

Avances en el estudio de los trastornos del sueño

R. Peraita-Adrados

ADVANCES IN SLEEP DISORDERS

Summary. Objective. This review aims to offer a panoramic overview of the most common sleep disorders, the methodology of the study, their clinical and physiopathological aspects and their treatment. Development. First, we give a brief overview of the methodology of the study of sleep/wakefulness with examinations which are considered essential today. Next, and following the International Classification, we describe sleep disorders which require the knowledge of a physician specialized in sleep pathology: insomnia, hypersomnia, circadian rhythm disorders and parasomnias. We also describe conditions related to sleep or worsened during sleep (snoring, apneas, cardiovascular disorders, etc.), the study of which requires the collaboration of a large number of specialists. Conclusion. The study of sleep and wakefulness disorders is clearly a branch of medicine due to the high prevalence of these disorders in the general population, their morbidity and their negative consequences in social and working life, especially as a cause of road and workplace accidents. [REV NEUROL 2005; 40: 485-91]

Key words. Circadian Rhythm Disorders. Diagnosis. Hypersomnia. Insomnia. Parasomnia. Treatment.

METODOLOGÍA DEL ESTUDIO DEL SUEÑO

Exploración nocturna

Videopolisomnografía (VPSG)

El estudio del sueño en el laboratorio se efectúa mediante el registro polisomnográfico (PSG), que consiste en el registro simultáneo del electroencefalograma (EEG), el electrooculograma (EOG), el electromiograma (EMG) de los músculos submentonianos, el electrocardiograma (ECG) y la respiración. Según el tipo de trastorno que presente el enfermo, se pueden monitorizar además otros parámetros: temperatura rectal, tensión arterial, movimientos de las extremidades, gases sanguíneos, presión endoesofágica, erección peneana y reacción electrodérmica [1,2].

El PSG debe sincronizarse con el vídeo para observar el comportamiento del paciente durante toda la noche y poder establecer una correlación electroclínica de cualquier evento.

El PSG es la prueba diagnóstica concluyente en diversos trastornos del sueño, pero la exploración debe limitarse a aquellos enfermos en los que la indicación clínica lo aconseja.

Exploración diurna

Historia clínica

Se deben hacer constar las circunstancias de aparición del trastorno y el tipo de trastorno. Se debe precisar la historia de sueño del paciente y los horarios, tanto los días laborables como los fines de semana, y detallar la hora de acostarse y de levantarse; los rituales previos antes de irse a la cama (TV, lecturas, radio, etc.); la latencia del sueño; el número y la causa de despertares durante la noche (temperatura ambiental, ruidos, nicturia, pesadillas, ronquidos, disnea, etc.). También hay que reseñar los síntomas diurnos, como cansancio, depresión, ansiedad y somnolencia, así como el horario de trabajo y de comidas; los hábitos tóxicos del paciente, como tabaquismo, ingesta de alcohol o drogas y los tratamientos farmacológicos, sin olvidar sus dosis y

horarios de administración. La historia se completa con los antecedentes personales y familiares, y se hace hincapié en los concernientes al sueño y a la vigilia. Durante la anamnesis se necesita la presencia del compañero/a de cama. La historia se completa con la exploración general y, en algún caso, psicológica.

Agenda de sueño

Cumplimentada por el paciente de forma sistemática durante al menos 15 días, permite evaluar el tiempo pasado en la cama, los despertares nocturnos, las siestas diurnas y la calidad del sueño. En resumen, hace posible una visión sinóptica del sueño del paciente.

Pruebas subjetivas y objetivas

La vigilancia diurna puede estudiarse mediante cuestionarios sobre el estado del sujeto al despertarse y a lo largo del día. La exploración objetiva consiste en pruebas de reacción a estímulos sensoriales (potenciales evocados), pupilometría, pruebas de rendimiento, etc.

Prueba múltiple de latencias de sueño (MSLT)

Se realiza en el laboratorio el día siguiente del registro PSG. El sujeto se acuesta durante 20 minutos a las 10, las 12, las 14, las 16 y las 18 horas, se apaga la luz y se calcula el tiempo que tarda en dormirse. La prueba permite evaluar el grado de somnolencia diurna y la fase de sueño en la que se duerme el sujeto [3].

CLASIFICACIÓN Y TIPOS DE TRASTORNOS DE SUEÑO

En 1979, la ASDA (Association of Sleep Disorders Centers) elaboró una Clasificación Internacional de Trastornos de Sueño (ICSD), que fue modificada parcialmente en 1990 [4]. Esquemáticamente, los trastornos del sueño se dividen en disomnias, parasomnias, trastornos asociados a enfermedades médicas o psiquiátricas y trastornos del sueño propuestos (nuevas patologías).

Disomnias

El término disomnias incluye los trastornos primarios del sueño que cursan con dificultades en el inicio y en el mantenimiento del sueño (insomnios) o con somnolencia diurna excesiva (hipersomnias). De acuerdo con la clasificación, se excluyen como di-

Aceptado: 03.11.04.

Unidad de Neurofisiología de Trastornos del Sueño y Epilepsia. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid, España.

Correspondencia: Dra. Rosa Peraita-Adrados. Unidad de Neurofisiología de Trastornos del Sueño y Epilepsia. Código 31. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Doctor Esquerdo, 46. E-28007 Madrid. Fax: +34 915 868 018. E-mail: mperaita.hugum@salud.madrid.org

© 2005, REVISTA DE NEUROLOGÍA

somnias los insomnios o hipersomnias secundarios a trastornos médicos y psiquiátricos, debido a que, en éstos, la perturbación del sueño no es un criterio fundamental para el diagnóstico.

