

La narcolepsia tiene un retraso diagnóstico de casi 10 años

La narcolepsia es un trastorno neurológico crónico del sueño cuyo primer síntoma suele ser la somnolencia diurna excesiva (SDE) irresistible o imperativa, la tipo 1 es la clásica y se acompaña de cataplejía como síntoma patognomónico. La mayoría de los pacientes con narcolepsia tienen un retraso de varios años o incluso décadas entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico correcto lo que puede conducir a una carga en salud y socioeconómica sustancial por diagnósticos erróneos, exposición a medicamentos inapropiados, múltiples visitas clínicas, menor calidad de vida y productividad, rendimiento escolar deficiente, aumento del desempleo, ausentismo e impacto adverso en la familia, entre otros. Acortar la demora del diagnóstico de narcolepsia es uno de los principales objetivos de las campañas de concientización.

Un estudio europeo tuvo como objetivo investigar el retraso en el diagnóstico de la narcolepsia tipo 1 (NT1) en varios países. Se utilizó la base de datos de la Red Europea de Narcolepsia, una asociación de 21 de los principales centros europeos del sueño y se incluyeron 580 pacientes con NT1 (hombres: 325, mujeres: 255). Los resultados mostraron que la edad media de inicio y diagnóstico de la SDE fue de 20,9 y 30,5 años, respectivamente. Su retraso diagnóstico medio fue de 9,7 años y se mantuvo estable en las últimas décadas a pesar de las diferencias significativas entre países. Una edad más joven al inicio de la cataplejía o una frecuencia más baja de ella, un intervalo más largo entre el SDE y el inicio de la cataplejía, una duración más corta del sueño diurno irresistible, una menor propensión al sueño REM diurno y ser mujer son predictores de un retraso diagnóstico más prolongado.

Recientemente, expertos propusieron la teoría de los múltiples impactos en la narcolepsia basada en hallazgos en animales, considerando la predisposición genética, factores ambientales y eventos desencadenantes que eventualmente conducen a la destrucción, disfunción o silenciamiento selectivo, mediado por el sistema inmunológico, de las neuronas productoras de orexina. El hallazgo de pacientes igualmente coexistentes con retraso diagnóstico corto y largo durante décadas parece respaldar esta teoría. Las diferencias de sexo en el retraso del diagnóstico en adultos sugieren que los factores sociales, pueden desempeñar un papel importante en este problema.

Otro punto a destacar es que la cataplejía infantil a menudo no se reconoce o se diagnostica erróneamente con otras enfermedades como, por ejemplo, epilepsia, déficit/problemas de atención, trastornos del comportamiento, etc.

Una mayor duración del sueño diurno irresistible puede acortar los retrasos en el diagnóstico, dado que los pacientes pueden ser más conscientes porque podrían interrumpir directamente sus actividades diurnas. Desafortunadamente, en la base de datos actual no se ha preguntado por las razones de la derivación del paciente al laboratorio del sueño. Los estudios futuros deben tener en cuenta estas razones para comprender mejor el razonamiento detrás del diagnóstico tardío de narcolepsia.

Este estudio indica que se necesitan nuevas estrategias y desarrollar nuevos biomarcadores para detectar mejor la SDE, la cataplejía y los cambios del sueño nocturno en la narcolepsia, con el fin de acortar el intervalo diagnóstico.

Bibliografía

Zhang Z et al. Idling for Decades: A European Study on Risk Factors Associated with the Delay Before a Narcolepsy Diagnosis. *Nature and Science of Sleep* 2022;14 1031-1047.

<https://doi.org/10.2147/NSS.S359980>