

Hipersomnia. Somnolencia diurna excesiva y alteraciones del ritmo circadiano en pediatría



M. Merino Andreu, M.I. Hidalgo Vicario*

Neurofisióloga Clínica. Unidad Pediátrica de Trastornos del Sueño. Hospital Universitario La Paz. Madrid. Grupo Pediátrico de la Sociedad Española del Sueño (SES). *Pediatra. Centro de Salud Barrio del Pilar. SERMAS Área 5. Madrid. Grupo Sueño de la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria (SEPEAP)

Resumen Los trastornos de hipersomnia provocan una somnolencia diurna excesiva (SDE) cuando el niño/adolescente debe estar despierto y alerta. Presentan diferentes manifestaciones, desde la incapacidad de estar despierto (dormirse en el colegio) hasta una hiperactividad e incapacidad de sentarse en clase. La somnolencia se aprecia porque el niño se duerme en el momento y lugar inadecuados; en otros casos, el profesor manifiesta que el niño está adormilado y no presta atención. El no dormir bien conduce a un pobre rendimiento escolar, alteraciones del humor, del sistema inmune, endocrino y de la función metabólica; en los adolescentes, además, a un aumento del consumo de alcohol y estimulantes como cafeína y nicotina, con incremento de las conductas de riesgo, de accidentes y lesiones. El diagnóstico suele ser escaso y difícil, ya que las manifestaciones clínicas sólo se aprecian cuando aumentan las dificultades escolares e interfieren en la actividad social. También, existe dificultad para interpretar los síntomas a nivel familiar y escolar y, con frecuencia, a estos pacientes se les etiqueta de vagos, no querer estudiar, o tener escasa motivación. Además, hay un escaso conocimiento de los profesionales sanitarios, que suelen confundir los síntomas de SDE con problemas conductuales, psiquiátricos, CI bajo y convulsiones, entre otras. Es esencial realizar un diagnóstico y tratamiento lo más precozmente posible, ya que va a mejorar el pronóstico de estos cuadros y el pediatra de Atención Primaria ocupa un lugar estratégico.

Palabras clave Somnolencia diurna excesiva; Narcolepsia; Síndrome de piernas inquietas; Ritmo circadiano; Síndrome de retraso de fase.

Abstract HYPERSOMNIA. EXCESSIVE DAYTIME SOMNOLENCE AND ALTERATIONS OF THE CIRCADIAN RHYTHM IN PEDIATRICS
Hypersomnia disorders lead to excessive daytime sleepiness (EDS) when a child/adolescent should stay awake and alert. They have several symptoms, from the inability to stay awake (get asleep in school) to the hyperactivity and inability to be seated in class. Sleepiness is detected because the child falls asleep at the time and place inappropriate situation or teacher notice that the child is asleep and not paying attention. The poor sleep leads to poor school performance, mood and immune disorders, endocrine and metabolic dysfunction. Additionally it causes in adolescents an increased use of alcohol and stimulants such as caffeine, nicotine, and also increased risk behaviors as well as accidents and injuries. Diagnosis is usually scarce and difficult because the clinical manifestations are only seen when school difficulties increase and interfere with social activity. Family and schoolteachers have also difficulties for understanding the symptoms and these patients are labeled as lazy, not motivated to study or having low motivation. There is little knowledge among health professionals who often confuse EDS symptoms with behavioral problems, psychiatric disorders, low IQ, seizures, and others. It is essential to make an early diagnosis and treatment because it will improve the prognosis of these disorders and primary care pediatrician plays the leading role to detect them.

Key words Excessive daytime sleepiness; Narcolepsy; Restless leg syndrome; Circadian rhythm; Phase delay syndrome.

Pediatr Integral 2010; XIV(9): 720-734

SOMNOLENCIA DIURNA EXCESIVA

A pesar de la importancia y las repercusiones que conlleva para los pacientes, se suele retrasar mucho el diagnóstico de la SDE por falta de conocimiento de los profesionales.

Definición

Incapacidad de permanecer despierto y alerta durante el período de vigilia, con episodios no intencionados de somnolencia y/o sueño. Existe interferencia de la actividad social y la calidad de vida y deben suceder los 3 meses previos.

Epidemiología

A pesar de la frecuencia de estos cuadros, su diagnóstico es escaso.

Las cifras varían según los estudios. Stein y cols. encontraron que el 1,7% de los niños de 4 a 12 años se dormían durante el día más

de 7 veces a la semana y un 4% estaban cansados más de 7 veces a la semana. En una escuela elemental, Blader y cols. observaron en 987 niños de edades de 5-12 años que el 11-12% presentaban SDE y el 18-21% describían fatiga durante las horas escolares.

En estudios americanos, se ha observado que la SDE afecta a más del 50% de los adolescentes. En nuestro país, Pin y cols., en un estudio de 750 adolescentes valencianos entre 13-14 años, el 52,8% acudían a clase con somnolencia por dormir menos de 8 horas. El estudio SOFRES, realizado en Francia, en 2005, en 502 jóvenes de 15-19 años, observó que el 55% referían SDE en general, el 65% SDE al levantarse de la cama y el 30% SDE con una escala de Epworth mayor de 10 y solamente el 10% lo habían referido a su médico.

Etiología

La sintomatología varía según la edad del paciente, desde la somnolencia hasta la hiperactividad, contribuyendo de esta forma a la dificultad del diagnóstico.

En el tema número 1 de esta monografía, hemos visto las bases fisiológicas y anatómicas del sueño. En la SDE influyen muchos factores que pueden verse en la figura 1, como: el número de horas de sueño, las influencias circadianas, la calidad y cantidad del sueño o el nivel de estimulación del SNC. Muchos trastornos que causan SDE son idénticos a los trastornos que causan insomnio (si hay pérdida de sueño nocturno, puede producir somnolencia diurna). La causa más frecuente es el “déficit de sueño”, que se produce al no ser respetadas las necesidades y los ritmos circadianos en las diferentes etapas de la vida e influyen:

- El retraso de los niños y adolescentes en acostarse es debido a varias razones, como las tecnologías (TV, móvil, chat) o las cuestiones laborales y sociales de los padres, que suelen aprovechar para relacionarse con sus hijos a última hora de la tarde-noche y retrasan la hora de ir a la cama.
- El despertar precoz necesario por la escolarización.
- La tendencia al retraso de fase de sueño fisiológica durante la adolescencia.
- Insomnio de inicio y de mantenimiento.
- Alteración del patrón sueño/vigilia de 24 h.

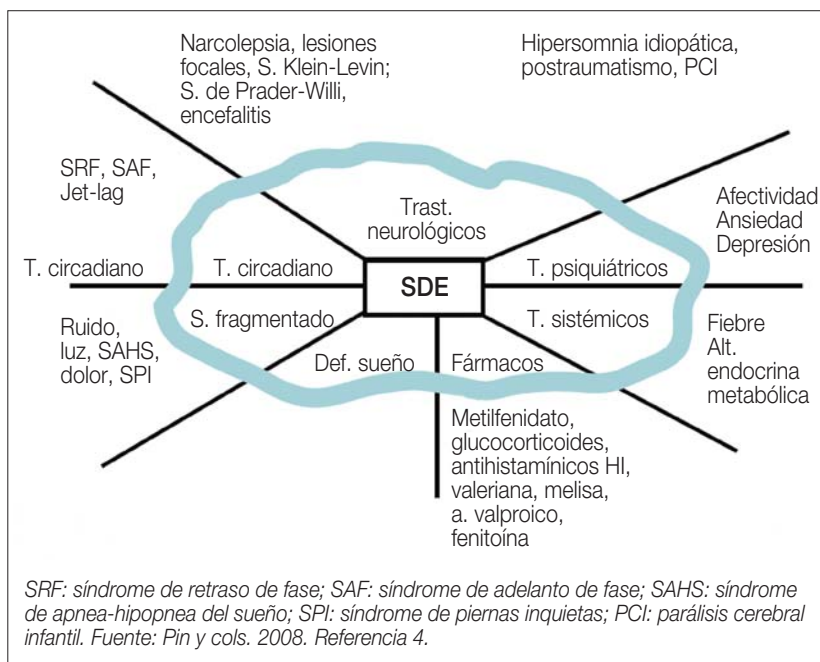


FIGURA 1.
Factores que influyen en la excesiva somnolencia diurna

La etiología de la excesiva somnolencia diurna se pueden observar en la tabla I. Los cuadros más importantes son los problemas respiratorios durante el sueño, que se comentan en el tema número 5 de esta monografía, así como la narcolepsia, el síndrome de piernas inquietas (SPI) y el síndrome de retraso de fase, que se van a exponer a continuación.

Manifestaciones clínicas

La causa más frecuente de SDE es el déficit de sueño al no respetarse las necesidades y los ritmos circadianos.

Durante la infancia y adolescencia, hay cuatro posibles patrones de presentación de la SDE y pueden ser: somnolencia continua durante el día, ataques de sueño (narcolepsia), alargamiento del sueño nocturno y SDE intermitente a lo largo del día. Las manifestaciones van a variar según la edad:

- a) **Lactante y preescolar.** En los niños pequeños, la presencia de un sueño prolongado por la noche y durante las siestas se puede considerar normal y no suele constituir motivo de preocupación. Pero, la presencia de determinados “signos de alarma” puede hacerlos sospechar una SDE:
- Dormir varias horas más que sus padres.
 - Necesitar siestas una vez iniciado el período escolar a los 6 años.