Insomnio

El insomnio es un trastorno de la vigilancia que dura las 24 horas del día y se manifiesta clínicamente como la percepción de un sueño insuficiente, difícil de conseguir, insatisfactorio y no recuperador. Durante el día, el paciente presenta cansancio y trastornos de la atención, de la concentración y de la memoria, además de irritabilidad y humor depresivo.

Los insomnios ocasionales o de corta duración se originan por causas exteriores al organismo: insomnio debido a una falta de higiene del sueño, insomnio ligado a causas medioambientales, insomnio de ajuste (a situaciones de fuerte contenido emocional), insomnio secundario a cambios bruscos de horario, insomnio debido a un estrés físico ocasional: dolor, prurito, tos, y, por último, insomnio de rebote debido a la supresión brusca de ciertos hipnóticos [5].

Estos tipos de insomnio son los más frecuentes y responden bien al tratamiento con hipnóticos. A los 15 días de iniciado el tratamiento, éste se debe sustituir progresivamente por medidas higiénicas. La ligazón de estos trastornos a una causa determinada y perfectamente identificable es el elemento crucial para un diagnóstico diferencial adecuado. El insomnio no constituye un problema para la salud del sujeto, salvo el generado por la prescripción de un tratamiento prolongado que pueda cronificarlo [6].

El insomnio crónico se debe a causas intrínsecas al organismo, más complejas y peor definidas desde el punto de vista fisiopatológico [7,8]. La ICSD distingue los siguientes:

- *Insomnio psicofisiológico*. Asocia un factor de tensión somatizada y otro de condicionamiento desfavorable al sueño. Este tipo de insomnio se menciona en patología médica a partir de la utilización del tratamiento hipnótico. Los pacientes tienen un alertamiento fisiológico excesivo y en el PSG se observan taquicardia, pequeñas contracciones musculares u otros signos, que confirman un alertamiento parcial durante el sueño. En la personalidad de estos enfermos destacan rasgos de ansiedad y de depresión. Son personas que tienden a interiorizar los conflictos, 'a rumiarlos', con un menor umbral al estrés y con tendencia a las quejas hipcondríacas.
- *Mala percepción del sueño*. Entre un 5 y un 10% de los pacientes se quejan de dormir muy poco o nada, lo que no se corresponde con los resultados objetivos del PSG. Este tipo de pacientes presenta un seudoinsomnio, o bien se trata de simuladores [9].
- *Insomnio idiopático*. Debuta en la infancia y es discutible para algunos autores como entidad nosológica [10].

Además, hay que señalar los insomnios orgánicos asociados a enfermedades psiquiátricas, neurológicas y somáticas.

Numerosas enfermedades psiquiátricas se asocian a insomnio. El 90% de los pacientes deprimidos duerme mal. En la depresión grave, el paciente no duerme tampoco durante el día. La ansiedad origina un 45% de insomnios de causa psiquiátrica. También se asocian a insomnio, entre otros la manía, la esquizofrenia, el trastorno de pánico y los trastornos de la alimentación.

Los insomnios asociados a trastornos neurológicos se observan en las enfermedades degenerativas cerebrales, las demen-

cias, la enfermedad de Parkinson, el insomnio fatal familiar, la epilepsia y la cefalea ligada al sueño. El insomnio traduce una disfunción de las estructuras activas del sueño o puede deberse a una patología psicósomática asociada a la enfermedad neurológica (dolor, dificultad respiratoria, ansiedad por el déficit funcional, etc.). Las correlaciones anatomoclínicas, unidas a los hallazgos del PSG y a las técnicas de imagen cerebral, nos permiten comprender mejor los mecanismos de estos insomnios.

Las enfermedades somáticas se acompañan de insomnio no solamente porque cursan con síntomas como dolor, disnea o fiebre, sino también por la ansiedad y la depresión con que se suelen asociar.

El insomnio se diagnostica y se trata en la consulta de Medicina general con un mínimo de exploraciones complementarias, y en algunos casos con la colaboración del especialista. El diagnóstico se basa fundamentalmente en la historia clínica. Hay tres preguntas claves para identificar la dificultad con el sueño: ¿Le cuesta conciliar el sueño?, ¿se despierta varias veces durante la noche?, ¿tiene un despertar final adelantado? Estas preguntas nos definirán el tipo de insomnio que presenta el paciente: de conciliación, de mantenimiento o por despertar precoz, y nos orientarán acerca del tipo y la causa del insomnio.

Raramente, se debe recurrir a la utilización del laboratorio de sueño para un registro de PSG, exploración costosa y limitada a las unidades de sueño en los grandes hospitales. Esta exploración no se utiliza para evaluar el insomnio en sí, sino para descartar que el paciente presente una patología asociada.

Mención aparte merece el síndrome de piernas inquietas (SPI), que constituye una verdadera entidad clínica y puede provocar un insomnio muy grave. Este síndrome tiene una prevalencia entre el 2 y el 5% en adultos. Se caracteriza por sensaciones disestésicas, profundas y mal definidas en las pantorrillas que aparecen en reposo e inducen a mover las piernas con carácter imperioso. Estas manifestaciones pueden aparecer en vigilia, pero normalmente se acentúan en el momento en el que el sujeto se acuesta, y le impiden conciliar y mantener el sueño. Este síndrome es idiopático y, a veces, familiar, aunque también se han descrito casos sintomáticos asociados a enfermedades crónicas: diabetes e insuficiencia renal. La mayoría de estos pacientes presentan, además, movimientos periódicos de las piernas durante el sueño [11]. Estas contracciones musculares estereotipadas, que recuerdan a la respuesta de Babinski, se repiten a intervalos de 20-40 segundos, con diferente intensidad. La exploración neurológica y el estudio electromiográfico en vigilia son normales. Para diagnosticarlo se precisa un registro de PSG con electrodos en ambos músculos tibiales [12].

