

NARCOLEPSIA EN LA INFANCIA

*No todos los trastornos del sueño
acontecen de noche*

Autores: Latorre S, Vives E, Vicent S, Rabaneda L, Banacloche B, Jadraque R, Gómez F, González J

Presentación: Sara Latorre Gómez - MIR 1 Pediatría y áreas específicas

Hospital General Universitario de Alicante

CASO CLÍNICO

- Mujer escolar de 8 años y 6 meses
- Motivo de consulta: **trastorno del sueño** de 7 meses de evolución
- AP:
 - Pubertad precoz en tratamiento con GnRH
 - Retraso en el lenguaje expresivo
- AF: tía materna con narcolepsia



ATENCIÓN PRIMARIA



NEUROPEDIATRÍA

ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA

Trastorno del sueño

ANAMNESIS

- Disrupciones del sueño habituales
- Ruidos guturales, somniloquias y mioclonias
- Episodios repentinos e irrefrenables de sueño
- Disminución del rendimiento académico
- ¿Caídas bruscas al suelo? No

SOMATOMETRÍA

- Peso 30 kg (p 50-75)
- Talla 132 cm (p 75)
- IMC 17.22 (p 50-75)

EXPLORACIÓN FÍSICA

- Exploración neuromuscular normal
- Resto: normal

CONSTANTES

- FC 92 lpm
- TA 95/65 mm Hg

International Classification of Sleep Disorders (ICSD)

- Insomnias
 - Trastornos respiratorios relacionados con el sueño
 - Hipersomnias de origen central
 - Trastornos del ritmo circadiano
 - Parasomnias
 - Trastornos del movimiento relacionados con el sueño
- Narcolepsia con cataplejía
 - Narcolepsia sin cataplejía
 - Narcolepsia secundaria
 - Hipersomnias recurrentes
 - Síndrome de Klein-Levine
 - Hipersomnias relacionadas con la menstruación
 - Hipersomnias idiopáticas
 - Síndrome de sueño insuficiente inducido por comportamiento
 - Hipersomnias por enfermedad médica
 - Hipersomnias por fármacos o drogas
 - Hipersomnias no orgánicas (sin etiología conocida)
 - Hipersomnias fisiológicas (orgánicas), inespecíficas

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

AS
Normal

RMN
Normal

HLA
DR11/DR15

PSG

- Fragmentación del sueño secundaria a despertares espontáneos

TLMS

- Latencia media de inicio del sueño: 1,2 min
- Episodios de sueño REM en todas las siestas

Anamnesis + E.F. + Pruebas complementarias

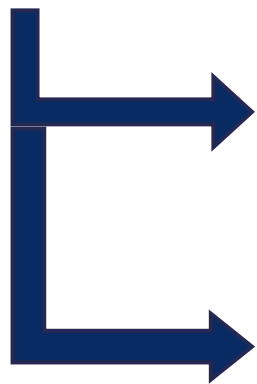


Resultados compatibles con narcolepsia

NARCOLEPSIA

INTRODUCCIÓN

- Enfermedad rara
- Prevalencia aproximada: 25-35:100.000 habitantes
- Disregulación de los límites entre el sueño y la vigilia
- Etiología: desconocida



Hipótesis: base autoinmune < HLA DQB1*0602

¿Vacuna de la gripe pandémica H1N1?

PRESENTACIÓN CLÍNICA

- Somnolencia diurna excesiva (SDE)
- Cataplejía
- Alucinaciones
- Parálisis del sueño

La tétrada típica es rara al inicio de la enfermedad



*Diario del sueño
Escalas*

- Bajo rendimiento escolar
- Déficit de atención
- Labilidad emocional

¿Asociaciones?

Obesidad

Pubertad precoz

TDAH

Parasomnias

Síntomas depresivos

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS



ANÁLISIS DE SANGRE

- Hemograma
- Bioquímica
- Perfil férrico
- Hormonas



PSG



TLMS

¿Cataplejía?

