boy with a one-year history of excessive daytime somnolence, cataplexy, and palpebral ptosis when performing an action maintained in time, with the rest of the physical examination without significant findings. A polysomnography is performed with a normal result, and a multiple sleep latency test gives the diagnosis of narcolepsy. Treatment with methylphenidate is started and the patient receives sleep hygiene recommendations and 30-minute naps are programmed. This allows the patient to follow a normal life, not falling asleep in daily activities.

Cataplexy, although pathognomonic of narcolepsy, is not present in every patient. Therefore the clinical features of this entity must be known as its effective treatment improves the quality of life of patients.

**Keywords:** dyssomnias, narcolepsy, cataplexy, sleep, polysomnography

### Introducción

La duración ideal del sueño es aquella que permite realizar las actividades diarias con normalidad. Las disomnias son la alteración en la cantidad, la calidad o el horario del sueño. La hipersomnia por su parte es la necesidad imperiosa de quedarse dormido con incremento de la somnolencia diurna y típicamente es un síntoma de otros trastornos<sup>1</sup>.

Aunque la causa más frecuente de hipersomnia en la población pediátrica es la privación crónica del sueño<sup>1</sup>, la narcolepsia

es su ejemplo más representativo por lo características que son sus manifestaciones clínicas. La narcolepsia cursa con una somnolencia diurna excesiva, episodios de cataplejía, alucinaciones hipnagónicas o hipnopómpicas, episodios de parálisis del sueño y un sueño nocturno interrumpido<sup>2</sup>. La cataplejía es un síntoma patognomónico de esta enfermedad y se caracteriza por una pérdida brusca del tono muscular habitualmente desencadenada por una emoción intensa, el ejercicio o la fatiga<sup>3</sup>.

Para su diagnóstico se siguen los criterios de la Clasificación Internacional de los

Trastornos del Sueño<sup>2</sup> (tabla 1). La presencia del HLA DQB1\*0602 apoya el diagnóstico pero no es necesaria su presencia<sup>5,6</sup>. En cuanto a las pruebas de neuroimagen, no son necesarias para el diagnóstico pero suelen realizarse para excluir las lesiones ocupantes de espacio como causas de la somnolencia<sup>5</sup>.

El tratamiento se basa fundamentalmente en medidas no farmacológicas como la información y educación del paciente y la familia sobre la enfermedad incluyendo énfasis en tener supervisión al realizar actividades potencialmente peligrosas, en tener unos hábitos del sueño saludables (figura 1) y en realizar siestas breves programadas a lo largo del día. También suele ser necesario el tratamiento farmacológico con medicamentos como estimulantes (metilfenidato), antidepresivos y el oxibato sódico<sup>1</sup>.

### Caso clínico

Niño de seis años de edad que acude al servicio de neurología pediátrica por presentar somnolencia diurna de un año de evolución.

Como antecedentes personales se trató de un embarazo a término y parto normal sin problemas perinatales. Ha presentado un desarrollo psicomotor y lenguaje normales. Padece de rinitis alérgica y atopia, en tratamiento con budesonida y cetirizina.

Presenta alergia a los frutos secos. No refiere antecedentes familiares de interés.

En la anamnesis inicial el familiar del paciente reconoce siestas diarias a horas inadecuadas y gran facilidad para quedarse dormido en cualquier lugar (como en el coche, el colegio o mientras come) Las siestas no le impiden al niño conciliar el sueño nocturno. Como sintomatología asociada refiere episodios de temblores de miembros inferiores seguido de risa inmotivada con caída al suelo por sueño inmediato.

Durante la exploración, si está realizando una acción mantenida mucho tiempo (de pie sin hacer nada o en la exploración de la motilidad ocular cuando mantiene la mirada vertical hacia arriba) aparece ligera ptosis palpebral que cede cuando se le estimula. El resto de la exploración física es normal, incluyendo el lenguaje, los pares craneales, el tono, la fuerza, el trofismo, los reflejos osteotendinosos, la marcha y el cerebelo.

Inicialmente se solicita una analítica donde únicamente destaca una anemia ferropénica que recibió tratamiento. Posteriormente se solicitó una valoración por otorrinolaringología donde observaron una hipertrofia adenoidea del 20% y rinitis alérgica, sin impresionar de apnea del sueño. Asimismo, una valoración por oftalmología que fue normal.