Para tratar un insomnio se utilizan diversas estrategias según la etiología del mismo: medidas generales higiénicas, técnicas de relajación, terapia cognitivoconductual, psicoterapia, y administración de fármacos antidepresivos, ansiolíticos y/o hipnóticos [6].

Hipersomnia diurna

La somnolencia diurna puede definirse como un estadio precoz de trastorno de la vigilancia que predispone al sueño en situaciones involuntarias o inapropiadas. Se trata de un parámetro de difícil aprehensión debido a la subjetividad que le caracteriza.

La somnolencia diurna excesiva es un síntoma frecuente y, a menudo, infravalorado por el médico. Sus consecuencias son graves: fracaso escolar, escaso rendimiento laboral, conflictos familiares y sociales, accidentes de tráfico y laborales, etc. Su

diagnóstico requiere una anamnesis minuciosa y algunas pruebas específicas ya mencionadas. La somnolencia puede ser fisiológica y estar relacionada con la edad o con un estado determinado: período premenstrual, embarazo, ejercicio físico intenso, etc. Es importante tener en cuenta que la somnolencia es un síntoma frecuente en la población general. Los malos hábitos de sueño, debidos a horarios irregulares o inapropiados, constituyen, con mucho, la principal causa de somnolencia. La insuficiencia de sueño es un 'mal de nuestro siglo'. Dormimos aproximadamente una hora menos que a principios de siglo XX, debido, en parte, a la luz artificial y a la televisión. El horario de trabajo ha aumentado progresivamente y el porcentaje de trabajadores con turnos nocturnos o rotatorios es más elevado que nunca.

En la ICSD, el síndrome de insuficiencia de sueño aparece entre los trastornos extrínsecos del sueño como 'un trastorno que se produce en un individuo que, de manera persistente, no obtiene unas horas de sueño nocturno suficiente que le permitan un nivel de vigilancia normal durante el día... El individuo presenta una privación crónica de sueño, voluntaria pero no intencional'.

Las enfermedades responsables de la somnolencia son de dos tipos. Las primeras corresponden a verdaderos trastornos de la vigilancia. Están bien individualizadas desde el punto de vista clínico y fisiopatológico y las describiremos someramente en primer lugar. El resto son enfermedades de etiología múltiple: somática (neurológica, metabólica, cardiovascular, neumológica), psíquica (depresión, neurosis de conversión, simulación) o exógena (medicamentos y alcohol), que comportan, entre otros síntomas, alteraciones del grado de vigilancia diurno. Es muy importante interrogar al paciente sobre sus horarios de sueño, de trabajo y de ocio, sus hábitos alimentarios y la ingesta de alcohol y de fármacos.

La somnolencia patológica primaria se observa en los siguientes procesos:

- *Síndrome narcolepsia-cataplejía*. Descrito hace más de un siglo por Gelineau [13] como una enfermedad específica del sueño REM o paradójico, su prevalencia se estima en California alrededor del 0,05% [14]. Es una enfermedad del sistema hipocretinérgico [15,16] y su carácter genético ya se intuyó desde la primera observación de Westphal en 1877 [17]. Existe una estrecha relación entre la narcolepsia y el antígeno leucocitario humano (HLA), aunque no se ha podido demostrar que se trate de una enfermedad autoinmunitaria [18].

La enfermedad debuta en la adolescencia y los síntomas aparecen escalonadamente. Clínicamente, este síndrome se caracteriza por una tetrada sintomática. Los accesos de sueño irresistibles tienen una duración variable y aseguran un grado de vigilancia normal durante un período de tiempo que varía según los sujetos. Los ataques de cataplejía son episodios de atonía muscular desencadenados por factores emocionales (risa, sorpresa, estrés psicofísico, etc.). Los otros síntomas –alucinaciones hipnagógicas (sensación de 'presencias extrañas' o ruidos en la habitación) y las parálisis de sueño o imposibilidad total de movimiento al adormecerse o al despertar– son más infrecuentes. El sueño nocturno está muy perturbado, aunque su duración es normal.

El diagnóstico de esta enfermedad es clínico, y se confirma en el Laboratorio de Sueño con un PSG seguido de un MSLT a la mañana siguiente, que demostrará una latencia media de sueño menor de 5 minutos y de tres adormecimientos, como mínimo, en fase de sueño-REM. El estudio inmunogenético

mostrará un haplotipo HLA DR2-DQ1 positivo. El análisis del líquido cefalorraquídeo (LCR) mostrará una concentración del péptido hipocretina-1 indetectable (por debajo de 100 pg/mL) [19]. La ausencia de neuronas hipocretinérgicas en los cerebros de pacientes narcolépticos demuestra que la narcolepsia es una enfermedad del sistema hipocretinérgico [20]. No es infrecuente que el síndrome narcolepsia-cataplejía se asocie a un síndrome de apnea del sueño (SAS), de ahí la importancia del registro PSG seguido del MSLT.

