



# "Narcolepsia y otros trastornos del sueño"

Guillermo Diez de Revenga Nieto – R1 Pediatría HGUA Francisco Gómez Gosálvez – Adjunto Neurología Pediátrica HGUA Rocío Jadrague Rodríguez - Adjunta Neurología Pediátrica HGUA





# Índice

- 1 Introducción y Generalidades
- 2 Evaluación del sueño
- 3 Trastornos del sueño

- 4 Caso clínico
- 5 Narcolepsia
- 6 Conclusiones



# INTRODUCCIÓN

Los trastornos del sueño son un motivo de consulta cada vez más frecuente, tanto en atención primaria como en atención especializada



Importantes por su impacto en el desarrollo del niño y en la calidad de vida de sus familiares





Escolar de 10 años, refiere la mamá que desde hace meses presenta aumento de horas de sueño, que se duerme en cualquier sitio. También que se cae solo mientras camina

# CASO CLÍNICO



#### 10 años remitido a CCEE de Neurología Pediátrica por :

#### **CLÍNICA**

- Pérdida de tono de cabeza con risa/nervios, sin caída al suelo
- Hipersomnolencia diurna, Pesadillas
- Disminución de rendimiento académico
- Ganancia ponderal

#### ANTECEDENTES PERSONALES y FAMILIARES

- Desarrollo lenguaje y psicomotor normal
- Padre: parálisis del sueño
- Tía materna: sonambulismo





#### **GENERALIDADES**

- 25-30% de niños presentan alteraciones del sueño, con frecuencia infravaloradas. Difieren de las que aparecen en adultos
- Diferenciar entre problemas y trastornos del sueño
- ▶ Valorar el contexto psicosocial en el que se encuentra el niño: aspectos culturales, familiares, sociales,...
- Un sueño inadecuado puede causar somnolencia, cefalea, dificultades de atención y rendimiento escolar, déficits cognitivos y conductuales (depresión, ansiedad), hipertensión arterial, obesidad... se afecta la calidad de vida de los niños y familia





#### **GENERALIDADES**



- 25-30% de niños presentan alteraciones del sueño, con frecuencia infravaloradas. Difieren de las que aparecen en adultos
- Diferenciar entre problemas y trastornos del sueño
- ▶ Valorar el contexto psicosocial en el que se encuentra el niño: aspectos culturales, familiares, sociales...
- Un sueño inadecuado puede causar somnolencia, cefalea, dificultades de atención y rendimiento escolar, déficits cognitivos y conductuales (depresión, ansiedad), hipertensión arterial, obesidad... se afecta la calidad de vida de los niños y familia

Cada individuo tiene necesidad de sueño propia, que varía a lo largo del desarrollo: influenciada por factores genéticos, conductuales, médicos y ambientales

	Edad	Duración (horas) de sueño en 24h
	Recién nacido	14
	0-1 años	16-20
	1-3 años	12
	3-5 años	11-12
	6-12 años	10-11
	≥ 12 años	9
	19-22 años	8-8.5





Informar y educar a las familias y pacientes sobre las características de un sueño saludable

#### **HIGIENE DEL SUEÑO**

Conjunto de recomendaciones ambientales y de comportamiento en relación con el sueño destinadas a promover un sueño saludable



- Aplicables en todos los casos
- Tratamiento más eficaz

El mejor sistema es el que se acople de forma más armónica a cada unidad familiar



# 2 - EVALUACIÓN DEL SUEÑO

Se recomienda realizar un cribado en los controles de salud



**EXPLORACIÓN FÍSICA** 





# EVALUACIÓN DEL SUEÑO

Se recomienda realizar un cribado en los controles de salud



#### **ANAMNESIS**

Objetivo: diferenciar trastorno que altera calidad del sueño de preocupación

Mal rendimiento escolar. Accidentes frecuentes Hiperactividad, trastorno del comportamiento, agresividad, que mejora con el sueño Dolores de crecimiento Cefaleas matutinas

Retraso pondero-estatural Somnolencia diurna excesiva (en > 5 años)

Despertares frecuentes durante el sueño (3-5 requerimientos/noche, más de 3 noches/semana en > 1 año)

Resistencia a irse a dormir, llanto al acostarse Tarda más de media hora en dormirse Ronquido nocturno, pausas respiratorias y/o respiración bucal Dificultad para despertar por las mañanas o

excesiva irritación al despertar

#### **EXPLORACIÓN FÍSICA**



Signos que hagan sospechar una patología subyacente responsable

- Exámen otorrinolaringológico
- Exámen neurológico



# PRUEBAS COMPLEMENTARIAS





2 - Diario de sueño

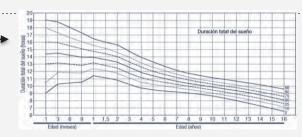


3 - Cuestionarios:

#### BSIQ (Brief Infant Sleep Questionnaire) en <2 años

Cribado dirigido a detectar factores de riesgo de muerte súbita del lactante, rutinas para dormir y detección de problemas de sueño

¿Cómo duerme su hija/o? En cuna en su habitación ☐ En cuna en la habitación de los padres ☐ In cuna en la habitación de los padres ☐ Otra ☐ (especificar):	En la cama	con los padres 🖵
Cómo suele dormir Boca arriba ☐ De costado ☐ Boca abajo ☐		
¿Cuánto tiempo duerme su hijo/a por la noche (a partir de las 9 de la noche)?	Horas:	Minutos:
¿Cuánto tiempo duerme su hijo/a por el día (a partir de las 9 de la mañana)?	Horas:	Minutos:
¿Cuánto tiempo está su hijo/a despierto por la noche (de 12 a 6 de la mañana)? Horas: ¿Cuántas veces se despierta por la noche? ¿Cuánto tiempo le cuesta coger el sueño por la noche		Minutos:
¿Cuántas veces se despierta por la noche?		
¿Cuántas veces se despierta por la noche? ¿Cuánto tiempo le cuesta coger el sueño por la noche	Horas:	Minutos:
		Minutos: Minutos:
¿Cuántas veces se despierta por la noche? ¿Cuánto tiempo le cuesta coger el sueño por la noche (desde que se le acuesta para dormir)?	Horas:	



# **BEARS** (Bedtime Issues, Excessive Daytime Sleepiness, Night Awakenings, Regularity and Duration of Sleep, Snoring) de 2 a 18

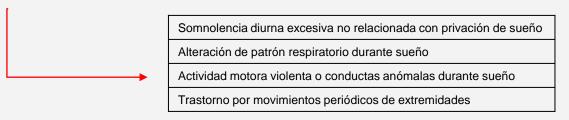
Servicio de

Problemas al acostarse, somnolencia diurna excesiva, despertares nocturnos, regularidad y duración del sueño y presencia de ronquido

	2- 5 años	6-12 años	13-18 años
1. Problemas para acostarse	¿Su hijo tiene algún problema a la hora de irse a la cama o para quedarse dormido?	¿Su hijo tiene algún problema a la hora de acostarse? (P) ¿Tienes algún problema a la hora de acostarte? (N)	¿Tienes algún problema para dormirte a la hora de acostarte? (N)
2. Excesiva somnolencia diurna	¿Su hijo parece cansado o somnoliento durante el día? ¿Todavía duerme siestas?	¿A su hijo le cuesta despertarse por las mañanas, parece somnoliento durante el día o duerme siestas? (P) ¿Te sientes muy cansado? (N)	¿Tienes mucho sueño durante el día, en el colegio, mientras conduces? (N)
3. Despertares durante la noche	¿Su hijo se despierta mucho durante la noche?	¿Su hijo parece que se despierte mucho durante la noche? ¿Sonambulismo o pesadillas? (P) ¿Te despiertas mucho por la noche? (N) ¿Tienes problemas para volverte a dormir, cuando te despiertas? (N)	¿Te despiertas mucho por la noche? ¿Tienes problemas para volverte a dormir, cuando te despiertas? (N)
4. Regularidad y duración del sueño	¿Su hijo se va a la cama y se despierta más o menos a la misma hora? ¿A qué hora?	¿A qué hora se va su hijo a la cama y se despierta los días que hay colegio? ¿Y los fines de semana? ¿Usted piensa que duerme lo suficiente? (P)	¿A qué hora te vas a la cama los días que hay colegio? ¿Y los fines de semana? ¿Cuánto tiempo duermes habitualmente? (N)
5. Ronquidos	¿Su hijo ronca mucho por las noches o tiene dificultad para respirar?	¿Su hijo ronca fuerte por las noches o tiene dificultad para respirar? (P)	¿Su hijo ronca fuerte por las noches? (P)