- **Sueño insuficiente:**
 - Higiene del sueño inadecuada
 - Síndrome de retraso de fase
 - Insomnio de inicio y mantenimiento
- **Alteraciones del sueño nocturno:**
 - Síndrome de resistencia de la vía aérea
 - SAHS
 - SPI
 - Movimiento periódico de las piernas (MPP) durante el sueño
- **Alteraciones de la vigilia diurna:**
 - Narcolepsia
 - Hipersomnia idiopática por el día
 - S. Kleine-Levin (hipersomnia recurrente)
- **Problemas psiquiátricos:**
 - Ansiedad, depresión, bipolar...
- **Enfermedades médicas:**
 - Infecciones agudas y crónicas
 - Asma, anemia, reflujo, procesos con dolor
 - Enfermedad muscular, artritis reumatoide, fatiga crónica
 - Enfermedad endocrina (tiroides) y metabólica (obesidad)
 - Determinados síndromes: Prader Willi...
 - Tumor cerebral
 - Uso y abuso de drogas
 - Medicamentos

Modificado de Murtag 2007. Referencia 6.

- Estar soñoliento mientras sus compañeros están activos y alerta.
- Comenzar bruscamente a dormir mucho más.

TABLA I.
Etiología de la somnolencia diurna excesiva

- Síntomas de inatención e hiperactividad.
- b) **Escolar:**
 - Tendencia a un menor nivel de alerta al final del día que desaparece en la adolescencia.
 - Disminución del rendimiento escolar.
 - Hiperactividad y alteración de la conducta.
- c) **Adolescentes:**
 - Clínica semejante al adulto (somnolencia).
 - Cambio del carácter.
 - Agresividad. Alteración de la conducta.
 - Disminución del rendimiento escolar.

Los adolescentes, al igual que los adultos, manifiestan más síntomas de somnolencia; mientras que, en el niño más pequeño, puede verse una hiperactividad paradójica, ya que aumenta su actividad motora para compensar la somnolencia. Una historia clínica detenida ayudará a detectarla.

El no dormir de forma adecuada conduce a un pobre rendimiento escolar, alteraciones del humor, alteraciones del sistema inmune, endocrino y de la función metabólica con obesidad. En los adolescentes, además, se observa un aumento del uso de alcohol y estimulantes como cafeína, nicotina e incremento de las conductas arriesgadas, de los accidentes y lesiones.

Evaluación

El pediatra de AP ocupa un lugar estratégico para detectar los trastornos del sueño realizando una buena historia clínica, exploración física y utilizando herramientas.

El pediatra de AP debe conocer estos trastornos y, para su evaluación, realizar una completa historia clínica (cantidad de sueño, patrón de sueño de los días escolares y de los fines de semana, ambiente en el que duerme, problemas durante el sueño como roncar, movimientos de los miembros, despertares, siestas, medicaciones, drogas...), exploración física, exámenes complementarios y determinadas herramientas, como agendas/diarios de sueño durante al menos 2 semanas consecutivas, cuestionarios e incluso vídeos. Otros exámenes, como EEG, análisis de sangre, orina..., son necesarios en algunas ocasiones. Considerar la polisomnografía (PSG) seguida de

un test de latencias múltiples del sueño (TLMS) si hay mucho sueño y no se encuentra otra explicación para la hipersomnia. Se derivará a una Unidad del sueño según el cuadro del que se trate y su evolución. La sistemática de valoración en niños y adolescentes puede observarse en los algoritmos 1 y 2.

NARCOLEPSIA

La narcolepsia es un cuadro neurológico crónico poco frecuente, incluido en la clasificación de enfermedades raras, que ocasiona una importante alteración de la calidad de vida del paciente.

Definición

Es un trastorno de etiología desconocida con SDE y, típicamente, se asocia con cataplejía y otros fenómenos del sueño REM, como parálisis del sueño y alucinaciones hipnagógicas.

Epidemiología

La incidencia de la narcolepsia es más alta en la 2ª década de la vida.

Las cifras varían según los diferentes estudios. La incidencia se estima en 1,37/100.000/año y es mayor en la 2ª década de la vida. La prevalencia en 56,3/100.000 personas y el 36% de ellos no tienen cataplejía. Los casos familiares son raros (< 10%). El riesgo de narcolepsia en un familiar de primer grado es del 2% (la prevalencia 10-40 veces mayor que en la población general, que es del 0,025%). En algunas familias (10-30%) los familiares de 1^{er} y 2^o grado de pacientes narcolépticos están afectados por un fenotipo atenuado de siestas recurrentes diurnas aisladas y/o lapsus de sueño. Los gemelos monocigóticos son discordantes para la narcolepsia en el 69-75%.

Etiopatogenia

El déficit de hipocretina produce narcolepsia donde parece que están implicados fenómenos autoinmunes.

Se ha demostrado una fuerte asociación de la narcolepsia con receptores de linfocitos T y mecanismos autoinmunes. Se ha encontrado una disminución del neurotransmisor hipocretina (que es una orexina y es sintetizada por el hipotálamo) en el LCR,

originando una anormal excitabilidad del neocórtex y los síntomas de la narcolepsia.

Sólo el 0,2% de los individuos genéticamente positivos desarrollan la narcolepsia, lo cual parece implicar que, en el desarrollo de este trastorno, influye algún factor ambiental actuando sobre una predisposición genética específica.

El alelo DQB1*0602 se encuentra en el 95% de los narcolépticos en todos los grupos étnicos, pero también se presenta en el 12-38% de la población general. La presencia de alelos, como el DQB1*0601 y DQB1*0501, tienen un papel protector.

Clínica

En la narcolepsia se produce una disrupción del sueño con fragmentación y el sueño es poco reparador. Se asocia con manifestaciones neuropsicológicas y conductuales.

El cuadro se inicia en la infancia, aunque es más frecuente en la 2ª década de la vida, y puede ser agudo o insidioso necesitando, en ocasiones, hasta 12 años de evolución para desarrollar el cuadro completo. En un estudio realizado en adultos, el 35% de ellos creían que sus síntomas empezaron antes de los 15 años, el 16% antes de los 10 años y el 4,5% antes de los 5 años.

Cataplejía. Consiste en la pérdida abrupta del tono muscular de pocos segundos de duración, en general bilateral, provocada por la emoción, durante la cual el sujeto está consciente (recuerda todo el episodio). Puede afectar a ciertos músculos voluntarios: se cae la mandíbula, la cabeza, los brazos y las rodillas se doblan. Aunque no afecta a los músculos extra oculares, hay visión borrosa y respiración irregular. Puede condicionar caídas e importantes riesgos; a veces, puede ser menos perceptible.

Es desencadenada por la emoción: risa, sorpresa, angustia, miedo, estrés, rabia, fatiga, comidas pesadas, recuerdos, júbilo... Suelen ser breves desde pocos segundos hasta dos minutos; es raro que sea mayor de 30 minutos. En ocasiones, se confunden con convulsiones y trastornos psiquiátricos.

Alucinaciones hipnagógicas (sueños vívidos). Son fragmentos de sonidos e imágenes al inicio del sueño (hipnagógicas) o al despertar (hipnapómpicas) que asustan al paciente. No son específicas de narco-

lepsia y pueden ocurrir en sujetos que duermen poco.

Parálisis del sueño. Incapacidad transitoria de moverse al despertar (el paciente es incapaz de mover los miembros, hablar). Se suele acompañar de alucinaciones aterradoras. El paciente puede sentir ansiedad extrema y miedo a morir. No quieren hablar de ello y se resisten a ir a dormir. No es específica de narcolepsia, puede ocurrir en el 20% de los sujetos que duermen poco.

En la narcolepsia se produce una *disrupción del sueño* (REM anormal) y el sueño es poco reparador. Algunos autores atribuyen la fragmentación del sueño por aumento del número de *arousals* (microdespertares) y a movimientos periódicos de las piernas (MPP) que se han encontrado en el 60% de pacientes con narcolepsia. Los MPP son contracciones musculares rítmicas de los miembros de 0,5 a 5 segundos de duración que recurren típicamente con 20-40 segundos de intervalo. Ocurren en series de 4 ó más, normalmente durante el estadio 1 ó 2 del sueño no REM (N1 y N2). Son más frecuentes en los dedos de los pies, pies y piernas más que en los brazos. Pueden ocurrir en distintos trastornos del sueño y su diagnóstico se basa en: la presencia de 5 o más/hora/niño, presencia de trastorno clínico del sueño y ausencia de otro trastorno primario del sueño o causa subyacente.

Además de la *somnolencia diurna excesiva*, la narcolepsia se asocia con manifestaciones neuropsicológicas y conductuales como depresión, fallo de la atención y del rendimiento escolar, baja autoestima e hiperactividad, entre otras.

Pelayo propone la palabra **CHES** (ajedrez, en inglés) para ayudarnos a recordar los 5 síntomas de la narcolepsia: **C**ataplejía, **H**ipnagógicas, **S**omnolencia diurna **E**xcesiva, **S**ueño, **D**isrupción o fragmentación del **S**ueño.

La Clasificación Internacional de Trastornos del Sueño, editada por la Academia Americana de Medicina del Sueño (AAMS) en 2005, distingue 4 cuadros:

1. **Narcolepsia con cataplejía.** Es muy rara antes de los 4 años. Si el inicio es abrupto, se suele desarrollar obesidad. Hay reaparición de las siestas ya suprimidas. En los escolares y adolescentes en que se observan cuadros de cataplejía aguda, a veces, son diagnosticados

Estadio del desarrollo	Latencia media de sueño (minutos)	Desviación estándar
Tanner estadio I	18,8	1,8
Tanner estadio II	18,3	2,1
Tanner estadio III	16,5	2,8
Tanner estadio IV	15,5	3,3
Tanner estadio V	16,2	1,5
Adolescentes mayores	15,8	3,5

Guilleminault C (ed): Sleeping and Waking Disorders: Indications and Techniques. Menlo Park, Calif, Addison-Wesley. 1982; p. 99-125. Extraído de Stephen H. Sheldon 2005. Referencia 9.