- *Hipersomnia idiopática*. Es una enfermedad de reciente identificación, caracterizada por una somnolencia diurna casi permanente [21,22]. Se distinguen dos formas clínicas: monosintomática, caracterizada por excesiva somnolencia diurna, y polisintomática, que conlleva, además de la somnolencia, sueño prolongado y despertar con 'borrachera de sueño' y desorientación temporoespacial. La prevalencia se desconoce debido a las dificultades diagnósticas. La enfermedad debuta en niños o en adultos jóvenes. La prueba diagnóstica por excelencia es la PSG de larga duración, de 24 ó 48 horas. El diagnóstico diferencial se debe plantear siempre con el síndrome del aumento de la resistencia en la vía aérea superior (SARVAS). No se ha encontrado ninguna asociación entre esta enfermedad y el HLA [23].
- *Hipersomnias recurrentes*. Constituyen un grupo de enfermedades infrecuentes caracterizadas por episodios de hipersomnia de varios días de duración que se repiten a intervalos variables, durante varios años. El cuadro más conocido es el síndrome de Kleine-Levin que a la hipersomnia recurrente asocia trastornos alimenticios, sexuales y psíquicos [24]. Las formas incompletas son las más frecuentes. Este síndrome aparece en adolescentes de sexo masculino y su etiología se desconoce. Las hipótesis fisiopatológicas incluyen una disfunción hipotalámica y anomalías en el metabolismo de la dopamina y la serotonina. Los síntomas clínicos recurrentes, unidos a la edad de comienzo y a la existencia de factores infecciosos precipitantes, sugieren una etiología autoinmunitaria [25]. Se ha descrito una variante en el sexo femenino consistente en una hipersomnia periódica asociada a la menstruación [26]. En los períodos asintomáticos, la vigilancia y el comportamiento de los pacientes son completamente normales. El diagnóstico es esencialmente clínico, y los exámenes complementarios se realizan para descartar una hipersomnia recurrente de causa orgánica (tumores del tercer ventrículo, traumatismos craneoencefálicos, ictus, etc.) o psíquica (neurosis, depresión, etc.).
- *Movimientos periódicos de las extremidades durante el sueño*. Denominados originalmente 'mioclono nocturno', afectan a los miembros inferiores y, ocasionalmente, a los superiores. Se caracterizan por ser estereotipados y tener una periodicidad típica. Se asocian con *arousals* o despertares parciales, fragmentan el sueño y disminuyen su eficiencia, y provocan somnolencia diurna. Se recomienda el diagnóstico mediante PSG, como ya hemos mencionado al describir el SPI [12].

La somnolencia patológica secundaria tiene diferentes causas:

- *Somnolencia debida a los medicamentos*. La somnolencia no se debe únicamente a psicofármacos, sino a un gran número de medicamentos. La frecuencia real de este efecto adverso no se valora en toda su magnitud. La información procede de los ensayos clínicos, de estudios epidemiológi-

cos y de casos comunicados. Numerosos fármacos cuyo efecto terapéutico es beneficioso, como ansiolíticos, hipnóticos, neurolépticos, antidepresivos, antiepilépticos, antihistamínicos, analgésicos, miorrelajantes, antimigrañosos, anticolinérgicos, progestágenos, betabloqueadores, antiinflamatorios no esteroideos, etc., inducen somnolencia. Normalmente, una ligera disminución de la dosis puede contrarrestar este efecto secundario.

- *Somnolencia debida al alcohol.* Los efectos del alcohol sobre el nivel de vigilancia son semejantes a los observados con las benzodiazepinas y su intensidad depende de la dosis. Los sujetos no suelen ser conscientes de su estado, lo que constituye, en sí mismo, un factor de riesgo. Siempre se debe buscar una posible interacción entre alcohol e ingesta de medicamentos sedantes.
- *Somnolencia secundaria a trastornos respiratorios ligados al sueño.* Diferentes procesos, además del SAS, producen somnolencia diurna más o menos incapacitante: síndrome de hipoventilación alveolar central, síndrome de hipoventilación-obesidad, enfermedades neuromusculares y/o esqueléticas, EPOC, asma bronquial, etc.
- *SAS.* La identificación de pacientes con SAS constituye un problema de salud pública, debido a su elevada prevalencia, a las numerosas complicaciones que comporta sobre la calidad de vida, a la morbilidad y mortalidad de los enfermos y al impacto negativo de sus repercusiones sociolaborales y accidentes de tráfico [27,28].

Aunque clínicamente la existencia de este síndrome se sospechaba desde finales del siglo XIX, Burwell et al, en 1956 [29], utilizan por primera vez el término ‘pickwickiano’ para describir el síndrome cardiorrespiratorio de la obesidad. Nueve años más tarde, Gastaut et al [30], demostraron mediante registros poligráficos nocturnos la existencia de apneas durante el sueño en pacientes obesos de tipo Pickwick. Con este magnífico trabajo realizado en Marsella, se definieron mediante criterios polisomnográficos los tres tipos de apnea (central, obstructiva y mixta) y se inició la era del conocimiento de la fisiopatología del SAS [31]. Poco después, se describieron apneas en individuos no obesos.

