



Neurology perspectives



19487 - Narcolepsia y agregación familiar: a propósito de una familia en algún lugar de La Mancha

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Cisneros Llanos, J.²; Calvo Alzola, M.²; Pacheco Jiménez, M.²; Velayos Galán, A.²; Botia Paniagua, E.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro y Hospital de Tomelloso; ²Servicio de Neurología. Hospital General La Mancha Centro.

Resumen

Objetivos: La narcolepsia es una enfermedad generalmente esporádica, pero en un 10-15% de los casos se ha observado agregación familiar. Se relaciona con al menos dos genes implicados, uno relacionado con el complejo mayor de histocompatibilidad (HLA) y otro independiente de este sistema HLA, pero con gran influencia de factores ambientales no genéticos.

Material y métodos: Analizamos una familia en que estaban afectados de narcolepsia tipo 1 un padre, dos de sus hijas y un hijo de cada una de ellas. Todos ellos originarios de Alcázar de San Juan. En el caso del padre el diagnóstico se demoró más de 20 años. En el caso de sus 2 hijas y de una de sus nietas, el diagnóstico se vio facilitado por el antecedente familiar. La otra nieta había sido diagnosticada en la infancia de TDAH y estaba en tratamiento con metilfenidato. El resto en tratamiento con modafinilo y oxibato sódico, junto con planificaciones de siestas reparadoras durante el día acorde a sus actividades laborales y familiares, con buena respuesta.

Resultados: Las pruebas de neuroimagen de todos ellos resultaron dentro de los parámetros de la normalidad. Los estudios de PSG y MSLT fueron concluyentes y confirmatorios de la sospecha clínica. Estudio genético HLA-DQB1*06:02 positivo en todos (salvo el del padre, no disponible).

Conclusión: La narcolepsia es una enfermedad crónica, altamente incapacitante y limitante. Su diagnóstico incomprensiblemente a veces se dilata excesivamente en el tiempo. No son frecuentes los casos de agregación familiar en humanos. En el modelo canino sí están descritos con más frecuencia los casos genéticos.