TABLA II.
Valores normales del test de latencias múltiples del sueño (TLMS)

de cuadros epilépticos o convulsiones no epilépticas. En ocasiones, sólo hay clínica de cataplejía aislada y, posteriormente, aparece SDE a nivel escolar y una clínica que semeja el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) tipo impulsivo. El diagnóstico se realiza por la clínica (con cataplejía), y puede ser útil encontrar una disminución de hipocretina en LCR. La polisomnografía y el TLMS (test de latencias múltiples del sueño) confirman el diagnóstico.

2. **Narcolepsia sin cataplejía.** Consiste en la reaparición de siestas diurnas en un niño que las había dejado. Pueden aparecer problemas de conducta ignorados por el paciente y el entorno o etiquetados de problemas físicos y/o psiquiátricos. El diagnóstico definitivo lo da igualmente el polisomnograma seguido de un TLMS. Los niveles de hipocretinas en el LCR suelen ser normales.
3. **Narcolepsia debida a condiciones médicas,** como: tumores, traumatismo craneoencefálico, sarcoidosis en hipotálamo, esclerosis múltiple, S. paraneoplásico y enfermedad de Nieman-Pick tipo C, sobre todo en menores de 5 años. Requiere la presencia de cataplejía y estudios complementarios.
4. **Narcolepsia inespecífica.** Según la AAMS, son pacientes con síntomas muy característicos de narcolepsia y un TLMS demostrativo, pero necesitan un diagnóstico específico para incluirla en una de las tres categorías anteriores.

Evaluación diagnóstica

La presencia de un acortamiento del período de latencia y dos o más episodios de SOREMPs (presencia de sueño REM en los primeros 15 minutos de cada siesta

diurna durante el TLMS) es diagnóstico de narcolepsia.

El diagnóstico es difícil, ya que se puede confundir con trastornos psiquiátricos (esquizofrenia, depresión, TDAH, trastorno de la conducta). Otros trastornos del sueño (desde el déficit de sueño, SAHS, SPI, S. de Kleine-Levin, hipersomnia idiopática o insomnio), uso de antihistamínicos, drogas, epilepsia, trastornos endocrinos (hipotiroidismo), y presencia de tumores.

Es preciso realizar una historia clínica personal y familiar, evaluando el desarrollo psicomotor y la conducta. Exploración clínica completa. Exámenes complementarios: agendas/diarios del sueño, cuestionarios, vídeo, análisis de orina para tóxicos y medicamentos, EEG y RNM craneal en los cuadros bruscos, ante traumatismos craneoencefálicos y/o una exploración neurológica anormal.

La polisomnografía nocturna, seguida de un TLMS posterior, no está validado en menores de 8 años (es preciso observar la velocidad con la que el sujeto entra en sueño y si lo hace en fase REM o NREM). La presencia de 2 o más SOREMPs (presencia de sueño REM en los primeros 15 minutos de cada siesta diurna durante el TLMS) es diagnóstico. Un resultado positivo confirma la narcolepsia, un resultado negativo no es excluyente, es preciso realizar una evaluación seriada para llegar al diagnóstico definitivo. Se debe explorar el desarrollo sexual del paciente (estadio de Tanner); ya que, el resultado del TLMS variará según éste y se puede observar en la tabla II. El período de latencia inferior a 5-8 minutos es patológico (en controles, 15-20 minutos según edad). Un nivel bajo de hipocretinas en LCR es sugestivo de narcolepsia con cataplejía; mientras que, un nivel normal no la excluye.

TABLA III.
Criterios diagnósticos de SPI (síndrome de piernas inquietas) en adultos

Criterios esenciales en adultos (A+B+C+D)

- Urgencia para mover las piernas, generalmente acompañada por sensaciones desagradables en las piernas
- Los síntomas comienzan o empeoran durante períodos de reposo o inactividad
- Molestias mejoran total o parcialmente por movimientos como caminar, agacharse, estirarse, etc., y mientras continúa dicha actividad
- Los síntomas están peor durante la tarde o la noche o sólo ocurren entonces

TABLA IV.
Criterios diagnósticos de SPI (síndrome de piernas inquietas) en niños

Criterios diagnósticos de SPI definitivo en niños (1+2 ó 1+3)

- El niño cumple los cuatro criterios esenciales de SPI
- Describe con sus propias palabras el malestar en las piernas (“querer correr”, “arañas”, “cosquillas”, “pataleos”, o “demasiada energía en mis piernas”)
- Cumple los cuatro criterios esenciales de los adultos
- Están presentes dos de los tres siguientes criterios de apoyo:
 - Alteración del sueño para su edad
 - Un padre o hermano biológico tiene SPI definitivo
 - El niño tiene un índice de MPP, por PSG de 5 o más por hora de sueño

Criterios diagnósticos de SPI probable en niños (1+2 ó 3+4)

- El niño cumple los criterios esenciales de SPI en adultos, excepto criterio 4 (urgencia de movimiento o las sensaciones empeoran tarde o noche, más que durante el día)
- El niño tiene un padre o hermano biológico con SPI
- Manifestaciones conductuales de malestar en extremidades inferiores cuando está sentado o acostado, acompañadas de movimientos motores de la extremidad afectada. El malestar tiene características de los criterios A, B y C de los adultos (empeora durante el reposo y la inactividad, se alivia con el movimiento y empeora durante la tarde-noche)
- El niño tiene un padre o hermano biológico con SPI

Criterios diagnósticos de SPI posible en niños

Cuando no cumple los criterios del “definitivo” o “probable” y el niño presenta un S. de movimientos periódicos de los miembros y tiene familiares (padres, hermanos) con SPI definitivo

**HPP: movimientos periódicos de las piernas durante el sueño; PSG: polisomnografía.*

Tratamiento

La narcolepsia requiere un tratamiento de por vida; por ello, realizar el diagnóstico correcto es fundamental.

- En la infancia.** Medidas generales, como informar a la familia y al niño para que comprendan el trastorno y explicarles que pueden tener una vida normal. Hábitos del sueño saludables, se aconseja realizar 2 siestas de 20 minutos, por lo que será preciso hablar con el colegio. El tratamiento es siempre sintomático y debe estar orientado hacia el control del síntoma más severo. Cuando existe somnolencia, son útiles los estimulantes y promotores de la vigilia: metilfenidato (formas de liberación inmediata y OROS) y modafinil. Los fármacos que reducen los episodios de cataplejía son

los antidepresivos inhibidores de la recaptación de monoaminas (fluoxetina, venlafaxina) y los tricíclicos (clomipramina), aunque estos últimos no se utilizan en pediatría por los efectos secundarios. Recientemente, ha aparecido el oxibato sódico que controla estos 2 síntomas, cuya eficacia y seguridad se ha demostrado en adultos y en algunos casos pediátricos (a pesar de que, en esta población, se utiliza “fuera de indicación”). Algunos niños han sido tratados con inmunoglobulinas, aunque la eficacia ha sido transitoria. No existe experiencia con el uso de análogos de hipocretina en niños.

- En la etapa puberal,** además de lo anterior, se deben evitar los desencadenantes. Hay que informarles que pueden tener sus propias familias y sus hijos no van a padecer obligadamente el tras-

torno. Si requieren cirugía, no hay que suspender el tratamiento.

SÍNDROME DE KLEINE-LEVIN O HIPERSOMNIA RECURRENTE

Es más frecuente en varones adolescentes que presentan episodios de sueño excesivo al menos una vez al año. Puede asociarse a hiperfagia e hipersexualidad. Suele haber ganancia de peso durante ese período y remite espontáneamente para volver a aparecer pocas semanas después. No se sabe la etiología. En la fase sintomática, la PSG muestra una alta eficiencia del sueño y una disminución del % de tiempo en las fase N3 del sueño no REM. El TLMS muestra moderada somnolencia diurna con un acortamiento de latencia pero menos de 2 SOREMPs. En el período asintomático, las pruebas complementarias son normales.

HIPERSOMNIA IDIOPÁTICA

Trastorno asociado a somnolencia diurna excesiva, con accesos de sueño menos irresistibles que en la narcolepsia (sin cataplejía). El sueño nocturno es profundo, de larga duración, con despertar matutino difícil y siestas no reparadoras (“borrachera de sueño”).

La causa es desconocida, a veces familiar, y suele iniciarse antes de los 25 años. Hay acortamiento de la latencia media de sueño 5-10 minutos y ausencia de SOREMPs en el TLMS. En algunos niños puede ser la fase que precede al desarrollo de narcolepsia.

SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS (SPI)

El SPI es un trastorno poco conocido en niños; ya que, se piensa erróneamente que es una enfermedad que sólo afecta a los adultos.

Definición

Es un trastorno neurológico crónico de tipo sensitivo-motor, que se caracteriza por una necesidad urgente de mover las piernas en situaciones de reposo y, generalmente, asociada a una sensación desagradable. Las molestias empeoran al final del día y se alivian con el movimiento (Tablas III y IV).

El SPI tiene un gran impacto sobre la calidad de vida; ya que, provoca: insomnio,

fatiga diurna, disminución de la atención e hiperactividad paradójica en el caso de los niños y adolescentes. El SPI es poco conocido en los niños; cuando se evalúa a un niño con inquietud motora y trastornos del sueño, no se suele pensar en este cuadro, ya que se piensa que sólo sucede en los adultos.

Epidemiología

El SPI es un trastorno tan frecuente en niños como lo son los trastornos epilépticos en esta población (2%) y mucho más habitual entre los niños con TDAH.