Tres síntomas principales caracterizan el cuadro clínico: uno diurno, somnolencia excesiva, y dos nocturnos, ronquidos y pausas respiratorias repetidas durante el sueño, observados por el compañero/a de cama. Otros síntomas diurnos son: cefaleas matutinas, perturbación de las funciones intelectuales superiores (concentración, atención y memoria), trastornos de la personalidad y del carácter, disminución de la libido e impotencia. Estos síntomas se acompañan de signos clínicos evidentes: sobrepeso, hipertensión arterial, arritmias cardíacas nocturnas y alteraciones psiquiátricas. En ocasiones son las complicaciones del SAS –enfermedades cardiovasculares, cerebrovasculares e insuficiencia respiratoria– las que llevan al paciente a consultar [32,33]. El SAS se observa en hombres de mediana edad con exceso de peso y un fenotipo particular. La frecuencia real del síndrome no se conoce con exactitud, debido a la ausencia de estudios sistemáticos con control mediante PSG de una muestra representativa de la población general.

El diagnóstico del SAS requiere la realización de un PSG en el Laboratorio de Sueño. Sin embargo, se puede sospechar el proceso sobre la base de un cuadro clínico característico, siempre y cuando se hagan las preguntas adecuadas.

Las apneas repetidas dan lugar a una desorganización del sueño y una gran fragmentación del mismo, con reducción del sueño de ondas lentas y del sueño REM. También provocan alteraciones gasométricas, hipoxia e hipercapnia, inicialmente transitorias, aunque permanentes a la larga, que dan lugar a trastornos del ritmo cardíaco e hipertensión arterial y pulmonar. El ronquido que aparece al final de cada apnea traduce el aumento de la resistencia de la vía aérea superior (VAS) a la inspiración y da lugar a la reducción del flujo aéreo y a un aumento del trabajo respiratorio.

Debido a que el SAS avanzado se asocia con cambios funcionales irreversibles de la VAS, conviene prevenir los signos incipientes en los grupos de riesgo: roncadores e hipertensos. Entre los factores de riesgo cabe destacar el ronquido, la obesidad, el consumo de alcohol y de medicamentos depresores de la respiración, el tabaquismo y la privación crónica de sueño.

En la actualidad, el tratamiento se basa en dos procedimientos: administración de aire con presión positiva continua a través de una mascarilla nasal (CPAP-nasal) o tratamiento quirúrgico mediante intervenciones de la orofaringe y de la mandíbula [34,35]. Recientemente, se han introducido prótesis intraorales de avance mandibular [36].

- *Somnolencia de causa neurológica.* La hipertensión intracraneal consecuencia de un proceso tumoral o inflamatorio o de una hidrocefalia cursa con somnolencia. Además, en el caso de los tumores, algunas localizaciones específicas (hipotálamo posterior, región pineal, región peduncular) provocan un trastorno de la vigilancia en ausencia de hipertensión intracraneal.

Las lesiones vasculares del territorio vertebrobasilar dan lugar a cuadros clínicos que oscilan entre la somnolencia diurna y el coma profundo. También en el caso de un ictus hemisférico, puede observarse una somnolencia diurna de origen multifactorial: estrés, molestias debidas al déficit y perturbación de los mecanismos del sueño.

Otras enfermedades degenerativas o infecciosas pueden provocar una inversión del ritmo vigilia-sueño o dar lugar a patologías asociadas –apneas y/o movimientos periódicos de las piernas–, que fragmentan el sueño, disminuyen su eficiencia y provocan hipersomnia diurna.

En el síndrome postraumático subjetivo, la somnolencia se asocia a otros síntomas, como cefaleas y trastornos del apetito y de la libido, o a déficit cognitivos.

- *Somnolencia de causa psiquiátrica.* En la ICSD se recoge la somnolencia diurna excesiva asociada a diversos trastornos psiquiátricos: psicosis, trastornos del humor, ansiedad, alcoholismo, procesos adaptativos, etc. Es un síntoma relativamente frecuente cuya prevalencia se estima en el 5-7% de una población que consulta por hipersomnia. El diagnóstico diferencial se plantea con la hipersomnia idiopática, con el SARVAS y con el síndrome de fatiga crónica.
- *Somnolencia de causa metabólica o endocrinológica.* Estos procesos raramente tienen que ver con somnolencia diurna propiamente dicha, que debe diferenciarse de la obnubilación propia de la hipoglucemia o de la bradipsiquia de los hipotiroides. Sin embargo, se observa somnolencia diurna en el SAS debido a un hipotiroidismo, a una acromegalia o a un síndrome de Cushing, y revierte con el tratamiento específico de estos procesos.

Trastornos del ritmo circadiano de sueño

El ritmo vigilia-sueño depende de un oscilador (*pace-maker*) con una periodicidad endógena propia que se expresa cuando el organismo se encuentra en un ambiente neutro con condiciones constantes (luz, ruido, temperatura, etc.), y sin referencias temporales [37].

Los estudios experimentales han puesto de manifiesto que la periodicidad propia del oscilador que dirige el ritmo circadiano vigilia-sueño es de 25 horas. En una situación normal (alternancia de luz y oscuridad) este período no se manifiesta, ya que el sistema circadiano se ajusta cada día a la duración de las 24 horas legales, gracias a la influencia de los indicadores temporales externos o sincronizadores. El ritmo vigilia-sueño puede mostrar una alteración de fase anormal respecto al horario establecido o a otros ritmos, o bien puede que no se produzca el ajuste habitual por los sincronizadores, con lo que aparece un período diferente de 24 horas.

- *Avance de fase*. Cuando la tendencia al sueño se adelanta respecto a la hora programada de acostarse, lo que sucede en los ancianos, el individuo se despierta muy temprano, de madrugada, se queja de insomnio y presenta somnolencia progresiva a lo largo del día.

