

La hipersomnia y la narcolepsia son dos trastornos del sueño caracterizados por una somnolencia diurna excesiva (SDE), que puede tener un impacto significativo en la calidad de vida, el rendimiento laboral y la seguridad de las personas afectadas.

La hipersomnia se define por una somnolencia diurna excesiva persistente, a pesar de una duración de sueño nocturno suficiente o incluso prolongada. Los pacientes con hipersomnia a menudo tienen dificultades para despertarse por la mañana (inercia al despertar), pueden tomar siestas involuntarias durante el día y experimentan una sensación de sueño no reparador. La hipersomnia puede ser primaria, es decir, sin causa identificada (hipersomnia idiopática), o secundaria a otra condición médica, como una enfermedad neurológica, psiquiátrica o metabólica.

Tomemos el ejemplo de Sophie, una estudiante de 20 años que consulta por una somnolencia diurna excesiva. A pesar de una duración de sueño de 9 a 10 horas por noche, le cuesta mucho despertarse por la mañana y a menudo se vuelve a dormir después de despertarse. Durante el día, lucha constantemente contra el deseo de dormir, lo cual impacta negativamente en sus resultados académicos y su vida social. Después de una evaluación completa, incluyendo una polisomnografía y pruebas de latencia de sueño, se diagnostica hipersomnia idiopática. Se inicia un tratamiento con psicoestimulantes (modafinilo), asociado a medidas de higiene del sueño y una reorganización de su horario, lo cual permite una mejora significativa de su sintomatología.

La narcolepsia es un trastorno neurológico raro, caracterizado por una disfunción de los ciclos de sueño-vigilia y una inestabilidad del sueño paradójico. Los síntomas cardinales de la narcolepsia son la somnolencia diurna excesiva, la cataplejía (pérdida súbita del tono muscular desencadenada por las emociones), la parálisis del sueño (incapacidad para moverse al despertar o al quedarse dormido) y las alucinaciones hipnagógicas o hipnopómpicas (alucinaciones visuales, auditivas o táctiles que suceden al quedarse dormido o al despertar). La narcolepsia a menudo se asocia con una perturbación del sueño nocturno, con despertares frecuentes y fragmentación del sueño.

Se distinguen dos tipos de narcolepsia: la narcolepsia tipo 1 (NT1), asociada a una cataplejía y a un déficit de hipocretina (o orexina), un neurotransmisor implicado en la regulación de la vigilia, y la narcolepsia tipo 2 (NT2), sin cataplejía y con una cantidad normal de hipocretina. La fisiopatología de la narcolepsia implica una pérdida de las neuronas de hipocretina en el hipotálamo, probablemente de origen autoinmune.

Ilustramos esto con el caso de Marc, un hombre de 30 años que consulta por una somnolencia diurna incapacitante y episodios de cataplejía. Durante varios meses, se queda dormido de manera irresistible durante el día, a veces en situaciones inapropiadas (en el trabajo, conduciendo). También informa de episodios de pérdida de tono muscular desencadenados por emociones positivas, como la risa o la sorpresa. Estos episodios pueden durar desde segundos hasta minutos y a veces ocasionan caídas. Una polisomnografía con pruebas de latencia del sueño objetiva una latencia media de sueño de 3 minutos y la aparición de dos inducciones de sueño paradójico. La medición de la hipocretina en el líquido cefalorraquídeo revela un nivel colapsado. Se diagnostica narcolepsia tipo 1, y se inicia un tratamiento que incluye psicoestimulantes (modafinilo, metilfenidato) para la somnolencia y antidepresivos (inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina o noradrenalina) para la cataplejía. También se establecen medidas de comportamiento, como siestas programadas y una optimización de la higiene del sueño.