Picchietti y cols., en 2007, realizaron un estudio en 10.523 niños de 8 a 17 años y objetivaron que un 2% presentaban criterios diagnósticos de SPI definitivo, la mitad de ellos con síntomas graves. El SPI, como se observa, es un trastorno frecuente en los niños y más en aquellos que presentan un trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). También, se suele asociar con movimientos periódicos de las piernas (MPP).

En población adulta, hasta un 46% de los pacientes con SPI referían haber presentado sus síntomas iniciales entre los 10 y los 20 años, con empeoramiento posterior y sin que hubieran sido diagnosticados durante ese período.

Etiopatogenia

Una historia familiar de SPI aumenta la probabilidad de que el niño también la padezca; ya que, ha sido ligada a un patrón de herencia autosómica dominante.

La etiopatogenia es compleja y no totalmente conocida, se barajan varias hipótesis:

- **Hipótesis genética.** Se ha observado que el 70% de los niños y adolescentes con SPI tienen un familiar de 1^{er} grado afectado. Si existen antecedentes, las manifestaciones clínicas aparecen años antes de lo habitual. Se ha sugerido una herencia bimodal según la edad de presentación:
 - SPI de inicio precoz: patrón AD, con participación de los genes 2q, 9p, 14q y 20p.
 - SPI tardías: AR ligado al gen 12q. Se ha observado en familias franco-canadienses con un elevado índice de MPP.

- **Hipótesis de la dopamina,** debido a que hay una respuesta positiva al tratamiento dopaminérgico y se produce un empeoramiento con antagonistas de receptores de la dopamina. La disfunción parece localizarse a nivel postsináptico en el receptor D2 de la dopamina. Las estructuras anatómicas involucradas son múltiples a nivel subcortical (tálamo y médula), mientras que la participación de la corteza motora parece poco probable.

- **Déficit del hierro.** Existe una relación entre la dopamina y el hierro; ya que, éste es cofactor de la “tirosín-hidroxilasa”, responsable de la conversión de la tirosina en L-dopa (precursor de dopamina), y facilita la fijación de los receptores D2.

El hierro influye en el desarrollo neurológico infantil y los niveles de ferritina (depósitos de Fe) están relacionados con la severidad del SPI. Niveles menores a 50 µg/l son patológicos y sugieren una implicación del metabolismo del hierro en la aparición de los síntomas y se debe tratar con hierro. Se ha observado déficit de Fe en el 83% de los adolescentes con SPI.

También, se ha descrito el SPI en insuficiencia renal y hepática, neuropatías periféricas, diabetes mellitus, ataxias hereditarias de inicio precoz y lesiones medulares.

Manifestaciones clínicas

El SPI provoca un grave impacto sobre el sueño, fragmentando y disminuyendo el tiempo total de sueño nocturno, siendo responsable de todos los síntomas que refieren los pacientes.

Se distinguen dos cuadros: SPI precoz, antes de los 30 años, lentamente progresivo y con antecedentes familiares de este trastorno. SPI tardío, que progresa rápidamente y suele tener una causa subyacente.

En los adultos, hay una necesidad urgente de mover las extremidades provocada por una sensación desagradable, “casi dolorosa”, en las piernas, sobre todo en las pantorrillas, menos en los brazos. Existe una inquietud motora que se agrava en situaciones de reposo físico y mental y también, en la última parte del día. Suele ser más intensa entre las 0:00-4:00 horas de

la madrugada, independientemente de la hora a la que se acuesta la persona. Este patrón circadiano está relacionado con el pico de secreción de la melatonina endógena, que inhibe la liberación de más dopamina.

En los niños, los síntomas sensitivo-motores son más imprecisos y pueden aparecer en cualquier momento del día (a veces más por el día que por la noche, en clase o viendo la TV). Las molestias suelen ser por debajo de las rodillas y pueden ser simétricas o asimétricas. La forma de aliviarse es moviéndose y los esfuerzos para detener esos movimientos son eficaces durante un corto período de tiempo (semejante a los tics motores). Ello conlleva una gran inquietud en el niño. Suele haber alteraciones del sueño en forma de insomnio al comienzo de la noche (latencias de sueño mayores de 20 minutos y el niño no quiere ir a dormir), causadas por los síntomas sensitivos y motores. El niño no puede dormirse y se produce un alargamiento del período de latencia del sueño. La calidad y cantidad del sueño está a menudo disminuida, y esa privación puede traducirse en mal humor, fatiga, irritabilidad, inatención e hiperactividad. Por todo ello, duermen menos que sus compañeros y presentan somnolencia diurna excesiva, con dificultad para despertarlos por las mañanas, condicionando problemas escolares.

Diversos estudios han referido asociación entre TDAH, SPI y MPP en niños. Es frecuente la coexistencia de SPI con diferentes alteraciones del sueño, como: terrores nocturnos, bruxismo, calambres musculares, problemas respiratorios y trastornos psiquiátricos, como ansiedad, depresión, hiperactividad o alteración de la conducta lo que dificulta su identificación.

Diagnóstico

El diagnóstico de un niño con SPI nos lleva con mucha frecuencia a diagnosticar a sus padres.

El diagnóstico es clínico, mediante los criterios del *International Restless Legs Syndrome Study Group* (Tablas III y IV), que se han dado para niños entre 2-12 años y, como ya hemos comentado, es más difícil realizarlo. En los adolescentes mayores de 13 años, se siguen los criterios de los adultos (Tabla III). Se diferencian tres posibilidades:

- **SPI definitivo** (para diagnóstico clínico a nivel asistencial y estudios de prevalencia).
- **SPI probable y posible** (para estudios de investigación).
- **SPI posible** cuando no cumple los criterios del “definitivo” o “probable” y el niño presenta un S. de movimientos periódicos de los miembros y tiene familiares (padres, hermanos) con SPI definitivo.

El diagnóstico se realizará mediante una historia personal y familiar con exploración clínica completa y exámenes complementarios: agendas/diarios del sueño. Cuestionarios para el despistaje de síndrome de piernas inquietas y movimientos periódicos de las piernas (basado en el cuestionario de Owens). Vídeos. Un estudio hematológico (hemograma, glucemia, transaminasas, función renal y ferritina) y de orina si fuera preciso.

Ya en una unidad del sueño, la PSG nocturna para identificar y cuantificar los MPP y descartar otros trastornos del sueño, como las apneas. La presencia superior a 5 MPP por hora de sueño aparece en la mayoría de los casos de SPI y apoya el diagnóstico, aunque es un hallazgo inespecífico. La actigrafía, que registra movimientos por acelerómetro, permite analizar el patrón circadiano del sueño y los MPP. El test de inmovilización (SIT inglés), para el grado de disconfort y los MPP durante la vigilia.

Es preciso realizar el diagnóstico diferencial con otros cuadros como: dolores de crecimiento que no se alivian con los movimientos y que podrían representar una forma de SPI; TDAH que pueden coexistir; tics; dolores o calambres musculares; y patología ósea.

Respecto a los MPP, se definen como movimientos periódicos repetitivos, estereotipados de los miembros que ocurren durante el sueño, que ocasionan alteraciones de éste y que no pueden ser explicadas por otra alteración primaria del sueño. Ocurre más frecuentemente en los miembros inferiores, ocasionando típicamente una extensión del dedo gordo del pie, a menudo en combinación con una flexión parcial del pie y, a veces, de la cadera.

Tratamiento

El tratamiento se realizará lo antes posible para evitar las consecuencias del trastorno, ya que un niño con SPI va a ser un adulto con SPI.

El tratamiento es sintomático.

1. Medidas generales: reducir los factores que precipitan el SPI. Higiene del sueño con horarios adecuados. Evitar comidas copiosas, ejercicio intenso, actividades estimulantes, como TV o los vídeos antes de acostarse, así como cafeína, chocolate, antihistamínicos y antagonistas de dopamina.
2. El tratamiento farmacológico: agonistas dopaminérgicos (levodopa/carbidopa), agonistas dopaminérgicos no ergolínicos (ropinirol y pramipexol), benzodiazepinas (clonazepam), antiepilépticos (gabapentina) y alfa-adrenérgicos (clonidina). Existe poca experiencia en niños, aunque se ha comprobado que son útiles y seguros.

Ante un SPI secundario, se tratará la patología subyacente. Si existe déficit de hierro, se aportará éste durante 3 meses asociado a vitamina C para mejorar su absorción, se evitarán alimentos, calcio y té, ya que impiden ésta. Es preciso tener presente que la ferritina mide los depósitos de hierro, pero es un reactante de fase aguda; por ello, no se debe obtener su nivel cuando el niño presente una enfermedad aguda.

RITMOS CIRCADIANOS: FISIOLÓGIA Y FACTORES QUE INFLUYEN. TRASTORNOS DEL RITMO CIRCADIANO

Introducción

Los ritmos circadianos están regulados por un reloj interno que está sincronizado con el entorno.

Los ritmos circadianos (RC) son ritmos biológicos intrínsecos de carácter periódico que se manifiestan con un intervalo de 24 horas y de cuyo estudio se ocupa la cronobiología. En mamíferos, el ritmo biológico más importante es el ciclo vigilia-sueño, que aparece con una periodicidad circadiana, es decir, cada 24 horas. En los seres humanos, el marcapasos circadiano central o reloj biológico se encuentra en los núcleos supraquiasmáticos (NSQ) del hipotálamo anterior. Este reloj interno se “pone en hora” a través de señales externas del entorno (*zeitgebers*, que significa “pista” en alemán), de los cuales, el más potente es la exposición a la luz-oscuridad. La luz modula la síntesis de melatonina y ayuda a sin-

cronizar el reloj interno y la alternancia natural día-noche.