- *Retraso de fase*. Cuando la tendencia circadiana del sueño se retrasa respecto a la hora de acostarse, el sujeto es incapaz de dormirse. Estos individuos se quejan de insomnio y de dificultad para despertarse por la mañana. Este trastorno se observa en jóvenes que se adaptan con mucha dificultad al turno de trabajo matutino. Por la tarde notarán una gran mejoría de su grado de vigilancia. Es típico que estos individuos duerman muchas horas los fines de semana para poder mantener el horario los días laborables. Durante las vacaciones notarán un alivio considerable de su sintomatología.

En ambos tipos de trastornos, el sueño nocturno es normal, pero la privación de sueño que se produce progresivamente, dará lugar a síntomas análogos al insomnio. El tratamiento de elección es la cronoterapia, individualizada y adaptada en cada caso, por un especialista en trastornos de sueño.

- *Falta de sincronización sobre 24 horas*. Aquellos individuos que tienen un ritmo circadiano mayor de 24 h estarán siempre desfasados de su medio ambiente, con períodos asintomáticos cíclicos cuando su ritmo coincida con el horario legal. Es un trastorno poco frecuente cuyo mecanismo se debe a la ineficacia de los sincronizadores habituales (luz, oscuridad, relaciones sociales, etc.). Se observa en individuos ciegos desde la primera infancia y en enfermos crónicos que permanecen largos períodos encamados. Cuando el horario se aleja del período nocturno aparece un adormecimiento difícil y somnolencia diurna. El tratamiento se basa en establecer horarios regulares y en un refuerzo de los sincronizadores.

Otros trastornos del ritmo circadiano son de origen extrínseco, como los debidos a vuelos transmeridianos (*jet lag*), los originados por el trabajo por turnos o los secundarios a unos horarios vigilia-sueño inapropiados.

Parasomnias

Las parasomnias consisten en fenómenos episódicos que perturban el sueño nocturno sin que sus mecanismos de control, ni los de la vigilia, estén directamente involucrados. Estos trastornos representan episodios de activación del sistema nervioso central que implican al soma a través de las vías motoras y/o al

sistema nervioso vegetativo, o a las funciones psíquicas. La prevalencia de las parasomnias es mayor en la edad pediátrica, lo que sugiere que los factores madurativos y del desarrollo adquieren una gran importancia en la etiología de estos trastornos. Las parasomnias son un motivo de consulta muy frecuente en las unidades de sueño. La anamnesis del paciente debe completarse con el árbol genealógico, debido al carácter hereditario de estos procesos, y con el fin de estudiar sus características fenotípicas y genéticas. El diagnóstico clínico debe completarse en algunos casos con un estudio videoelectroencefalográfico (VEEG) y videopolisomnográfico de sueño nocturno, bien para caracterizar la parasomnia, o bien, para distinguir entre una parasomnia y una crisis epiléptica [38]. Desde un punto de vista didáctico, y según la clasificación ISDC, se dividen en cuatro grupos atendiendo al período de sueño en el que la parasomnia hace su aparición: transición vigilia-sueño, despertar, sueño NREM y sueño REM.

Trastornos de la transición vigilia-sueño

Tienen lugar durante el adormecimiento y/o al despertar. Se trata de fenómenos fisiológicos que se consideran anormales en función de su frecuencia e intensidad.

Los movimientos rítmicos del sueño (*jactatio capitis nocturna*) se caracterizan por estereotipias de la cabeza ‘cabeceo’ o de todo el cuerpo ‘balanceo’. Aparecen antes del año de vida y pueden persistir en la adolescencia como un hábito adquirido. Su etiología se desconoce. El tratamiento debe ser preventivo de las posibles lesiones (casco protector, pared acolchada, etc.).

Los sobresaltos hípnicos consisten en sacudidas musculares de las extremidades que llegan a despertar al sujeto. El VEEG las distingue, en caso de duda, de las mioclonías epilépticas.

La somniloquia, o hablar durante el sueño, es un fenómeno habitual a cualquier edad.

Los calambres nocturnos en las extremidades inferiores son muy dolorosos y están relacionados con el ejercicio físico intenso durante el día.

Trastornos del despertar

Las parasomnias clásicas del despertar del sueño lento profundo son el sonambulismo y los terrores nocturnos. El despertar confusional, o ‘borracheo de sueño’, puede asociarse con los anteriores e indicar una patogenia común: dificultad para despertar del sueño profundo.

El terror nocturno aparece en la infancia y su prevalencia se estima entre un 1 y un 5% en los niños en edad escolar. Suelen ser estereotipados y se asocian ocasionalmente al sonambulismo. El niño, que duerme apaciblemente, se agita bruscamente, se incorpora, grita aterrorizado, desorientado, y no puede expresar lo que le sucede debido a su confusión. La descarga vegetativa acompañante provoca rubor facial, taquicardia, taquipnea, sudación profusa y midriasis. Cuando el episodio remite, el niño se duerme de nuevo, y a la mañana siguiente tiene amnesia del episodio.

El sonambulismo se define como una deambulación nocturna e inconsciente, no estereotipada, que conlleva un riesgo de accidentes. Es el trastorno de sueño más frecuente en la infancia, con una prevalencia del 15% en edades comprendidas entre los 3 y los 15 años.

Parasomnias de la fase REM

Se asocian con la fase de movimientos oculares rápidos, en la que se produce la actividad onírica clásica y predominan en el

último tercio de la noche, cuando la cantidad de esta fase resulta mayor.

Las pesadillas se distinguen de los terrores nocturnos por su aparición exclusivamente en fase REM. Si se despierta al sujeto, la toma de conciencia es inmediata y puede relatar de forma estructurada el contenido de la ensoñación. El consumo o la abstinencia de ciertos fármacos o de alcohol puede provocarlas.