**Tabla 1** Criterios diagnósticos de la narcolepsia según la Clasificación Internacional de Desórdenes del Sueño<sup>2</sup>

Criterio	Narcolepsia tipo 1 <sup>1*</sup>	Narcolepsia tipo 2 <sup>2*</sup>
Somnolencia diurna excesiva al menos 3 meses	Presente	
Cataplejía	Presente	No presente
Hipocretina en LCR	< 110 pg/mL	Normales
TLMS	< 8 minutos	< 8 minutos
PSG y TLMS	Dos entradas en fase REM en < 15 minutos en el TLMS o Una entrada en fase REM en < 15 minutos en el TLMS y otra en la PSG	

<sup>1\*</sup>El diagnóstico de narcolepsia tipo 1 se confirma cumpliendo la presencia de cataplejía o niveles bajos de hipocretina, además de la presencia de todos los demás criterios reseñados <sup>2\*</sup>El diagnóstico de narcolepsia tipo 2 requiere que se cumplan todos los criterios reseñados<sup>2</sup>  
LCR: líquido cefalorraquídeo. PSG: polisomnografía. TLMS: test de latencia múltiple del sueño.

Posteriormente se realizó un estudio polisomnográfico dentro de la normalidad, sin observar alteraciones electroencefalográficas o eventos respiratorios valorables durante la prueba.

Finalmente, el test de latencias múltiple del sueño obtuvo una latencia del sueño media de 4,3 minutos y 3 SOREM (sueño nocturno, 1ª y 3ª siestas), siendo dichos resultados compatibles con un test de latencias múltiple positivo.

El paciente es diagnosticado de narcolepsia tipo 1. Se recomienda higiene del sueño (figura 1). Asimismo, se inicia tratamiento con metilfenidato 18mg por la mañana.

Con esto presenta una mejoría clínica, no quedándose dormido en el colegio ni en-

contrándose somnoliento salvo cuando va en coche.

### Discusión

Ante un síntoma guía como la hipersomnía debe realizarse un diagnóstico diferencial entre múltiples trastornos del sueño, incluyendo la narcolepsia, pero siendo la causa más frecuente la privación crónica del sueño<sup>1</sup>.

Además la hipersomnía se puede manifestar de distintas maneras según la edad del paciente, pues en preescolares y escolares puede cursar con hiperactividad, impulsividad, agresividad o alteraciones en la concentración, mientras que en adolescentes es más habitual la dificultad para iniciar y mantener la actividad motora o la caída de

