

#74

Discinesia Ciliar Ependimaria Y Narcolepsia Tipo 2

Hipersomnia

Juan Jose Ortega Albás, Juan Antonio Royo Prats, Patricia Ortega Gabás, Sonia Carratalá Monfort, Alfonso Martínez Martínez, **Raquel López García**, Jose Ramón Díaz Gómez

Hospital General Universitario, Castellón, España

Introducción

Los mecanismos fisiopatológicos relacionados con el sueño REM en la NT2 son todavía desconocidos. Posiblemente se trata de una disfunción parcial o transitoria del sistema hipocretinérgico. En este contexto, la NT2 secundaria a lesiones hipotalámicas emerge como un modelo a estudiar.

La disfunción ciliar primaria (DCP) es una enfermedad hereditaria de los cilios móviles, que cursa clínicamente con sinusitis, bronquiectasias y azoospermia. El 50% de los pacientes tienen además situs inversus totalis (Síndrome de Kartagener). Se trata de un defecto en la lateralidad de los órganos debido a una disfunción de los cilios nodales móviles durante el desarrollo embrionario..

Objetivos

Estudio de una familia de 3 generaciones con varios miembros con la asociación Síndrome de Kartagener y NT2

Aproximación fisiopatológica de la relación entre DCP y NT2

Material y Método

Historia clínica, árbol genealógico, tipo de herencia, mutación genética, microscopía electrónica y estudio del transporte mucociliar.

PSG y TLMS. Tipaje HLA. Determinación de hipocretina en LCR.

Resultados y conclusiones

En la segunda generación existen 3 pacientes varones diagnosticados de SK y de NT2. En la tercera generación un niño de 4 años presenta SK sin hipersomnia.

La herencia está ligada al cromosoma X (variante atípica).

Mutación del gen PIH1D (menos del 1% de los casos de DCP, pero asociado a su fenotipo clásico)

M.E. de cilios respiratorios: ausencia de brazos de dineína.

Seroalbúmina marcada con Tc99: ausencia de transporte mucociliar

PSG y TLMS compatibles con una NT2.

Tipaje HLA DQB1*0602 negativo.

Niveles de hipocretina en LCR: 200-250 pg/mL

Las células ependimarias presentan en su superficie apical cilios móviles y expresan receptores para las

hipocretinas.

Existe una relación funcional entre las células ependimarias del tercer ventrículo y las neuronas hipocretinérgicas. Los cilios disfuncionales pueden alterar la difusión de las hipocretinas a través del LCR

La DCP puede por tanto ser causa de la NT2

No existe en la actualidad relación en la literatura entre estas dos entidades.