Las parálisis de sueño, aunque forman parte de la tétrada narcoléptica, pueden observarse de forma aislada en individuos sanos. Se observan en adolescentes en situaciones de fatiga o de privación de sueño. Se produce cuando la atonía muscular, característica del REM persiste durante algunos minutos al despertar del sueño.

Las erecciones dolorosas se caracterizan por un intenso dolor en el pene que coincide con las erecciones fisiológicas del sueño REM. Provocan insomnio y ansiedad y se observan en adultos con alguna psicopatología de la esfera sexual.

Los trastornos del comportamiento del sueño REM se observan en adultos de sexo masculino, cuyo comportamiento es totalmente normal en vigilia. Las conductas son en ocasiones violentas, con agitación, autoagresión y heteroagresión. Se producen por ausencia de atonía muscular, lo que explica que el sujeto pueda 'ejecutar' el contenido de sus ensueños. Se asocia con enfermedades neurológicas de diversa etiología y con lesiones en el troncoencéfalo [39].

Otras parasomnias

De acuerdo con la clasificación ICSD, este apartado es muy amplio. Se incluyen aquellas parasomnias que se producen indistintamente en cualquier fase de sueño. De todas ellas, el trastorno más prevalente es la enuresis.

La enuresis consiste en una micción involuntaria durante el sueño después de los 4 años de edad. Su prevalencia es del 15% en niños de 5-6 años y predomina en el sexo masculino. La enuresis primaria tiene un origen multifactorial: herencia, inmadurez vesical, factores psicológicos, trastorno en los mecanismos del despertar, etc.

La enuresis secundaria, que aparece después de un período de control miccional no inferior a seis meses, se debe a factores de tipo emocional. La enuresis sintomática, secundaria a un proceso orgánico, es bastante más infrecuente que las anteriores.

El bruxismo es un fenómeno frecuente a cualquier edad y se debe normalmente a una deficiente oclusión dentaria, a factores psicológicos, ocupacionales, etc. Cuando es intenso, conlleva lesiones irreversibles en la dentadura.

La distonía paroxística nocturna se caracteriza por movimientos violentos, complejos, de carácter distónico, balístico o coreoatetósico, que aparecen abruptamente en cualquier fase del sueño. Su fisiopatología ha sido objeto de gran controversia en los últimos años. La ICSD la incluye dentro de las parasomnias, aunque para la mayoría de los autores se trata de una forma de epilepsia parcial frontal con crisis motoras y automatismos complejos durante el sueño [40].

El tratamiento farmacológico de las parasomnias se reserva para aquellos casos en los que exista un comportamiento que suscite peligrosidad para el sujeto o los que le rodean. Hay que informar y tranquilizar a los padres acerca de la benignidad de estos procesos y su evolución favorable con la edad. Normalmente, se utilizan las benzodiazepinas, los ansiolíticos o los tricíclicos, en una única dosis nocturna. La psicoterapia y las técnicas de relajación se recomiendan en casos individualizados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rechtschaffen A, Kales A. A manual of standardized terminology, techniques and scoring system for sleep stages in human subjects. Public Health Service Publication No 204. Washington, DC: US Government Printing Office; 1968.
2. Besset A. Polysomnography. In Billiard M, ed. Sleep. Physiology, investigations and medicine. New York: Kluwer Academic/Plenum Publishers; 2003. p. 127-38.
3. Carskadon MA, Dement WC, Mitler MM, Roth T, Westbrook PR, Keenan S. Guidelines for the multiple sleep latency test (MSLT): A standard measure of sleepiness. Sleep 1986; 9: 519-24.
4. ICSD: The international classification of sleep disorders: diagnostic and coding manual. Diagnostic Classification Steering Committee. In MJ Thorpy Chairman, ed. Rochester, Minnesota: American Sleep Disorders Association; 1990.
5. Peraíta-Adrados R. Transient and short insomnia. In Billiard M, ed. Sleep. Physiology, investigations and medicine. New York: Kluwer Academic/Plenum Publishers; 2003. p. 201-5.
6. Peraíta-Adrados R, Ezpeleta-Echávvarri D. Tratamiento del insomnio. Rev Clin Esp 1999; 2: 109-13.
7. Vela-Bueno A. Insomnia. In Raker RE, ed. Conn's current therapy. Philadelphia: WB Saunders; 1992. p. 28-32.
8. Kales JD, Kales A. Evaluation and treatment of insomnia. Psychiatry Annals 1987; 17: 459-64.
9. Vaughn-McCall W, Edinger JD. Subjective total insomnia: an example of sleep state misperception. Sleep 1992; 15: 71-3.
10. Navelet Y. El insomnio del niño, aspectos clínicos y tratamiento. In Peraíta-Adrados MR, ed. Trastornos del sueño en la infancia. Madrid: CEPE; 1992. p. 107-20.
11. Montplaisir J, Godbout R, Pelletier G, Bédard MA. Restless legs syndrome and periodic limb movements during sleep. In Kryger MH, Roth-Dement WC, eds. Principles and practice of sleep medicine. 2 ed. New York: WB Saunders; 1993. p. 589-98.
12. Coleman RM. Periodic movements in sleep (nocturnal myoclonus) and restless legs syndrome. In Guilleminault C, ed. Sleeping and walking disorders (indications and techniques). Menlo Park, CA: Addison-Wesley; 1982. p. 265-95.
13. Gelineau J. De la narcolepsie. Gazette des Hôpitaux (Paris) 1880; 53: 626-8.
14. Dement WC, Carskadon M, Ley R. The prevalence of narcolepsy II [abstract]. Sleep Res 1973; 2: 147.
15. De Lecea L, Kilduff TS, Peyron C, Gao X, Foye PE, Danielson PE, et al. The hypocretins: hypothalamus-specific peptides with neuroexcitatory activity. Proc Natl Acad Sci U S A 1998; 95: 322-7.
16. Sakurai T, Ameniya A, Ishii M, Matzuzaki I, Chemelli RM Tanaka H, et al. Orexins and orexins receptors: a family of hypothalamic neuropeptides and G protein-coupled receptors that regulate feeding behaviour. Cell 1998; 92: 573-85.
17. Westphal C. Eigentümliche mit Einschlafen verbundene Anfälle. Arch Psychiatr Nervenkr 1877; 7: 631-5.
18. Mignot E, Tafti M, Dement WC, Grumet FC. Narcolepsy and immunity. Adv Neuroimmunol 1995; 5: 523-37.
19. Nishino S, Ripley B, Overeem S, Lammers GJ, Mignot E. Hypocretin (orexin) deficiency in human narcolepsy (letter). Lancet 2000; 355: 39-40.
20. Peyron C, Faraco J, Rogers W, Ripley B, Overeem S, Charnay Y, et al. A mutation in a case of early onset narcolepsy and a generalized absence of hypocretin peptides in human narcoleptic brains. Nat Med 2000; 6: 991-7.
21. Rechtschaffen A, Dement WC. Narcolepsy and hypersomnia. In Kales A, ed. Sleep: physiology and pathology. New York: JB Lippincott; 1969. p. 119-30.
22. Roth B. Narcolepsy and hypersomnia: review and classification of 642 personally observed cases. Schweiz Arch Neurol Neurochir Psychiatr 1976; 119: 31-41.
23. Billiard M. Other hypersomnias. In Thorpy MJ, ed. Handbook of sleep disorders. New York: Marcel Dekker; 1990. p. 353-71.
24. Kleine W. Periodische Schlafsucht. Mschr Psychiatr Neurol 1925; 57: 285-320.