RMN

HLA

- Haplotipo DQB1*0602

HIPOCRETINA
LCR

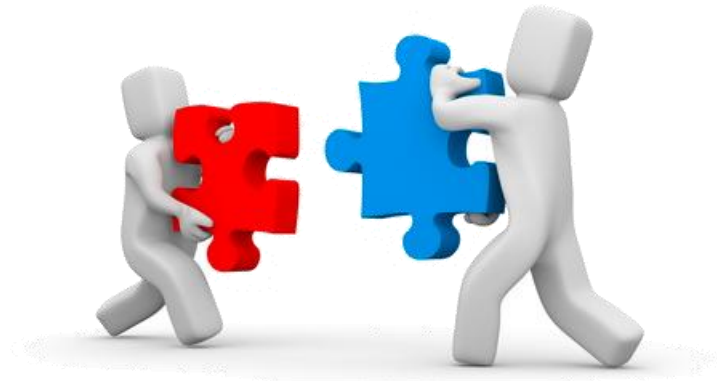
DIAGNÓSTICO

Narcolepsia tipo I

- SDE durante ≥ 3 meses
- 1. O 2.:
 1. Cataplejía + LMS ≤ 8 min o ≥ 2 SOREMp
 2. Hipocretina LCR ≤ 110 pg/mL

Narcolepsia tipo II

- SDE durante ≥ 3 meses
- LMS ≤ 8 min o ≥ 2 SOREMp
- Ausencia de cataplejía
- Hipocretina LCR no medida o ≥ 110 pg/mL
- Síntomas no se explican por otras causas



**DIAGNÓSTICO
DIFERENCIAL**

Otros trastornos
neurológicos

TRATAMIENTO

¡Abordaje integral!



Diagnóstico
correcto



Tratamiento
farmacológico
y no
farmacológico

Ajustes en el
entorno



VOLVIENDO AL CASO CLÍNICO...

TRATAMIENTO

1. Modificación de hábitos
2. No respuesta al metilfenidato
3. **Lisdexanfetamina dimesilato**



EVOLUCIÓN

- Buen control de la sintomatología
- Mejora del rendimiento escolar



CONCLUSIONES

- Trastorno de inicio insidioso —————> retraso en el diagnóstico
- Clínica: somnolencia diurna excesiva, cataplejía, alucinaciones y parálisis del sueño
- Puede asociar obesidad entre otros
- Diagnóstico principalmente clínico
- DD con otros trastornos neurológicos
- Impacto considerable en la vida del niño
- Abordaje integral
- Acercamiento a los profesionales > diagnósticos más tempranos y mejora de la efectividad de los tratamientos

BIBLIOGRAFÍA

- Babiker MOE, Prasad M. Narcolepsy in Children: A Diagnostic and Management Approach. *Pediatr Neurol.* 2015;52:557-565
- Benmedjahed K, Wang YG, Lambert J, Evans C, Hwang S, Black J, et al. Assessing sleepiness and cataplexy in children and adolescents with narcolepsy: a review of current patient-reported measures. *Sleep.* 2017;32:143-149
- Dias-Costa F, Inês-Barreto M, Clemente V, Vasconcelos M, Estêvão MH, Madureira N. Narcolepsy in pediatric age – Experience of a tertiary pediatric hospital. *Sleep.* 2014;7:53-58
- Kotagal S. Treatment of narcolepsy and other organic hypersomnias in children. *Paediatr Respir Rev.* 2018;25:19-24
- Maski K, Owens JA. Insomnia, parasomnias, and narcolepsy in children: clinical features, diagnosis, and management. *Lancet Neurol.* 2016;15:1170-1181
- Merino-Andreu M, Martínez-Bermejo A. Narcolepsia con y sin cataplejía: una enfermedad rara, limitante e infradiagnosticada. *An Pediatr.* 2009;71:524-34
- Navarro-Abia V, Pedrera-Mazarro AJ, Bélanger-Quintana A, Aparicio-Meix JM. Narcolepsia-cataplejía, una enfermedad de etiología autoinmune. *An Pediatr.* 2015;82:271-272
- Nevsimalova S. The Diagnosis and Treatment of Pediatric Narcolepsy. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2014;14:469
- Pin-Arboledas G. El síndrome de retraso de fase y la narcolepsia. *AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría.* 2008; 79-85
- Santamaría-Cano J. Actualización diagnóstica y terapéutica en narcolepsia. *Rev Neurol.* 2012;54:25-30

A newborn baby is lying in a hospital bed, smiling and holding a yellow pacifier. The baby is wearing a white hospital gown. The background is a light blue hospital sheet. The text "GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN" is overlaid in the center of the image.

GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN