CBS - (14044) - NARCOLEPSIA – UM CASO CLÍNICO COM DADOS DIAGNÓSTICOS DISCORDANTES

Caroline Dos Reis Lopes[1]; Claudia Gomes[1]; Núria Madureira[2]

1 - Centro Hospitalar de Leiria; 2 - Hospital pediátrico de Coimbra

Introdução

A narcolepsia tipo 1 é um distúrbio do sono crónico e raro com impacto significativo na qualidade de vida. O diagnóstico assenta na presença de sonolência diurna excessiva e cataplexia com achados compatíveis no teste de latências múltiplas do sono (TLMS) ou diminuição dos níveis de hipocretina no líquido cefalorraquidiano (LCR).

Descrição do caso

Descreve-se o caso clínico de um adolescente de 14 anos, do sexo masculino, previamente saudável, avaliado na consulta de Pediatria Geral de um hospital de tipologia 2 por sonolência diurna excessiva com 5 anos de evolução, apresentando na *Escala de Sonolência de Epworth* uma pontuação de 21. Mais recentemente tinham surgido episódios de perda de força dos membros inferiores com o riso e a alucinações hipnopômpicas. Foi referenciado para Centro Hospitalar de tipologia 1 por suspeita de narcolepsia tipo 1. A polissonografia (com SOREM) e o TLMS (latência média do sono de 2 minutos e 4 SOREM) confirmaram o diagnóstico. A pesquisa de HLA DQB1*06:02 foi positiva. O doseamento de hipocretina no LCR, parte do protocolo de investigação do referido centro e realizado sempre que o doente e os familiares os autorizem, foi normal (468 pg/mL). Foi medicado com modafinil e venlafaxina, com melhoria sintomática.

Discussão

O caso clínico retrata uma narcolepsia tipo 1 com níveis de hipocretina no LCR normais. A partir de 2014, a classificação de narcolepsia passou a ter em conta não só a existência da cataplexia mas também níveis de hipocretina no LCR abaixo de 110 ng/ml. No entanto, doentes com narcolepsia com cataplexia e níveis normais deste neurotransmissor foram já descritos na literatura, demonstrando que a deficiência em hipocretina não é um marcador universal neste distúrbio do sono.

Palavras-chave : Narcolepsia