



CARTAS AL EDITOR

Hipersomnia idiopática. A propósito de un caso de una adolescente de 13 años

Idiopathic hypersomnia. A case presentation of a thirteen year-old adolescent

Sr. Editor:

La hipersomnia idiopática (HI) fue descrita por Bedric Roth¹ en la segunda mitad del siglo XX como una entidad caracterizada por una somnolencia importante pero sin las características clínicas y neurofisiológicas propias de la narcolepsia.

La narcolepsia presenta como característica clínica más propia, además de la somnolencia, la cataplejía; electrofisiológicamente se caracteriza por una latencia media de sueño reducida y 2 o más inicios de sueño en REM (*rapid-eye movement* 'movimiento ocular rápido') en el test de latencias múltiples de sueño. Aquellos casos con características electrofisiológicas propias de la narcolepsia pero que no presentan cataplejía, se clasifican como narcolepsia sin cataplejía y, por último, aquellos casos de hipersomnia de origen central sin cataplejía con latencia media de sueño reducida pero con menos de 2 inicios de sueño en REM en el test de latencias se definen como HI².

Esta última entidad está escasamente referenciada en la edad pediátrica a pesar de que en las series publicadas el inicio se presenta en la infancia y en la adolescencia en muchas ocasiones^{3,4}. Por esto hemos considerado de interés la publicación de este caso de HI en una adolescente de 13 años.

La paciente consultó a la edad de 13 años por presentar episodios de sueño irreprimito. Cuando éstos se presentaban, la paciente sentía una necesidad imperiosa de sentarse o acostarse y dormir una siesta de 1 o 2 h. No asociaba pérdida del tono postural, movimientos anormales ni ninguna otra sintomatología asociada. La adolescente confirmó que siempre había tenido tendencia a dormirse al ir en coche o al ver la televisión. Solía dormir 9 h diarias y, si le era posible, hacía siestas de 1 o 2 h. El sueño no estaba fragmentado, no roncaba y ocasionalmente había presentado algún episodio de sonambulismo. No presentaba alucinaciones coincidentes con el inicio del sueño o el despertar, aunque sí contaba que al despertarse por la mañana estaba durante algunos segundos sin poder moverse.

La exploración física no aportó ningún dato de interés.

Se practicó una resonancia magnética cerebral que resultó normal. El líquido cefalorraquídeo (LCR) y el perfil metabólico con amonio y aminoácidos en sangre y orina

también fueron normales. La polisomnografía nocturna fue normal y en el test de latencias múltiples de sueño, la latencia media de sueño fue de 2,4 min en las 5 siestas y el inicio en fase REM en solamente una de éstas. Con estos datos se llegó al diagnóstico de HI. La hipocretina en el LCR no se pudo realizar y no presentó el DQB1*0602 en el sistema de antígenos de histocompatibilidad.

En la evolución de esta paciente aparecieron conductas automáticas, consistentes en la repetición de sonidos ambientales producidos mientras estaba durmiendo, habla inconexa o bloqueo del habla, que se presentaban fundamentalmente si se la estimulaba para que no se durmiera o si se la intentaba despertar cuando estaba dormida.

Se inició tratamiento con modafinilo, pero se tuvo que retirar por la aparición de palpitaciones que desaparecieron al retirar esta medicación. Actualmente está recibiendo tratamiento con metilfenidato con aceptables resultados aunque con algún episodio aislado de sueño irreprimito y conductas automáticas.

La HI es una entidad claramente definida en la actualidad y contemplada en la segunda edición de la clasificación internacional de los trastornos del sueño⁵. Se desconoce la prevalencia de esta enfermedad, aunque se calcula que es de un 10 a un 15% de la narcolepsia. Por tanto, si para esta última entidad se dan cifras de prevalencia de 0,05 al 0,1%, la prevalencia de la HI estaría entre un 0,005 y un 0,01%⁶, aunque hay autores que presentan en sus series cifras más elevadas^{4,7}. La edad de inicio en las 2 principales series estudiadas es de $16,6 \pm 9,4$ años⁴ y de 19 ± 8 años³. Es decir, que el inicio se sitúa en la infancia o en la adolescencia en muchos casos, por lo que consideramos que el pediatra debe conocer esta entidad. La etiología es desconocida aunque se han publicado casos secundarios a infecciones víricas y a traumatismos craneoencefálicos³. Un aspecto de interés en la evolución es la aparición de conductas automáticas. Estas conductas están descritas tanto en la narcolepsia como en la HI, aunque son mucho más frecuentes en la primera entidad^{8,9}. En nuestro caso nos planteamos el diagnóstico diferencial con crisis parciales no convulsivas, que se descartaron tras practicar un registro electroencefalográfico durante uno de los episodios.

Bibliografía

1. Roth B. Narcolepsy and hypersomnia: Review and classification of 642 personally observed cases. *Schweiz Arch Neurol Neurochir Psychiatr.* 1976;119:31–41.