Luz y melatonina: en vertebrados, la melatonina (N-acetil-metoxitriptamina), sintetizada fundamentalmente por la glándula pineal y por estructuras de origen extrapineal (retina), está presente en multitud de organismos, vegetales y animales.

La luz es el principal factor externo que controla la síntesis de melatonina en la glándula pineal, inhibiendo su producción. La luz es percibida por la retina, donde existen fotorreceptores y la señal es transmitida a los NSQ, donde se localiza el reloj biológico o marcapasos circadiano. Popularamente, se ha denominado la melatonina la “hormona de la oscuridad”, porque su ritmo de síntesis es la expresión química de la oscuridad, tiene una fuerte sensibilidad a la luz y existe una variación diaria en su producción. Los niveles de melatonina se incrementan gradualmente tras el anochecer (19-21 h), con una concentración máxima a las 02-04 h AM; luego disminuye lentamente durante la 2ª mitad de la noche, alcanzando el mínimo valor a las 07-08 h AM (60-70 pg/ml hasta 200 pg/ml en plasma y menos de una tercera parte en saliva). Esta variabilidad circadiana (cada 24 horas), se conserva incluso en situaciones de oscuridad absoluta y es independiente del momento en que transcurre el episodio mayor del sueño. En el ciclo vigilia-sueño, el incremento de melatonina endógena al final de la tarde “abre la puerta del sueño”, y esta somnolencia aparece después de un período de máxima alerta o “zona prohibida”.

Por otra parte, la melatonina está relacionada con otra variable biológica, la temperatura corporal; de tal forma que, el pico de melatonina es simultáneo al valle de la temperatura corporal, momento que coincide con la máxima fatiga y mínima alerta (Fig. 2).

Factores que afectan a la melatonina

La melatonina endógena y, por tanto, el sueño, está influenciada por la luz, la temperatura y, por supuesto, por la edad.

1. **Luz:** ya hemos comentado la potente influencia de la luz natural (diurna) en la secreción de melatonina, pero también la luz artificial puede modificar el patrón de producción de esta sustancia y afectar al sueño, porque reduce el tiempo

de oscuridad y, por tanto, la duración del sueño nocturno.

El momento de exposición a la luz es fundamental, porque la curva de melatonina es fase-dependiente de la luz; es decir, aplicada al final del día, consigue retrasar la fase de la melatonina, mientras que la exposición al final de la noche o inicio del día adelanta la fase de melatonina y el inicio del sueño.

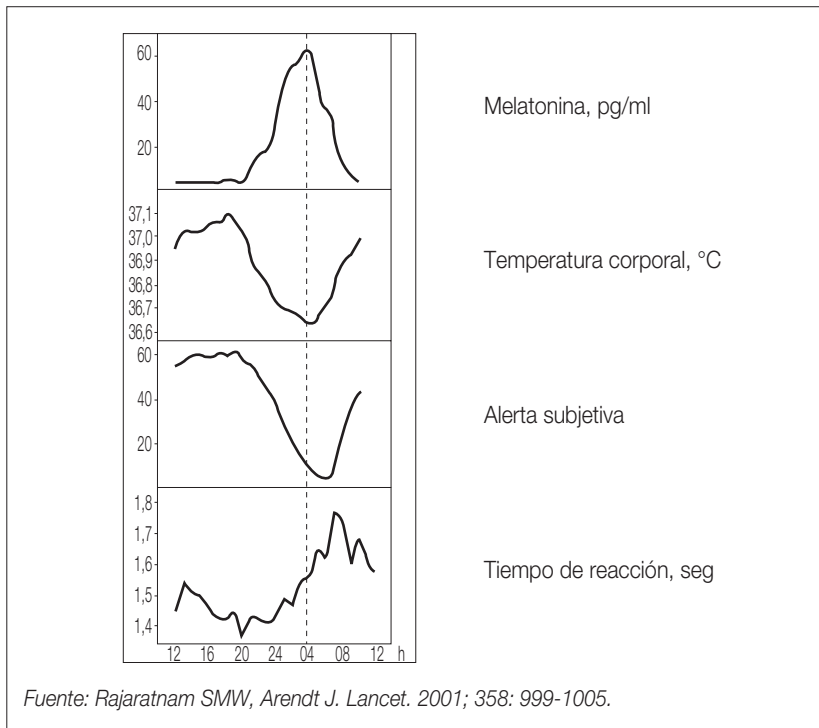
El principal papel de la melatonina es informar al resto del cuerpo sobre la duración del día biológico, para organizar otras funciones internas que varían según la estación del año: reproducción, apetito, peso y sueño. Cuanto mayor es la duración de la noche (por ejemplo, en invierno), mayor es la duración del pico de melatonina, aunque los seres humanos están dotados de mecanismos adaptativos a los cambios estacionales.

2. **Temperatura:** la melatonina en humanos adultos está íntimamente relacionada con la temperatura corporal y con el ciclo vigilia-sueño, aunque la interconexión es más estrecha en el período perinatal. El pico de melatonina está relacionado estrechamente con el "valle" de la temperatura corporal, con la máxima fatiga y la mínima alerta (Fig. 2).

3. **Edad:** los RC en humanos se desarrollan intraútero bajo el control de la melatonina materna al principio de la gestación y, después, están sometidos al control del desarrollo neurológico del NSQ. El ritmo vigilia-sueño aparece de forma consistente durante los primeros 6 meses de vida, incluyendo la hora a la que el sueño se inicia y acaba.

a) *Intraútero y período neonatal:* en el neonato, el sistema circadiano no es totalmente funcional pero, durante la gestación, el feto comienza a entrenar su reloj biológico a los ritmos maternos de temperatura o melatonina; de forma que, los RC de la temperatura y la melatonina ya están presentes en la vida fetal y recién nacido.

b) *Primer año de vida:* el mayor desarrollo de los RC ocurre antes de los 6 meses de vida. En esta etapa comienzan a sincronizarse con el entorno aunque, previamente, ya ha existido una especie de "entrenamiento". A los 6 meses de edad, el



RC tiene características similares al adulto, lo que indica que los RC son uno de los sistemas fisiológicos que maduran más temprano.

- c) *Etapa preescolar:* comportamentalmente, los niños a la edad preescolar son similares a los preadolescentes, que tienen un cierto "adelanto de fase" en relación con los preadolescentes.
 - d) *Edad escolar y preadolescencia:* en esa edad, existe una tendencia a acostarse y levantarse más tarde, lo que dificulta el despertar matutino los lunes después de un fin de semana "libre". Durante la preadolescencia este efecto es mucho más acusado.
4. **Patología:** la existencia de una patología médica o psiquiátrica puede modificar el ritmo de secreción de melatonina. Así, suprimen el ritmo de melatonina lesiones de la glándula pineal, simpatomía cervical en D2, cardiopatía, neuropatía diabética, síndrome de muerte súbita del lactante, depresión, tensión premenstrual. Por el contrario, incrementan la concentración de melatonina: cirrosis hepática (también retrasa el pico de melatonina) o fallo renal. El síndrome de Smith-Magenis produce un ritmo anormal de melatonina y el S. retraso de fase y el trastorno afectivo esta-

cional provocan un retraso del pico de secreción de melatonina.

5. **Fármacos:** los β -bloqueantes, los antiinflamatorios no esteroideos y el ácido acetilsalicílico disminuyen la melatonina; mientras que, algunos antidepressivos (fluvoxamina, desipramina), provocan una elevación de ésta.

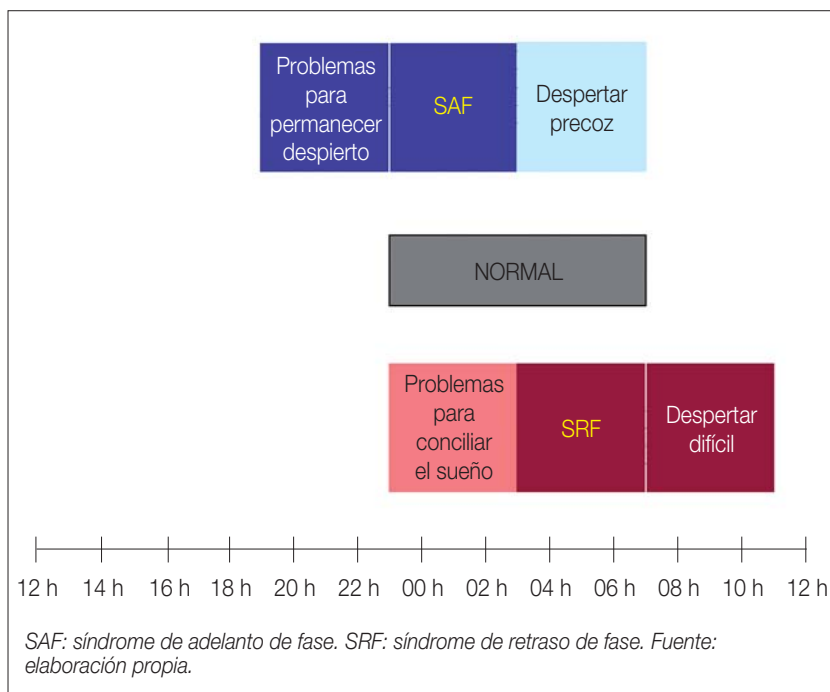
Efecto de la melatonina exógena

El tratamiento con melatonina regula el ritmo vigilia-sueño, actúa sobre el sistema cardiovascular y metabólico y también ejerce una acción antioxidante.