El diagnóstico de la hipersomnia y la narcolepsia se basa en una evaluación clínica detallada, asociada a pruebas complementarias específicas. La detallada entrevista con el paciente y su entorno permite caracterizar la somnolencia diurna excesiva, su impacto y los síntomas asociados. El registro del sueño y la actigrafía pueden ayudar a objetivar los patrones de sueño y los episodios de somnolencia. La polisomnografía permite descartar otros trastornos del sueño que pueden explicar la somnolencia (apnea del sueño, movimientos periódicos de las extremidades) y buscar signos indicativos de narcolepsia (inducciones de sueño paradójico). Las pruebas de latencia del sueño (TILE) miden la propensión al sueño y la aparición de sueño paradójico durante las siestas programadas, y son un elemento clave en el diagnóstico de la narcolepsia. En la narcolepsia tipo 1, la medición de la hipocretina en el líquido cefalorraquídeo muestra un nivel colapsado, confirmando el diagnóstico.

El manejo de la hipersomnia y la narcolepsia busca mejorar la calidad de vida de los pacientes, reduciendo la somnolencia diurna excesiva y los síntomas asociados. Los tratamientos farmacológicos incluyen psicoestimulantes (modafinilo, metilfenidato, anfetaminas) para la somnolencia, y antidepresivos (inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina o noradrenalina, antidepresivos tricíclicos) o el oxibato de sodio para la cataplejía y otros síntomas de la narcolepsia. Los enfoques no farmacológicos, como la educación terapéutica, la optimización de la higiene del sueño, la programación de siestas cortas durante el día y la adaptación del horario de trabajo o de estudios, son esenciales para un manejo integral y personalizado.

Como Sleep Coach, es crucial reconocer los signos sugestivos de hipersomnia y narcolepsia, orientar a los pacientes a un médico especialista en sueño para un diagnóstico preciso, y trabajar en colaboración con el equipo médico para implementar estrategias terapéuticas adecuadas. El Sleep Coach puede desempeñar un papel clave en la educación de los pacientes y de su entorno sobre la enfermedad, los tratamientos y las medidas de comportamiento a adoptar. También puede proporcionar apoyo psicológico y ayudar a los pacientes a desarrollar estrategias de afrontamiento para lidiar con los retos diarios relacionados con su patología. Por último, el Sleep Coach puede contribuir a la sensibilización del público y de los profesionales de la salud sobre estos trastornos del sueño poco conocidos y a menudo subdiagnosticados, con el fin de promover la detección temprana y una atención adecuada.

Puntos a recordar:

1. La hipersomnia y la narcolepsia son dos trastornos del sueño caracterizados por una somnolencia diurna excesiva (SDE) que puede tener un impacto significativo en la calidad de vida, el rendimiento laboral y la seguridad de las personas afectadas.

2. La hipersomnia se define por una somnolencia diurna excesiva persistente, a pesar de una duración de sueño nocturno suficiente o incluso prolongada. Puede ser primaria (idiopática) o secundaria a otra condición médica.

3. La narcolepsia es un trastorno neurológico raro, caracterizado por una disfunción de los ciclos de sueño-vigilia y una inestabilidad del sueño paradójico. Los síntomas cardinales son la somnolencia diurna excesiva, la cataplejía, la parálisis del sueño y las alucinaciones hipnagógicas o hipnopómpicas.

4. Se distinguen dos tipos de narcolepsia: la narcolepsia tipo 1 (NT1), asociada a una cataplejía y a un déficit de hipocretina, y la narcolepsia tipo 2 (NT2), sin cataplejía y con un nivel normal de hipocretina.

5. El diagnóstico de la hipersomnia y la narcolepsia se basa en una evaluación clínica completa, asociada a pruebas complementarias específicas (polisomnografía, pruebas de latencia del sueño, medición de la hipocretina en el líquido cefalorraquídeo).

6. El manejo de la hipersomnia y la narcolepsia busca mejorar la calidad de vida de los pacientes, combinando tratamientos farmacológicos (psicoestimulantes, antidepresivos, oxibato de sodio) y enfoques no farmacológicos (educación terapéutica, optimización de la higiene del sueño, adaptación de horarios).

7. El Sleep Coach juega un papel clave en la identificación de los signos sugerentes, la orientación hacia un especialista, la educación de los pacientes, el apoyo psicológico y la sensibilización del público y de los profesionales de la salud sobre estos trastornos del sueño desconocidos y subdiagnosticados.