2. Billard M. Diagnosis of narcolepsy and idiopathic hypersomnia. Un update based on the International classification of sleep disorders, 2 ed. *Sleep Med Rev.* 2007;11:377–88.
 3. Bassetti C, Aldrich MS. Idiopathic hypersomnia. A series of 42 patients. *Brain.* 1997;120:1423–35.
 4. Anderson KN, Pilsworth S, Sharples L, Smith I, Shneerson JM. Idiopathic hypersomnia: A study of 77 cases. *Sleep.* 2007;30:1274–81.
 5. The International Classification of Sleep Disorders. Diagnostic and coding manual. 2 ed. Westchester, Illinois: American Academy of Sleep Medicine; 2005.
 6. Billiard M, Dauvilliers Y. Idiopathic hypersomnia. *Sleep Med Rev.* 2001;5:349–58.
 7. Ohayon MM. From wakefulness to excessive sleepiness: What we know and still need to know. *Sleep Med Rev.* 2008;12:129–41.
 8. Martínez-Rodríguez JE, Iranzo A, Casamitjana R, Graus F, Santamaria J. Análisis comparativo de un grupo de pacientes con narcolepsia-cataplejía, narcolepsia sin cataplejía e hipersomnia idiopática. *Med Clin (Bar).* 2007;128:361–4.
 9. Billard M, Bassetti C, Dauvilliers Y, Dolenc-Groselj L, Lammers GJ, Mayer G, EFNS Task Force, et al. EFNS guidelines on management of narcolepsy. *Eur J Neurol.* 2006;13:1035–48.
- M. Tomás Vila^{a,*}, A. Fernández Calatayud^b, M. Artés Figueres^b, R. Valdivieso Martínez^c, E. González García^c y M.J. Benlloch Muncharaz^d
- ^a*Servicio de Neuropediatría, Hospital Francesc de Borja de Gandía, Gandía, España*
^b*Servicio de Pediatría, Hospital Francesc de Borja de Gandía, Gandía, España*
^c*Servicio de Neurofisiología, Hospital Francesc de Borja de Gandía, Gandía, España*
^d*Servicio de Pediatría, Hospital de Denia, Denia, España*
- *Autor para correspondencia.
 Correo electrónico: tomas_mig@gva.es (M. Tomás Vila).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.04.015

Tuberculosis de presentación atípica

Tuberculosis of atypical presentation

Sr. Editor:

Hemos leído con gran atención e interés el artículo publicado por González Martínez et al¹ en los últimos números de *Anales de Pediatría* en relación con la aparición de tuberculosis (TB) en una madre y su hijo recién nacido. Nuestro grupo² ha publicado en los últimos números de *Archivos Argentinos de Pediatría* un caso en España sobre la presentación atípica (hepática primaria) de la TB.

A este respecto, nos gustaría comentar nuestra experiencia y hacer algunas aportaciones de interés.

Nuestro paciente se trató de un varón de 4 años de edad, afectado de TB hepática primaria, cuyo síntoma de presentación consistió en un cuadro constitucional asociado a dolor en hipocondrio derecho, hepatomegalia de 2 a 3 cm y lesiones hepáticas multinodulares. Los antecedentes sólo referían un familiar, tosedor, con hábito tabáquico. Los resultados de las pruebas complementarias fueron normales, salvo una discreta elevación de las aminotransferasas y la eritrosedimentación. Las pruebas de imagen mostraron múltiples lesiones nodulares de 2 a 3 cm. Se descartó un amplio abanico de posibilidades diagnósticas, hasta que una prueba de Mantoux positiva permitió realizar un estudio familiar y encontrar un foco índice. Una vez iniciado el régimen antituberculoso con triple tratamiento, el paciente mejoró hasta la resolución total del cuadro.

Es importante destacar, como hacen los autores, la importancia de tener en cuenta la TB con posible diagnóstico en lugares de prevalencia alta. En nuestro país, la inmigración procedente de países de muy alta prevalencia y los focos de pobreza son 2 importantes favorecedores de ésta. Otros casos de TB congénita descritos en la literatura médica recientemente³ tienen muchos factores coincidentes con el caso presentado, lo que demuestra la tendencia existente en la

actualidad al aumento del espectro de presentación de los casos de TB en nuestro país. Hay casos descritos en la literatura médica en neonatos prematuros⁴, reacciones paradójicas al tratamiento tuberculostático⁵. Las pruebas complementarias generalmente son de escasa utilidad y algunas resultan positivas a los 32 días de su realización^{3,6}, por lo que (como en el caso comentado) su utilidad es muy limitada o a veces sólo confirmativa post mórtem. Las pruebas de imagen tampoco son rentables al inicio de la sintomatología⁷, por lo que la sospecha clínica, debido a su alta mortalidad, debe ser la primera razón para el inicio de tratamiento⁵. El tratamiento recomendado en cada caso, debe realizarse según los estándares internacionales y la epidemiología local, ya que las tasas de resistencia al tratamiento tuberculostático en cada área pueden ser muy divergentes. La respuesta al tratamiento del neonato del artículo comentado es importante, por cuanto la rapidez en el inicio de éste es uno de los factores más trascendentes en este aspecto.

Estamos de acuerdo con los autores en la importancia vital de los cambios demográficos y epidemiológicos que han ocurrido en los últimos años. En los pacientes pediátricos, la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) es casi exclusivamente por vía materna, de modo que la infección de las mujeres de una sociedad es un claro marcador del riesgo pediátrico.

Son cada vez más frecuentes los casos de TB congénita publicados en la literatura médica^{8,9}. La afectación hepática micronodular de nuestro paciente, hasta ahora está poco referida en la literatura médica. En los últimos meses se han descrito imágenes de ésta y otras localizaciones, pero son muy variadas y poco aclaratorias. En la actualidad no hay ninguna revisión sistemática de la literatura médica relacionada con las presentaciones atípicas de la TB. Sería recomendable realizar una vigilancia adecuada, por cuanto hay casos como el descrito en el artículo comentado, en los que una adecuada profilaxis puede ser eficaz para evitar el desarrollo de la enfermedad y las graves consecuencias que ésta puede conllevar.

En estas condiciones, la sociedad actual de los países industrializados presenta una serie de circunstancias que