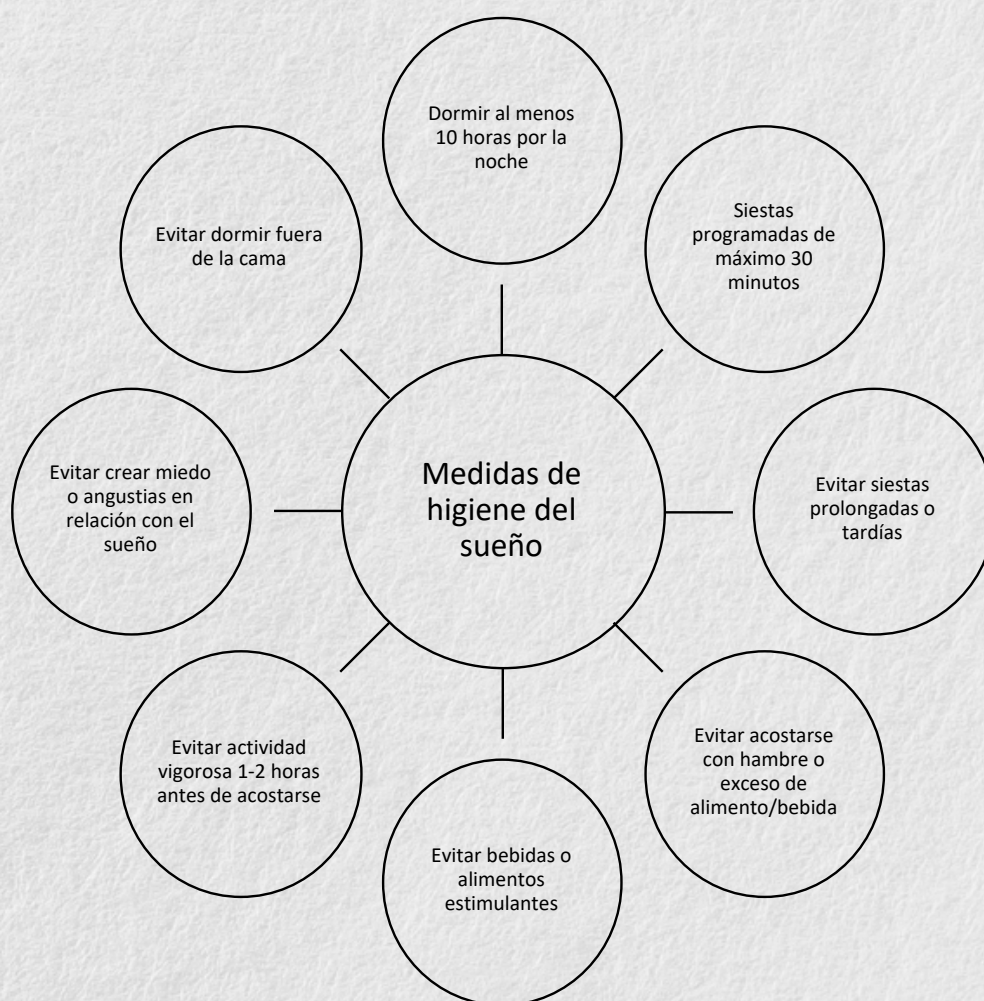


Figura 1. Medidas de higiene del sueño. Adaptado de <sup>4</sup>

párpados<sup>1</sup>.

En nuestro paciente se debe resaltar que, a pesar de tener una somnolencia diurna excesiva, tenía un descanso nocturno adecuado, lo cual permite descartar a la privación crónica del sueño como causa de la hipersomnia.

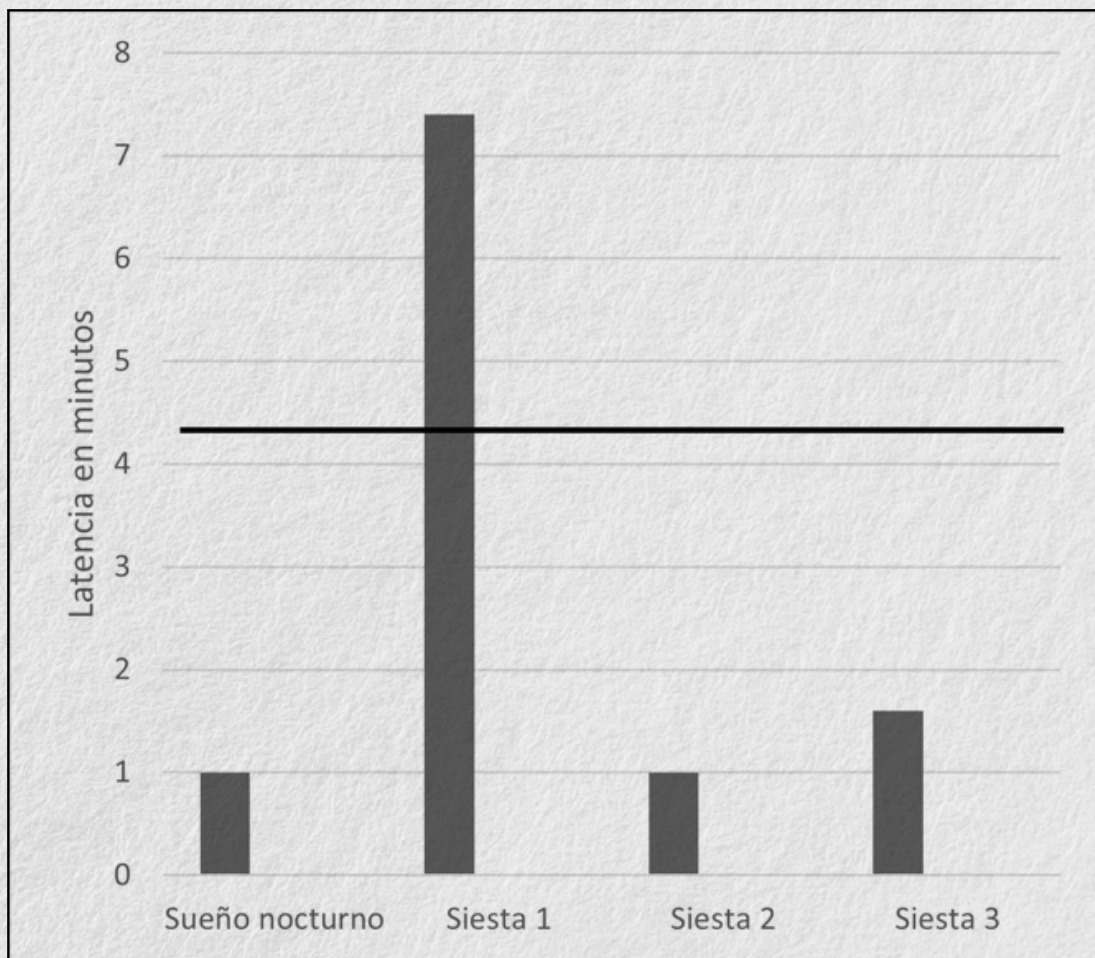
Apoyando el diagnóstico, nuestro paciente también presenta un dato patognomónico de la enfermedad: la cataplejía, manifestada en este caso como caída al suelo y sueño tras episodios de risa.