1. **Efecto de la melatonina exógena en el sueño:** el primer dato que tenemos del papel *promotor del sueño* de la melatonina fue hace 40 años, cuando Lerner consiguió aislar esta sustancia. Él mismo tomó 100 mg de este producto y presentó síntomas de somnolencia diurna. Para conseguir una facilitación del inicio del sueño, se aconseja que la melatonina sea administrada 1 hora antes de acostarse. Las dosis de melatonina exógena deben individualizarse porque algunos sujetos tienen más sensibilidad a dosis bajas (0,3-0,5). En los años 1980, se empezó a utilizar melatonina para *ajustar la fase del sueño* y resincronizar el reloj biológico. Así,

FIGURA 2. Relación de fase de las curvas de temperatura corporal y secreción de melatonina a lo largo del día. Correlación con la alerta y tiempo de reacción a estímulos

FIGURA 3.
Descripción
esquemática de
las quejas del
sueño en
pacientes con
SAF y SRF



cuando deseamos adelantar el inicio del sueño, debemos administrar melatonina (0,5-10 mg) 4-6 horas antes de ir a la cama (que equivale a 8-12 h antes del mínimo de temperatura corporal). Por el contrario, cuando lo que se pretende es retrasar el inicio del sueño, hay que administrar la melatonina 1-4 h después del mínimo de temperatura corporal.

2. **Endocrinología y melatonina:** se ha demostrado que la melatonina tiene un efecto antigonadotrófico en humanos e interviene en la aparición de la pubertad.
3. **Función cardiovascular:** la acción de la melatonina también se observa a nivel cardiovascular, con vasoconstricción central y vasodilatación periférica, responsable de la disminución de la temperatura corporal.
4. **Acción antioxidante de la melatonina:** la melatonina es un potente agente antioxidante, que actúa a través de mecanismos directos e indirectos, entre los que se incluyen una activación de las enzimas involucradas en la síntesis de sustancias antioxidantes, inhibición de compuestos prooxidantes y metabolitos activos de la melatonina presentes en orina. Además, se postula que la melatonina exógena podría ser muy útil en trastornos que cursan con

estrés oxidativo (por ejemplo, cáncer), siempre en dosis elevadas y con una dosificación nocturna. Se ha comprobado que la melatonina tiene un efecto oncostático en animales y se cree que podría ser igualmente eficaz en humanos. Aunque habría que realizar grandes ensayos clínicos, se sabe que la disrupción circadiana en animales está asociada a una mayor vulnerabilidad al cáncer.

TRASTORNOS DEL RITMO CIRCADIANO

“Búhos” y “alondras” tienen el episodio nocturno del sueño desplazado en relación con el horario convencional, regulado por la luz y las actividades sociales.

En los trastornos del ritmo circadiano (TRC), la cantidad y calidad del sueño es normal, pero ocurren en un momento incorrecto de acuerdo con los horarios habituales. En ellos, el marcapasos circadiano está retrasado o adelantado respecto a la hora deseada o puede estar, simplemente, desajustado. Los niños y adolescentes con un TRC no han entrenado correctamente su reloj biológico a los *zeitgebers* ambientales y tienen un retraso de fase (síndrome de retraso de fase, SRF), un adelanto de fase (síndrome de adelanto de fase, SAF), un RC de más de 24 horas (curso libre, *Free-*

running o síndrome hipernictemeral) o un patrón irregular de los episodios de sueño y vigilia. En la edad laboral, además, puede existir un trastorno provocado por cambios de turnos.

En Pediatría, los TRC son relativamente frecuentes y se observan en un 10% de todos los niños. Habitualmente, existe un componente genético, con antecedentes de familiares afectos. Desde el punto de vista clínico, estos trastornos suelen provocar somnolencia diurna por el débito de horas de sueño que ocurre a diario. Los niños están sometidos a una privación crónica de sueño y, paradójicamente, no presentan somnolencia sino una hiperactividad similar a los niños con trastorno por déficit de atención e hiperactividad.

El diagnóstico de los TRC es, fundamentalmente, clínico. El patrón de vigilia-sueño debe ser evaluado en todos los casos mediante un diario de sueño durante al menos 2 semanas, en el que se reflejen horas de sueño, toma de fármacos o tóxicos, práctica de deportes y otros factores que pueden influir. Por otra parte, para obtener mayor precisión, será necesario un registro actigráfico de la actividad motora, para determinar los episodios de reposo y actividad. La polisomnografía sólo será necesaria en casos aislados. La determinación de “marcadores” (hora de inicio de secreción de melatonina y hora de la mínima temperatura corporal) confirma el diagnóstico porque establece qué hora es en el cerebro. El cuestionario de Horne-Oestberg, que permite diferenciar los cronotipos matutino y vespertino, no evalúa la realidad sino las preferencias del individuo, aunque se utiliza como herramienta de aproximación al diagnóstico (Fig. 3).

SÍNDROME DE RETRASO DE FASE (SRF)

En el SRF los pacientes tienen dificultad para conciliar el sueño por la noche, dificultad para despertar por la mañana y se quejan de somnolencia diurna. También se les llama búhos.

En este trastorno, presente en un 5-10% de los adolescentes, el episodio mayor del sueño está retrasado significativamente y de forma persistente al menos 1 hora respecto a la hora deseada de acostarse y levantarse. Son los llamados “búhos”.

Característicamente, el niño tiene dificultad para conciliar el sueño por la noche, dificultad para despertar por la mañana y se queja de somnolencia diurna. En clase se queda dormido, no presta atención, se mueve mucho. Además, suele tener rasgos depresivos y prefiere no desayunar aunque suele cenar copiosamente.

Los criterios diagnósticos según la *American Academy of Sleep Medicine* (AASM) son los siguientes: patrón del sueño retrasado al menos 1 hora, insomnio de conciliación y dificultad para despertar por la mañana, los síntomas aparecen durante más de 1 mes. La calidad y cantidad del sueño son normales cuando al niño se le deja dormir a sus horas preferidas (fines de semana, vacaciones), menor somnolencia durante el fin de semana y no existe otro trastorno de sueño ni enfermedad psiquiátrica que pueda justificar estos síntomas. Hay que reseñar que el SRF no es el resultado de unas preferencias sociales ni de una sobrecarga de actividades escolares.

Estos síntomas provocan frecuentes problemas en la dinámica familiar. Los pacientes, habitualmente adolescentes, suelen ser "aves nocturnas" y se sienten mejor y más dinámicos al final del día. Estos chicos suelen tener más problemas escolares que los niños sin este trastorno porque condicionan muchas actividades sociales en horario nocturno, cuando no pueden dormir (teléfono, móvil, chat...).

Además, a menudo existen problemas psiquiátricos asociados que deben ser tratados. Son muy frecuentes síntomas de inatención, hiperactividad, trastornos de conducta, trastorno opositorista, agresividad y depresión.

Hay factores que deben tenerse en cuenta: existen antecedentes familiares, el niño prefiere realizar actividades al final del día (porque se siente mejor) y pueden existir problemas académicos por la mañana, pero siempre hay que descartar abuso de sustancias o trastornos psiquiátricos y preguntar al niño y a la familia.

Estos pacientes, durante los fines de semana, ajustan el episodio de sueño a sus preferencias. El gran inconveniente aparece cuando, el domingo por la noche, deben volver a los horarios de sueño habituales y, al despertar el lunes por la mañana, surgen los problemas: conducta agresiva e inatención

que pueden confundirse con un trastorno opositorista.

Tratamiento del SRF

- Medidas de higiene del sueño:** es necesario seguir unas normas básicas y sencillas.
 - Cumplir unos horarios regulares para ir a la cama y levantarse por la mañana.
 - Evitar las siestas.
 - Al final del día, realizar poca actividad física y evitar la excesiva exposición lumínica (TV, ordenador).
 - Evitar el tabaco y no consumir bebidas con cafeína después de las 19 horas.
 - Antes de acostarse, realizará tareas de forma rutinaria (que pueden incluir un baño caliente).
 - Dormir sólo cuando se tiene necesidad de dormir. Si no es posible, levantarse y leer tranquilamente.
 - Comprender que la cama sirve para dormir (y no para comer, estudiar, oír música, hablar por teléfono...).
 - Incrementar la exposición a la luz natural por la mañana.
- Establecer el momento de la mínima temperatura:** es fundamental para fijar el momento de la administración de la luz: la fototerapia, administrada antes del mínimo de temperatura corporal (habitualmente, a las 04-05 AM en sujetos normales), provoca retraso de fase y, después de esta hora, un inicio más precoz del sueño.
- Cronoterapia:** debe motivarse al paciente y toda la familia porque requiere esfuerzo. Se le debe insistir al niño o adolescente en que es una responsabilidad suya, que debe asumir él mismo. El paciente debe retrasar sistemáticamente la hora de acostarse 2-3 horas/d hasta alcanzar la hora deseada. Este proceso normalmente dura 1 semana.
- Fototerapia:** por la mañana temprano, para adelantar la fase, debe exponerse a una luz artificial con lámpara a una intensidad de 2.500 luxes (1 lux es la cantidad de luz emitida por una vela a 1 metro de distancia, luz emitida por el ordenador = 200 luxes) durante 1-2 horas. La eficacia de la fototerapia es mayor si se combina con ejercicio (a la misma hora).

- Melatonina:** debe tomarse 4-6 horas antes del comienzo del incremento de melatonina endógena, que ocurre a las 19-21 h aproximadamente, a una dosis de 1-5 mg.
- Ejercicio:** matutino o después de comer.
- Fase de mantenimiento:** vigilar los horarios durante el fin de semana y vacaciones.

SÍNDROME DE ADELANTO DE FASE (SAF)

En el SAF se produce un despertar matutino antes de la hora deseada, con una calidad y cantidad normal del sueño cuando se acuestan y se levantan en el horario deseado. También se les llama alondras.