4 - Actigrafía: mide actividad física durante el sueño

5 - **POLISOMNOGRAFÍA**: Registro simultáneo de actividad eléctrica cerebral, movimientos oculares, y tono y actividad muscular axial [EMG], Otras variables biológicas (ECG, respiración, saturación de O2, etc.) e imagen sincronizada. Permite estudiar la estructura de ciclos sueños-vigilia y REM/NREM. No está indicada su realización de rutina



6 - **Test Latencias Múltiples**: la forma de medición de la tendencia al sueño. Siestas programadas con registro poligráfico (4-5 episodios de 20 min). En cada episodio se mide la latencia de sueño (normal entre 8 y 10 min) y las veces que se inicia el sueño en fase REM. *Objetivo: confirmar la presencia de somnolencia patológica (mediante la latencia al sueño) y que haya SOREMp (sueño REM en los 15 primeros minutos)* 





# 4 - TRASTORNOS DEL SUEÑO

Niño al que le cuesta dormirse



 Niño que presenta eventos anormales durante la noche



 Niño que se duerme durante el día







# AL QUE LE CUESTA DORMIRSE



IMSOMNIO	30% entre 6 meses-5 años, crónico= 3 días por semana >3 meses  Dificultad: iniciar o mantener sueño, despertar antes de lo deseado, resistencia a acostarse o dificultad para dormir sin intervención de adulto. + Consecuencias diurnas: fatiga, somnolencia, limitaciones académicas,
SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS	Trastorno crónico tipo sensitivo-motor, necesidad urgente de mover las piernas en situaciones de reposo, asociada a sensación desagradable  Sueño alterado en forma de insomnio de inicio y multitud de microdespertares
SÍNDROME DE RETRASO DE FASE	5-10% de niños y adolescentes tienen marcapasos circadiano retrasado  Problema: cumplir horario  Calidad y cantidad del sueño normales cuando se le deja dormir a sus horas, no existe otro trastorno justifique síntomas



# **EVENTOS ANORMALES DURANTE LA NOCHE**



SÍNDROME DE APNEAS- HIPOAPNEAS DEL SUEÑO (SAHS)	10% de niños/adolescentes roncan, solo 20% presentan SAHS  Obstrucción parcial/completa intermitente de vía aérea superior en presencia de actividad muscular torácica y abdominal, que interrumpe ventilación y patrones sueño  Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ) de Chervin: diferenciar ronquido primario de SAHS
PARASOMNIAS	Manifestaciones clínicas episódicas en forma de conductas motoras, vegetativas o experiencias (emociones, percepciones) no deseadas  No se consideran absolutamente benignas, se asocian a aparición de ciertas psicopatologías
MOVIMIENTOS RÍTMICOS RELACIONADOS CON EL SUEÑO	Comportamientos motores rítmicos, recurrentes, estereotipados y repetitivos que ocurren en transición de vigilia al sueño  Servicio Pediat  PERTAMENTO SERVICIO PEDIA MENTICIPA DE LA CONTROL DE LA CO

## TIPOS DE **PARASOMNIAS**

DEL AROUSAL O SUEÑO NO REM	Despertares confusionales (predominio de torpeza mental) Sonambulismo (predomina actividad motora) Terrores nocturnos (predomina actividad vegetativa)	1ª mitad Amnesia del episodio.
DEL SUEÑO REM	Pesadillas Parálisis del sueño recurrente aislada Trastorno del comportamiento del sueño REM	2ª mitad  Predominan síntomas emocionales Se recuerdan

	Terror Nocturno	Pesadilla
Estadio del sueño	NREM	REM
Recuerdo	No	Vívido
Movilidad	Alta	Baja
Despertar	Difícil	Fácil
Descarga Autonómica	Incremento marcado	Incremento ligero
Vocalización	Intensa	Fscasa





# SE DUERME DURANTE EL DÍA



EXCESIVA SOMNOLENCIA DIURNA	Incapacidad de permanecer despierto y alerta durante el periodo de vigilia, con episodios no intencionados de somnolencia y/o sueño  1) Sueño insuficiente 2) Calidad deficiente o 3) Necesidades aumentadas de sueño/horario no adaptado
HIPERSOMNIAS RECURRENTES	Sdre Kleine-Levin: episodios hipersomnolencia acompañados por irritabilidad, excitación y desinhibición social + hiperfagia. Aparece en adolescencia, especialmente varones

y por último...