En cuanto al establecimiento del diagnóstico definitivo, en primer lugar, es necesario descartar otras entidades como se ha hecho en nuestro caso con la valoración otorrinolaringológica y oftalmológica.

El diagnóstico de certeza lo dio el test de

latencias múltiples del sueño, como es de esperar. Cabe destacar que en nuestro caso no se realizaron otras pruebas habituales como la concentración de hipocretina por no estar disponible ni estudios de neuroimagen por no considerarse necesarios, aunque hay autores que recomiendan la realización sistemática de ambos<sup>7,8</sup>.

La mejoría y evolución de nuestro paciente fue la habitual al seguir el tratamiento basado en los tres pilares fundamentales: la higiene del sueño, las siestas programadas y los psicoestimulantes. Con ello se consiguió una gran mejoría en la calidad de vida permitiéndole pasar de siestas diarias a horas inadecuadas a poder llevar una vida prácticamente normal, puesto que es habitual que los niños presenten dificultades psicosociales debido a la enfermedad<sup>9,10</sup>.



**Figura 2:** Test de latencia múltiple del sueño (TLMS) del paciente. La línea horizontal negra representa la media del TLMS, que fue de 4,3 minutos

## Conclusión

La presencia de la cataplejía en nuestro paciente permitió tener una alta sospecha clínica de narcolepsia pues se trata de un síntoma patognomónico, pero debe tenerse en cuenta que este no siempre está presente. Por este motivo se deben conocer adecuadamente las características clínicas de esta entidad para poder diagnosticarla y tratarla adecuadamente pues esto permite mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## Bibliografía

1. Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica sobre Trastornos del Sueño en la Infancia y Adolescencia en Atención Primaria. Guía de Práctica Clínica sobre Trastornos del Sueño en la Infancia y Adolescencia en Atención Primaria. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Unidad de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la Agencia Laín Entralgo; 2011. Guías de Práctica Clínica en el SNS: UETS N.º 2009/8
2. Sateia MJ. International classification of sleep disorders, third ed. *Chest* 2014; 146:1387-1394
3. Serra L, Montagna P, Mignot E, Lugaresi E, Plazzi G. Cataplexy features in childhood narcolepsy. *Mov Disord* 2008; 23:858-865
4. Grupo Pediátrico de la Sociedad Española de Sueño (SES) y Grupo de Sueño de la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria (SEPEAP). Medidas preventivas de los problemas del sueño desde el nacimiento hasta la adolescencia. *Acta Ped Esp* 2010; 68:167-173
5. Nevsimalova S. Narcolepsy in childhood. *Sleep Med Rev* 2009; 13:169-180
6. Hor H, Kutalik Z, Dauvilliers Y, Valsesia A, Lammers GJ, Donjacour CE et al. Genome-wide association study identifies new HLA class II haplotypes strongly protective against narcolepsy. *Nat Genet* 2010; 42:786-789
7. Merino-Andreu M, Martínez-Bermejo A. Narcolepsy with and without cataplexy: an uncommon disabling and unrecognized disease. *An Pediatr (Barc)* 2009; 71:524-534
8. Nishino S, Ripley B, Overeem S, Lammers GJ, Mignot E. Hypocretin (orexin) deficiency in human narcolepsy. *Lancet* 2000; 355:39-40
9. Hood BM, Harbord MG. Paediatric narcolepsy: complexities of diagnosis. *J Paediatr Child Health* 2002; 38:618-621
10. Stores G, Montgomery P, Wiggs L. The psychosocial problems of children with narcolepsy and those with excessive daytime sleepiness of uncertain origin. *Pediatrics* 2006; 118:e1116-e1123