Mucho menos frecuente que el SRF. Se caracteriza por un adelanto del episodio principal de sueño en relación con el horario deseado. Se les denomina, popularmente, "alondras" y estos niños describen, durante más de 3 meses, un despertar matutino antes de la hora deseada, con una calidad y cantidad normales cuando se acuestan y se levantan en el horario deseado. Estos niños acuden al médico por imposibilidad para permanecer despiertos al final del día y en ellos no existen habitualmente problemas escolares por la mañana y sólo se objetiva durante las actividades que se realizan al final de la tarde. Aunque su sueño es reparador, habitualmente los síntomas suelen confundirse con otros trastornos primarios de sueño (narcolepsia, SAHS...) o con depresión.

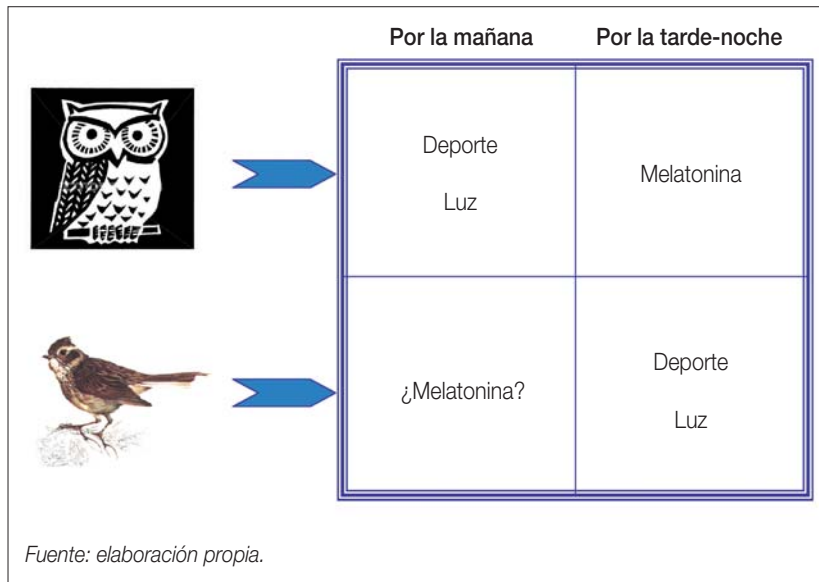
Tratamiento

No existen demasiados datos respecto a la utilidad de la cronoterapia en el SAF pero sí se ha demostrado que la exposición a la luz artificial a media tarde es eficaz en estos pacientes.

TRASTORNO CIRCADIANO DE CURSO LIBRE (FREE-RUNNING) O SÍNDROME HIPERNICTAMERAL (MÁS DE 24 HORAS)

Este trastorno aparece en sujetos sin estimulación luminosa (invidentes o sometidos a aislamiento). En ellos, el reloj biológico funciona a un ritmo diferente a 24 horas y refieren, alternativamente, insomnio y somnolencia diurna excesiva. En los sujetos inviden-

FIGURA 4.
Esquema
terapéutico de
los trastornos
del ritmo
circadiano



tes, existe una fase del sueño insuficiente provocado por un ritmo de melatonina alterado.

Tratamiento

En algunos de los casos (invidentes) es útil el tratamiento con melatonina 1 hora antes de acostarse, junto con unas normas de higiene del sueño establecidas. En sujetos no invidentes, la fototerapia matutina ha tenido resultados positivos.

RITMO SUEÑO-VIGILIA IRREGULAR

En estos pacientes no existe un RC vigilia-sueño organizado y los episodios de vigilia y sueño se suceden de forma caótica a lo largo de las 24 horas. Aunque la duración total del sueño es normal, existe una interrupción del sueño nocturno y frecuentes siestas a lo largo del día.

Los pacientes con este trastorno presentan, habitualmente, un retraso madurativo provocado por una patología neurológica (por ejemplo, síndrome de Angelman). En ellos, existe una alteración anatómica o funcional del marcapasos circadiano que origina un patrón caótico de los episodios de vigilia y sueño y que puede agravarse si existen factores externos "sincronizadores" débiles (ausencia de horarios de sueño regulares, no se estimula suficientemente al niño con luz, actividades sociales, etc.). No existen antecedentes familiares.

Tratamiento

En estos niños, los tratamientos inductores del sueño suelen fracasar y sólo se

ha objetivado una respuesta favorable con melatonina en algunos casos (administrada 1 hora antes de ir a la cama).

JET LAG

En este trastorno existe un desajuste entre el ritmo vigilia-sueño generado por el reloj biológico interno y el que es requerido por el cambio de zona horaria. Se describe en sujetos que realizan viajes y atraviesan 2 o más meridianos. Los viajes hacia el Este provocan mayores síntomas (insomnio nocturno, somnolencia diurna, molestias gastrointestinales). No existe un factor de exposición solar ni antecedentes familiares.

Tratamiento

Lo fundamental es adaptarse progresivamente al horario local (se dice que el ser humano necesita 1 día por cada meridiano atravesado para lograr sincronización con el horario local). Es muy útil el tratamiento con melatonina por su efecto inductor de sueño y regulador del ciclo vigilia-sueño (Fig. 4).

FUNCIONES DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA

Como ya hemos comentado, el pediatra de Atención Primaria ocupa una posición privilegiada ante los trastornos del sueño y su labor será prevenirlos realizando educación para la salud con adecuadas medidas de higiene del sueño, sospecharlos frente a determinados signos de alarma

(reaparición de siestas, dormir mucho más que sus pares, dormirse cuando sus compañeros están alertas, alteración del rendimiento escolar, cambios del carácter, aparición de impulsividad o hiperactividad), orientar el diagnóstico realizando una completa historia clínica, exploración física y utilizando determinadas herramientas, como agendas de sueño, cuestionarios o vídeos, entre otras. Se derivará a una Unidad del Sueño cuando sea preciso, colaborando en el tratamiento del trastorno, informando, tranquilizando y apoyando al paciente y a su familia para continuar el tratamiento. Es muy importante realizar un diagnóstico y tratamiento lo más precozmente posible, ya que van a mejorar la calidad de vida y el futuro de estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

1.*** The International Classification of Sleep Disorders. 2ª ed. Westchester, IL: AASP; 2005.

Clasificación de los trastornos del sueño por la Academia Americana de Medicina del Sueño.

2.** Stein MA, Mendelsohn J, Obermeyer WH, Amromin J, Benca R. Sleep and behavior problems in school-aged children. *Pediatrics*. 2001; **107**: e60.

Este trabajo recoge los datos epidemiológicos sobre los trastornos del sueño en niños escolares y los trastornos de conducta que producen.

3.** Blader JC, Koplewicz HS, Abikoff H, Foley C. Sleep problems of elementary school children. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1997; **151**: 473-80.

Estudio realizado en escuelas y aporta la frecuencia de los mismos en esa población.

4.*** Pin Arboledas G, Merino Andreu M, Ugarte Libano R. Patología del sueño. Hiper-somnia en el niño ¿existe? En: AEPap, ed. Curso de Actualización en Pediatría 2008. Madrid: Exlibris Ediciones; 2008. p. 59-85.

Mesa redonda muy interesante donde se abordan diferentes trastornos del sueño en la infancia. ¿Qué es la excesiva somnolencia diurna?, causas de prevalencia y clínica; el síndrome de apnea-hipopnea del sueño, el síndrome de piernas inquietas en niños, la narcolepsia y el síndrome de retraso de fase.

5.** Enquête Sofres/institut du Sommeil et de la vigilance. La somnolence chez les 15-19 ans. Février; 2005.

Estudio realizado en Francia sobre la somnolencia diurna excesiva en adolescentes.