# 5 - NARCOLEPSIA

Patología invalidante caracterizada por la alteración del patrón sueño-vigilia



- Tétrada clínica: somnolencia diurna excesiva, cataplejía, parasomnias y parálisis del sueño
- Inicio insidioso y variable
- Prevalencia en niños no establecida
- Ampliamente infradiagnosticado -> Retraso diagnóstico -> Repercusión en calidad de vida

## **PATOGENIA**

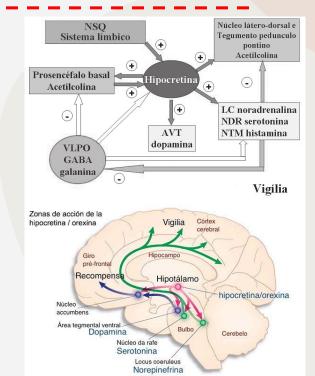


Causa exacta desconocida: hipótesis trastorno autoinmune

Combinación entre factores genéticos y ambientales

HLA-DQB1\*0602 factor de susceptibilidad para el desarrollo

**Hipocretina (orexina):** neurotransmisor fundamental en transición sueño-vigilia, favorece vigilia a través de proyecciones excitadoras a estructuras aminérgicas y colinérgicas inhibiendo el sueño REM. Sintetizada por neuronas hipotálamo posterolateral



## **PATOGENIA**

Servicio de Pediatría

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALGANTA: HOSPITAL GRANZA,

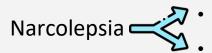
Causa exacta desconocida: hipótesis trastorno autoinmune

Combinación entre factores genéticos y ambientales

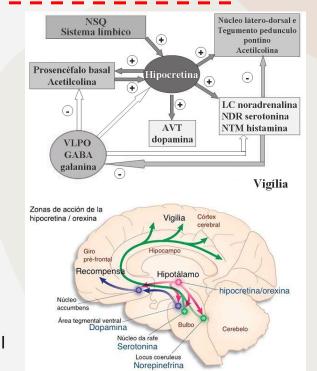
HLA-DQB1\*0602 factor de susceptibilidad para el desarrollo

**Hipocretina (orexina):** neurotransmisor fundamental en transición sueño-vigilia, favorece vigilia a través de proyecciones excitadoras a estructuras aminérgicas y colinérgicas inhibiendo el sueño REM. Sintetizada por neuronas hipotálamo posterolateral

Pérdida de células productoras de Hipocretina en hipotálamo, en individuos susceptibles genéticamente portadores de uno o más alelos HLA DQB1\*0602, expuestos a factores medioambientales



- Con cataplejía o tipo I: déficit Hipocretina
  - Sin cataplejía o tipo II: Hipocretina normal



# CRITERIOS DIAGNÓSTICOS



#### TIPO 1 CON CATAPLEJIA

#### TIPO 2 SIN CATAPLEJIA

Somnolencia diurna excesiva, que aparece casi a diario durante >3 meses

Episodios de cataplejía provocados por emociones

#### Aconsejable:

- Estudio de PSG seguido de un TLMS (LMS <8 min y 2 o más SOREMp, tras 6 h o más de sueño nocturno)
  - Cifras de hipocretina-1 en el LCR <110 pg/ml o un tercio de los valores normales medios

#### **Obligatorio:**

 Estudio de PSG seguido de un TLMS (LMS <8 min y 2 o más SOREMp, tras 6 h o más de sueño nocturno)

No puede explicarse por la presencia de otro trastorno de sueño, enfermedad neurológica, trastorno psiquiátrico ni uso de medicamentos o drogas



# SINTOMATOLOGÍA



1ª manifestación

Difícil distinguir de requerimientos normales de sueño o necesidad excesiva de dormir

Tener en cuenta hábitos pobres de sueño o deprivación



Parasomnias

Entran más rápidamente en fase REM

Sueño fragmentado = más transiciones vigilia – sueño REM

Alucinaciones hipnagócicas/hipnopómpicas

Parálisis sueño



Pérdida control muscular súbita y temporal desencadenado por una estado emocional

No suele estar presente al debut, se desarrolla en etapas más avanzadas

Mejor predictor es déficit de Hipocretina



Otros

Comportamiento automático

Obesidad

Salud mental: depresión y ansiedad







Se establece mediante criterios clínicos y grabaciones del período nocturno



Suspender medicación estimulante y fármacos que afecten SNC dos semanas antes

- 1 DIARIO DE SUEÑO
- 2 ACTINOGRAFÍA
- 3 POLISOMNOGRAFÍA
  - Apoyan el diagnóstico:
    - Latencia inicio sueño corta (<8 min)
    - Latencia al inicio al sueño REM corta (<15 min)</li>
    - Aumento movimiento piernas en sueño REM
    - Fragmentación del Hipnograma

