

#51

Narcolepsia Con Mejoría Integral Tras Estrategia Inmunomoduladora

Hipersomnia

Nuria Lamagrande Casanova, Victor Soto Insuga, Verónica Cantarín Extremera, Fernando Martín Del Valle, Elena González Alguacil, Marta Bascuas

Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid, España

Introducción

Adolescente de 17 años con una evolución clínica marcadamente atípica para narcolepsia tipo 1. Debut a los 6 años, con sintomatología somnolencia, reaparición de siestas y ganancia ponderal, junto con fragmentación del sueño. Los estudios iniciales, incluyendo bioquímica y pruebas tiroideas, fueron normales, salvo el déficit férrico (ferritina 13 ng/mL). Posteriormente presentó episodios de fallo brusco de piernas con pérdida de consciencia, así como manifestaciones motoras paroxísticas consistentes en apertura bucal, cierre palpebral súbito y movimientos linguales discinéticos. Electroencefalograma y neuroimagen resultaron normales. Desarrolló además alucinaciones complejas al inicio y al final del sueño. La Polisomnografía descartó apnea obstructiva del sueño y el test de latencias múltiples fue patológico. La hipocretina en LCR fue <10 pg/mL y el genotipo HLA-DQB1*06:02 resultó positivo, confirmando el diagnóstico de narcolepsia.

Objetivos

Recibe numerosas líneas de tratamiento a lo largo de la evolución: Inició oxibato sódico, pero desarrolló un estatus disociativo. A pesar de la administración de inmunoglobulinas, que mejoró la fragmentación del sueño y permitió resolver dicho estatus, persistieron somnolencia excesiva, episodios catapléjicos ocasionales y un marcado enlentecimiento conductual. No respondió a modafinilo, metilfenidato, atomoxetina ni venlafaxina, obteniendo solo mejoría parcial con lisdexanfetamina. Tras la aprobación de pitolisant en pacientes pediátricos, logró mayor estabilidad clínica, desaparición del estatus disociativo y mejoría de calidad de vida.

Material y Método

A lo largo del seguimiento aparecieron urticaria crónica, episodios inflamatorios articulares, dolor abdominal, diarrea, hipertensión, proteinuria y elevación del factor VIII.

Resultados y conclusiones

Ante la persistencia de discapacidad significativa, sin poder ir al colegio ni actividades, y necesidad de inmunoglobulinas cada 3 semanas, se decide iniciar terapia con Tocilizumab. Con esto presenta mejoría significativa cuantificada con escalas Clinical Global Impresión (CGI), cuestionarios de comportamiento (CBCL), sueño (SDSC) y cataplejía. La madre reporta que “actualmente rozamos prácticamente la normalidad”, pierde 4 kg y pudo retomar actividades habituales.