6.*** Murtag KE, Emsellem HA. Adolescent sleepiness. En: Richardson MA, Friedman

- NR, eds. *Clinician's Guide to Pediatric Sleep Disorders*. New York: Informa Healthcare; 2007. p. 285-98.
- Los autores exponen la problemática de la somnolencia diurna excesiva durante la adolescencia, las causas y todas las consecuencias para los pacientes.
- 7.*** Pelayo R, Lopes MC. Narcolepsy in children. En: Richardson MA, Friedman NR, eds. *Clinician's Guide to Pediatric Sleep Disorders*. New York: Informa Healthcare; 2007. p. 317-34.
- Se realiza una completa revisión de la narcolepsia en niños. Epidemiología, patofisiología, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento. Igualmente, aportan una regla mnemotécnica para recordar los síntomas de narcolepsia: CHES.
- 8.** Hallmayer J, Faraco J, Lin L, et al. Narcolepsy is strongly associated with the T-cell receptor alpha locus. *Nature Genetics*. 2009; 41: 708-711. Published online: 3 May 2009 | Corrected online: 26 June 2009.
- Los autores han encontrado asociación de la narcolepsia y los polimorfismos en el TRA (receptor alfa de las células T). Esto ha constituido la mayor novedad sobre narcolepsia en los últimos años.
- 9.*** Kotagal S. Narcolepsy in Children. En: Stephen H. Sheldon. *Principles and practice of pediatric sleep medicine*. 1st ed. Elsevier Saunders; 2005. p. 170-82.
- Amplia revisión de la narcolepsia en la infancia, incidiendo de forma especial en las manifestaciones clínicas en preescolares y escolares, la patofisiología, diagnóstico y diagnóstico diferencial con otros cuadros que pueden dar lugar a confusión.
- 10.*** Picchiatti D, Dzienkowski KM. Restless Legs Syndrome and Periodic Limb Movement Disorder in Children and Adolescents. En: Richardson MA, Friedman NR, eds. *Clinician's Guide to Pediatric Sleep Disorders*. New York: Informa Healthcare; 2007; p. 299-316.
- Analizan las características y prevalencia de estos trastornos en la población pediátrica.
- 11.** Allen RP, Picchiatti D, Hening WA, Trenkwalder C, Walters AS, Montplaisir J. Restless legs Syndrome: diagnostic criteria, special considerations and epidemiology. A report from The Restless legs Syndrome diagnosis and epidemiology workshop and the National Institutes of Health. *Sleep Medicine*. 2003; 4: 101-19.
- Expone los criterios diagnósticos del SPI en poblaciones especiales y su prevalencia.
- 12.** García J, Rosen G, Mahowald M. Circadian rhythms and circadian rhythm disorders in children and adolescents. *Semin Pediatr Neurol*. 2001; 8 (4): 229-40.
- Los autores describen los ritmos circadianos y sus trastornos en la población pediátrica.
- 13.*** Morgenthaler TI, Lee-Chiong T, Alessi C, Friedman L, Aurora RN, Boehlecke B, Brown T, et al. Standards of Practice Committee of the American Academy of Sleep Medicine: Practice parameters for the clinical evaluation and treatment of circadian rhythm sleep disorders. An American Academy of Sleep Medicine Report. *Sleep*. 2007; 30: 1445-59.
- La Academia Americana de Medicina del Sueño establece los criterios diagnósticos y los protocolos terapéuticos de los diferentes trastornos del ritmo circadiano.
- 14.** Sack RL, Auckley D, Auger RR, Carskadon MA, Wright KP Jr, Vitiello MV, Zhdanova IV; American Academy of Sleep Medicine. Circadian rhythm sleep disorders: part I, basic principles, shift work and jet lag disorders. An American Academy of Sleep Medicine review. *Sleep*. 2007; 30 (11): 1460-83.
- Los autores analizan los trastornos del ritmo circadiano (en este artículo, el trastorno por cambio de turnos y el *jet lag*).
- 15.** Sack RL, Auckley D, Auger RR, Carskadon MA, Wright KP Jr, Vitiello MV, Zhdanova IV; American Academy of Sleep Medicine. Circadian rhythm sleep disorders: part II, advanced sleep phase disorder, delayed sleep phase disorder, free-running disorder, and irregular sleep-wake rhythm. An American Academy of Sleep Medicine review. *Sleep*. 2007; 30 (11): 1484-501.
- Los autores analizan los trastornos del ritmo circadiano (en este artículo, los síndromes de retraso y adelanto de fase, el trastorno circadiano de curso libre y el ciclo irregular de vigilia-sueño).
- 16.** Wyatt JK. Delayed sleep phase syndrome: pathophysiology and treatment options. *Sleep*. 2004; 27 (6): 1195-203.
- Evalúa las características del S. de retraso de fase, su origen y su manejo.
- 17.*** Zawilska JB, Skene DJ, Arendt J. Physiology and pharmacology of melatonin in relation to biological rhythms. *Pharmacol Rep*. 2009; 61 (3): 383-410.
- Descripción y análisis de las propiedades de la melatonina y su relación con los ritmos circadianos.

Caso clínico

Adrián tiene 13 años. Los profesores han notado que se queda dormido en las primeras clases. Cuando llega a casa, por la tarde, se encuentra cansado aunque al final del día parece mejorar. Cuando se acuesta, sus padres le tienen que regañar porque no se queda dormido y cuando lo hace, son las 1-2 h AM. Siempre se levanta de mal humor.

En el último año, los padres han recibido un informe de los profesores donde se dice que Adrián no atiende en clase. En las últimas evaluaciones, ha tenido varios suspensos y, en una ocasión, le han expulsado del colegio por enfrentarse con su tutor.

Pensando en que pueda atribuirse esta actitud a un problema neurológico, acude a su pediatra al que Adrián reconoce que no duerme lo suficiente. Los fines de semana se levanta a la hora que prefiere y se

encuentra bien. Ha tomado Variargil®, que sólo ha inducido una mejoría parcial y transitoria, y melatonina al acostarse, que no le ha hecho efecto.

El pediatra deriva al niño a una Unidad del Sueño hospitalaria para evaluación, donde se realiza una anamnesis detallada y se le solicita que cumplimente un diario del sueño durante 1 mes. Se realiza EEG convencional y analítica (sangre y orina), que han sido normales. Se descarta patología médica subyacente y se objetivan leves síntomas depresivos. En el diario del sueño, se reflejan unos horarios de sueño retrasados en relación con los horarios convencionales (si se le permite acostarse y levantarse cuando quiera, por término medio se acuesta a las 2.00 h y se levanta a las 12.00 h).

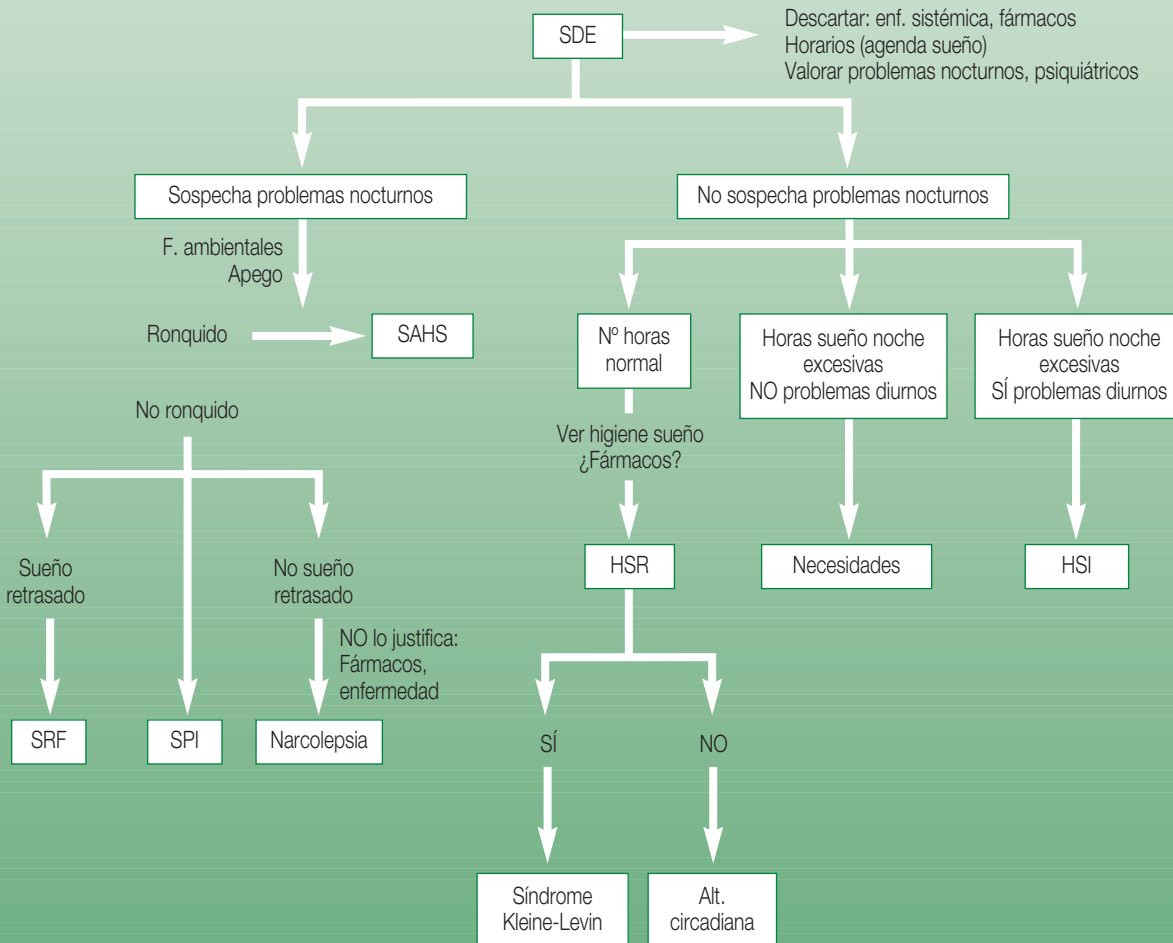
Ahora toma melatonina por la tarde (3 mg) y sigue unas normas básicas de higiene del sueño, que han conseguido una mejoría muy significativa a nivel compor-

tamental y escolar. Los padres están encantados.

El caso expuesto describe un síndrome de retraso de fase, muy típico en adolescentes. Este trastorno provoca una tendencia natural a acostarse mucho más tarde de lo habitual y recomendable. Los niños deben levantarse a las 7-8.00 h para ir a la escuela o instituto pero, para su cerebro, son las 4-5 h de la mañana. Este desajuste "roba" horas de sueño y la privación crónica del sueño es la causa de la somnolencia diurna excesiva y de los problemas escolares. El problema se agrava cuando el niño es castigado por los profesores, que le acusan de "vago", ignorando que este comportamiento no se produce porque "no quiere trabajar", sino que, realmente, "no puede trabajar". La identificación de los síntomas es fundamental para iniciar el tratamiento lo antes posible y evitar las consecuencias desfavorables.

EVALUACIÓN DE LA SOMNOLENCIA DIURNA EXCESIVA (SDE) EN EL NIÑO

ALGORITMO 1: EVALUACIÓN DE LA SOMNOLENCIA DIURNA EXCESIVA EN EL NIÑO



Ante pruebas normales en un momento determinado, esencial seguimiento y observación continua del paciente.

SAHS: síndrome de apnea hipopnea del sueño; SRF: síndrome de retraso de fase; HSI: hipersomnia idiopática; HSR: hipersomnia recurrente o S. de Kleine-Levin. SPI: síndrome de piernas inquietas. Modificado de referencia 4.

**ALGORITMO 2:
EVALUACIÓN
DE LA
SOMNOLENCIA
DIURNA
EXCESIVA (SDE)
EN EL
ADOLESCENTE**