#### 4 TEST LATENCIAS MÚLTIPLES DEL SUEÑO

 Latencia media de 8 min o menos en dos o más inicios de sueño REM = criterio diagnóstico

#### 5 TIPAJE HLA

- Presencia de haplotipo HLA-DQB1\*0602 apoya diagnóstico, indica susceptibilidad
- Presente en 35% población general

#### 6 NIVELES HIPOCRETINA-1

 Nivel < 110pg/mL obtenido mediante PL es el marcador mas fiable de Narcolepsia-Cataplejía (tipo 1)

## TRATAMIENTO



#### MEDIDAS NO FARMACOLÓGICAS

1ª LÍNEA PREVIA AL FARMACOLÓGICO



Buena rutina del sueño y hábitos saludables
Actividad física diaria moderada
Siestas breves programadas
Aportar información concisa al entorno (familiares, colegio y sanitarios)



#### TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Hipersomnolecia Diurna

Objetivo: restaurar nivel suficiente de alerta y funcionalidad

- Metilfenidato
- Modafinil
- Oxibato de Sodio

#### Cataplejía

Principalmente medicación antidepresiva que suprime sueño REM:

- Tricíclicos: Clomipramina
- Inhibidor Recaptación Serotonina (ISRS):
- Inhibidores Recaptación Serotonina y Norepinefrina (ISRNs): Venlafaxina

# DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

#### Patologías que cursan con:

SOMNOLENCIA DIURNA	CATAPLEJIA
<ul> <li>Hipersomnia Idiopática</li> <li>Síndrome Apnea-Hipoapnea del suelo (SAHS)</li> <li>Sdre Retraso de Fase</li> <li>Movimientos periódicos de piernas</li> <li>Sdre Kleine-Levin</li> <li>Alteración del comportamiento por sueño insuficiente</li> <li>Distrofia miotónica Steinert tipo I</li> <li>Imsomnio letal fetal</li> <li>Somnolencia de causa psiquiátrica</li> </ul>	<ul> <li>Narcolepsia secundaria (daño estructural)</li> <li>Encefalitis paraneoplásica antiMa2</li> <li>Sdre Prader-Willi</li> <li>Enfermedad de Norrie</li> <li>Enfermedad de Nieman Pick cipo C</li> <li>Epilepsia</li> <li>Otros: crisis atónicas, isquemia vertebrovasilar (pérdida súbita del equilibrio o drop attack), síncopes</li> </ul>



# CASO CLÍNICO - ESTUDIO DIAGNÓSTICO



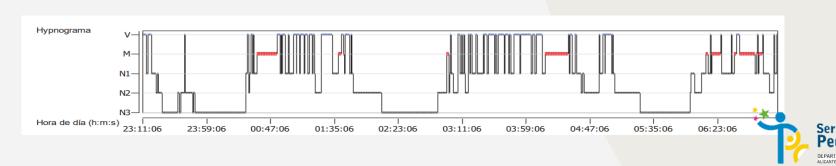
Exploración física y Neurológica, Diario de Sueño, RM cerebral, Análisis orina

#### **PSG**

- Eficiencia del sueño disminuida por vigilia intrasueño y aumento importante de duración de fases superficiales. Tiempo total de 6 horas
- Casi todas las fases REM inician desde vigilia o N1
- Episodio de despertar confusional desde fase N2 sin conductas anómalas
- Roncador discontinuo, no otras alteraciones respiratorias
- Movimientos Periódicos Piernas grado leve

#### TLM

Sueño en todas las siestas, con latencia límite para rango de edad (12 min) y 2 SOREMp (Sleep onto REM periods) en dos primeras siestas Indicativo de tendencia a somnolencia diurna en grado patológico



# CASO CLÍNICO - EVOLUCIÓN

#### De acuerdo con Unidad del Sueño:

- Tratamiento con Metilfenidato
- Intentar mejorar calidad del sueño, Melatonina
- Se solicita estudio HLA
- Ajustes en hábitos de vida



Tratamiento con oxibato sódico Interconsulta a Psicología Pediátrica Se confirma HLA DQB1\*06





## CONCLUSIONES



El sueño se debe valorar de manera individualizada según su entorno familiar, social y cultural.

