

PARALISIS DEL SUEÑO: NARCOLEPSIA CON PARALISIS HIPOPOTASEMICA

Muñoz Alarcon, Y.
Gracia Millan, A.
Guaba Camilo, M.
Selles Galiana, F.

Hospital General Universitario de Alicante
Marzo-2016

CASO CLINICO

- ◉ Varon de 28 años.
- ◉ AP:
 - Parto por cesarea, episodio de hipotonia tras el nacimiento.
 - Paralisis Periodica Hipopotasemica (a los 13 años).
 - Amigdalectomizado.
 - Tto. actual: Boi-K® (Bicarbonato potasico)

AF: 2 hermanos asintomaticos

MC: Hipersomnia diurna, cataplejia y paralisis de sueño.

HISTORIA DE SUEÑO

- **Enfermedad actual:**

- 2 años de evolucion cuadro de ESD, ataques bruscos de sueño.
- Accidente de trafico por hipersomnia.
- Cuadros de cataplejia parcial (perdida de tonomuscular mandibular) con risa.
- Disminucion de memoria y falta de concentracion.

● Hábitos de Sueño:

- Se acuesta 23:00 concilia inmediatamente.
Se despierta entre 06:00-7:00.
- Siesta fin de semana 2-3h, reparadora.

PSG

TTC	427 min (7h)
TTS	397 min
Eficiencia Sueño	93%
Latencia Fase I	1 min
Latencia Fase II	2 min
Latencia Fase III	37 min
Latencia Fase REM	11 min

TLM

LATENCIA	1	2	3	4
TTC	20 min	20 min	20 min	20 min
TTS	15 min	14.5 min	15 min	16 min
Fase I	4.5 min	5 min	5 min	3 min
Fase REM	7 min	8 min	8 min	7 min

Latencia media de inicio de sueño **<5min**

4 SREM

CONCLUSION

- La historia clinica y los resultados del presente estudio polisomnografico, son compatibles con la sospecha clinica de **NARCOLEPSIA**.
- Pendiente de Tipaje HLA
- Tratamiento:
 - Varias siestas al dia 15-20 min de duracion.
 - Modiodal® 1 comp desayuno.

Narcolepsia

- **ESD+Disfuncion SREM+Ausencia de Hipocretina encefalo**
- Inicio insidioso
- Edad inicio enfermedad en adolescencia (15- 25años).
- Etiologia desconocida
- No diferencias entre sexos
- Incidencia 0.04%
- Clasificacion:
 - A.Forma Primaria
 - N. con cataplejia
 - N. sin cataplejia
 - B.Forma secundaria

● Clínica:

-ESD

-Cataplejía

-Alucinaciones visuales

-Parálisis de sueño

-Sueño nocturno fragmentado, sueño
vividos, despertar precoz.