La intervención más importante del pediatra es la educación de hábitos correctos. La higiene de sueño se puede definir como el conjunto de recomendaciones destinadas a promover un sueño saludable

En torno a un 25-30% de los niños y adolescentes presentan alteraciones del sueño, aunque con frecuencia son infravalorados

- Es un trastorno invalidante que requiere tratamiento para toda la vida
- Aunque el síntoma inicial y más habitual es la somnolencia diurna excesiva, la cataplejía es la manifestación más específica, y muy infrecuente hasta fases tardías de la enfermedad
- Es fundamental considerar el impacto en niños en edad escolar, período crítico para su desarrollo físico emocional y social, y rendimiento académico

## ANEXO - HIGIENE DEL SUEÑO

#### Una buena noche de sueño comienza durante el día

- Mantenga un horario claro durante el día
- Fomente qué comportamientos se aceptan y cuáles no mediante un refuerzo positivo del buen comportamiento e ignorando el mal comportamiento
- No castigue a un niño enviándolo a la cama
- 4. Evite bebidas estimulantes y alimentos pesados antes de acostarse
- Recompense al niño cuando tuvo una buena noche

#### Preparación para la hora de acostarse

- Advierta al niño cuando se aproxima la hora de acostarse; indique cuándo comienza la última actividad para que pueda prepararse para irse a dormir
- 2. Intente relajar y calmar a su hijo antes de llevarlo a la cama
- Tómese su tiempo y no le dé a su hijo la impresión de que tiene prisa porque se duerma
- 4. Los padres deben proporcionar consistencia a sus hijos al trabajar juntos como equipo
- 5. Enseñe al niño a dormirse solo y no se quede con él hasta que se duerma

#### Rutinas de acostarse

- 1. Use el mismo ritual todos los días y evite que sea demasiado largo
- 2. Si la lectura es parte del ritual de la hora de acostarse, establezca reglas claras sobre el tiempo de lectura
- Algunos niños mayores pueden experimentar los beneficios de los ejercicios relajantes

#### Ambiente

- 1. Una habitación oscura, tranquila y no demasiado cálida [aproximadamente a 18º] es el mejor entorno para dormir
- Si el niño tiene miedo a la oscuridad, use una luz atenuada en la habitación o mantenga la puerta ligeramente abierta para tranquilizarle
- Retire los ordenadores, teléfonos móviles y los televisores del dormitorio. Evite el uso de las pantallas antes de que el niño se vaya a dormir

#### Por la noche

- 1. Al principio, ante la llamada del niño, debe acudir el progenitor que pueda resultar más firme para el niño
- Consensuen y apliquen ambos progenitores siempre la misma estrategia al acostar y atender al niño
- 3. No reaccione en la primera llamada, pero no espere hasta que el niño esté demasiado molesto
- 4. Cuando acuda a su llamada, trate de mantener la calma, mantenga las luces bajas y hable suavemente. Mantenga al niño en su habitación y aún mejor en su cama. No se quede demasiado tiempo con el niño
- 5. No atienda a los requerimientos de su hijo si se siente enojado con él.

# 6 Bibliografía

- Cruz Navarro IJ. Alteraciones del sueño en la infancia. En: AEPap (ed.). Congreso de Actualización en Pediatría 2022. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2022. p. 265-278
- Cruz Navarro IJ. Alteraciones del sueño infantil. En: AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2018. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2018. p. 317-329
- Blackwell JE, Kingshott RN, Weighall A, et al Paediatric narcolepsy: a review of diagnosis and management. Arch Dis Child.2022;107:7-11
- Heather Elphick, Teya Staniforth, Jane Blackwell, Ruth Kingshott, Narcolepsy and cataplexy

   a practical approach to diagnosis and managing the impact of this chronic condition on children and their families, Paediat Child Health. 2017; 27: 343-347,
- Plazzi G, Clawges HM, Owens JA. Clinical Characteristics and Burden of Illness in Pediatric Patients with Narcolepsy. Pediatr Neurol. 2018;85:21-32.
- M. Merino-Andreu, y A. Martínez-Bermejo. Narcolepsia con y sin cataplejia: una enfermedad rara, limitante e infradiagnosticada, An Pediatr (Barc). 2008; 71: 524-534