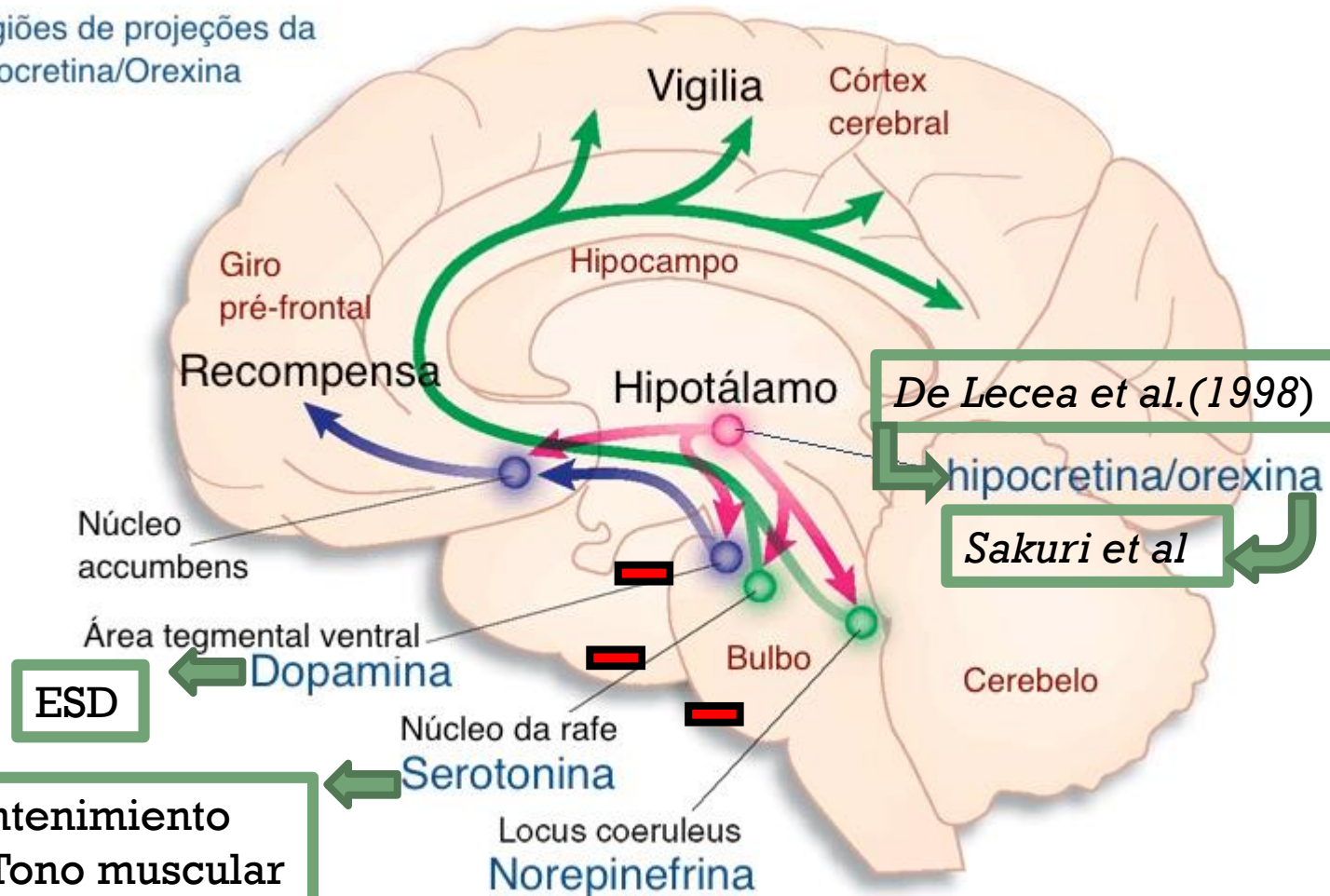
-TCSR

Etiologia

- ◉ Sistema HIPOCRETINA-OREXINA
- Mantenimiento de la vigilia (histamina/dopamina/acetilcolina)
 - Somnolencia, Conductas automáticas, Sueño nocturno pobre.
- Inhibe sueño REM (serotonina/noradrenalina)
 - Cataplejía, Alucinaciones, Parálisis sueño, inicios sueño REM
- Bajo número de neuronas productoras de hipocretina (15000-80000)

Sistema hipocretinergico

Regiões de projeções da
Hipocretina/Orexina



● Factores Inmunologicos

-HLA DR2 DRB1*1501

DQB1*0602+DQA1*0102 (>asociacion)

Narcolepsia Secundaria:

Lesion focal

-Tumor

-ACV+Placa desmielinizante

A distancia

-Anticuerpos paraneoplasicos

Diagnostico

- ◉ International Classification of Sleep Disorders
- ◉ Anamnesis clara ESD+Cataplejia (>3 meses) DX
- ◉ PSG+TLM+HLA (si sospecha clinica)
- ◉ Hipocretina en LCR (casos dudosos/investigacion)

Paralisis Periodica Hipopotasemica

- Episodios ocasionales de debilidad muscular + nivel de potasio en sangre ($<2.5\text{mmol/L}$)
- Prevalencia: 1/100.000
- Herencia autosomica dominante o adquirida por Tirotoxicosis.

Tabla Nº 3

FACTORES DESENCADENANTES DE LA PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA FAMILIAR

Ejercicio
Dieta rica en carbohidratos
Reposo después de ejercicio extenuante
Cambios de temperatura ambiental, especialmente el frío
Ayuno prolongado
Temor o angustia
Diarrea

Tabla Nº 2

GENES IMPLICADOS EN LA PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA FAMILIAR

GENES	MUTACIONES	EFEECTO
CACNL1A3	Arg 528 His Arg 1239 His Arg 1239 Gly	Reducen la amplitud y las propiedades de activación de los canales de calcio tipo L.
SCN4A	Arg 669 His	Altera la subunidad alpha 1 muscular prolongando 2 a 5 veces la <u>recuperación postpolarización</u> .
CACNA1S	Arg 672 His Arg 672 His	Altera la excitabilidad de la membrana al producir cambios en canales diferentes a los del potasio.

Tabla 1 Diagnóstico diferencial de las parálisis periódicas				
	Parálisis hipopotasémica periódica	Parálisis periódica tirotóxica	Parálisis hiperpotasémica periódica	Síndrome de Andersen
Edad de inicio	Primera o segunda década	Mayores de 20 años	Primera década	Primera o segunda década
Frecuencia de los episodios	Infrecuente (algunas veces al año)	Infrecuente	Frecuente (varios en un día)	Mensual
Desencadenantes	Ejercicio, estrés, hidratos de carbono	Ejercicio, estrés, hidratos de carbono	Ejercicio, ayuno, estrés, alimentos ricos en K	Reposo después del ejercicio
Nivel de K durante el ataque	Bajo	Bajo	Normal o elevado	Bajo, normal o elevado
Otros síntomas	Miopatía de inicio más tardío	Baja TSH con T4 o T3 alta	Miotonía clínica y/o EMG. Miopatía de inicio más tardío	Rasgos dismórficos, arritmias ventriculares, intervalo QT largo
Causa	Herencia autosómica dominante en los canales de calcio o sodio en la membrana muscular	Tirotoxicosis. Posible predisposición hereditaria	Herencia autosómica dominante. Defecto del canal de sodio en la membrana muscular	Herencia autosómica dominante. Defecto de los canales de potasio
Penetrancia	Penetrancia común, especialmente en las mujeres		Alta	No penetrancia y penetrancia incompleta común
Epidemiología	La expresión clínica más frecuente en los hombres que en las mujeres	Incidencia más alta en los asiáticos y en los hombres más que las mujeres	Ambos sexos afectados por igual	Marcada variación fenotípica intrafamiliar
Tratamiento preventivo	Inhibidores de la anhidrasa carbónica. Diuréticos ahorradores de potasio	Estado eutiroideo. Propranolol	Inhibidores de la anhidrasa carbónica. Diuréticos tiacídicos. β-agonistas inhalados Final del formulario	Inhibidores de la anhidrasa carbónica
Duración del ataque	Horas o días	Horas o días	Minutos a horas	Días

EMG: electromiografía; K: potasio; T3: hormona tiroidea (triyodotironina); T4: hormona tiroidea (tiroxina); TSH: hormona estimulante del tiroides.

Clinica

- Varía en frecuencia y duración
- Exploración Neurológica
 - Proximal > distal
 - Piernas > brazos
 - Hiporreflexia/arreflexia***Entre ataques EN normal***
- Laboratorio: [K sérico 2.4]
(Dx y respuesta tto)
- Exploración cardiológica
 - Arritmia < frecuente
 - ECG: ↓ ST, ↓ Amplitud onda T.



Diagnostico

Descartar otras alternativas diagnosticas:

- Niveles de T3-T4,TSH**

- ECG** (*Sdme Andersen: Prolongacion QT*)

- Gases arteriales, creatinina, electrolitos** (*fosfato,calcio, magnesio*)

Test Geneticos (*no detecta todas mutaciones*)

Test de provocacion

- Glucosa/insulina (*Riesgo arritmias*)

- 30 min en cinta de correr

- ACTH

Electromiografia

Durante ataque:

- ↓ Amplitud de CMAP (*Compound muscle action potential*)
- ↓ Reclutamiento de unidades motoras o silencio electrico
- ↑ Actividad insercion
- ↑ Potenciales polifasicos de unidad motora

***Miotonia=hiperpotasemia (80% pacientes)**

Test de Esfuerzo: Medicion de en temperatura ambiente y tras enfriamiento.

PARALISIS PERIODICA
(*HipoK, HiperK, Tirotoxicosis*)

{ Corta (10-20seg) ↑ CMAP
Larga (3-6 min) --- 1° ↑ CMAP --- 2° ↓

Biopsia muscular

- Cambios miopaticos
- Vacuolas

Nuestro paciente:

- A los 13 años episodio de pérdida de fuerza al intentar levantarse por la mañana (Niveles sericos de K:2Mq/L)
- Inicialmente respondia a reposiciones orales de K, despues IV
- A partir de 19 mas frecuentes incluso de dia.(paralisis ascendete que finaliza en cuadriplejia)

Expl Complementarias:

- EMG: Normal. No miotonia.
- ECG: No trastornos de la conduccion AV ni de repolarizacion.
- Genetica: No AF..Mutacion « de Novo ».

Evolucion Clinica Caso Clinico

- Actualmente control de PPH Con reposicion oral K y evitando desencadenantes.
- Narcolepsia/ Estable con Modafinilo, No desea ser tratado de cataplejia., realiza varias siestas 20-30 min

Conclusion

- Se presenta caso clinico de interes dada la escasa frecuencia de que coexista en un mismo paciente un cuadro de paralisis de sueño con dos etiologias diferentes.

Bibliografía

- *Iriarte, J. Artieda, J. Manual neurofisiología clínica. Editorial panamericana.*
- *Sociedad española de sueño. Tratado de medicina de sueño. Editorial panamericana.*
- *Gutman, L. Conwit, R. Hypokalemic Periodic Paralysis. Uptodate jan/2016.*
- *Vicart, S. Stenberg, D. Hypokalemic Periodic Paralysis. University of Washington. 2014.*

Gracias



VALLADOLID

XXIV Reunión Anual de la SES 2016

31 de marzo al 2 de abril de 2016



Luz diurna y sueño nocturno: conexión saludable