25. Dauvilliers Y, Mayer G, Lecendreaux M, Neidhart E, Peraïta-Adrados R, Sonka K, et al. Kleine-Levin syndrome. An autoimmune hypothesis based on clinical and genetic analyses. *Neurology* 2002; 59: 1739-45.
26. Castilla del Pino C. El síndrome de Levin. *Rev Clin Esp* 1951; 43: 341-5.
27. Leger D. The cost of sleep-related accidents: a report for the National Commission on Sleep Disorders Research. *Sleep* 1994; 17: 84-93.
28. Teran-Santos J, Jiménez-Gómez A, Cordero-Guerrero J. The association between sleep apnea and the risk of traffic accidents. *N Engl J Med* 1999; 340: 847-51.
29. Burwell C, Robin E, Whaley R. Extreme obesity associate with alveolar hypoventilation: a Pickwickian syndrome. *Am J Med* 1956; 2: 811-8.
30. Gastaut H, Tassinari CA, Duron B. Etude polygraphique des manifestations épisodiques (hypniques et respiratoires) diurnes et nocturnes du Syndrome de Pickwick. *Rev Neurol (Paris)* 1965; 112: 573-9.
31. Guilleminault C, Dement WC. Sleep apnea syndromes. New York: Alan R Liss; 1978.
32. Lavie P, Herer P, Peled R, Berger I, Yoffe N, Zomer J, et al. Mortality in sleep apnea: a multivariate analysis of risk factors. *Sleep* 1995; 18: 149-57.
33. Bassetti C, Aldrich MS, Chervin RD, Quint D. Sleep apnea patients with transient ischemic attack and stroke: a prospective study of 59 patients. *Neurology* 1996; 47: 1167-73.
34. Sullivan CE, Issa FG, Berthon-Jones M, Eves L. Reversal of obstructive sleep apnea by continuous positive pressure through the nares. *Lancet* 1981; 1: 862-5.
35. Fujita S, Conway W, Zorick F, Roth T. Surgical correction of anatomical abnormalities in obstructive sleep apnea syndrome: uvulopalatopharyngoplasty. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1981; 89: 923-34.
36. Winkels W, Klutmann M, Bias R, Wessolowski T, Simon H. Effectiveness of an anti-snoring prosthesis in obstructive sleep apnea syndrome. *Pneumologie* 1997; 3: 802-3.
37. Benoît O. Régulation circadienne des états de veille et de sommeil. In Benoît O, Foret J, eds. *Le sommeil humain. Bases expérimentales, physiologiques et physiopathologiques*. Paris: Masson; 1979. p. 95-114.
38. Peraïta-Adrados R. Diagnóstico diferencial entre parasomnias y epilepsia. *Rev Neurol* 1998; 26: 479-80.
39. Mahowald MW, Schenck CH. REM sleep behavior disorder. In Thorpy MJ, ed. *Handbook of sleep disorders*. New York: Marcel Dekker; 1990. p. 567-93.
40. Scheffer IE, Bhatia K, Lopes-Cendes I, Fish DR, Marsden CD, Andermann E, et al. Autosomal dominant frontal epilepsy misdiagnosed as a sleep disorder. *Lancet* 1994; 343: 515-7.

AVANCES EN EL ESTUDIO DE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO

Resumen. *Objetivo. Ofrecer una visión panorámica de los trastornos del sueño más frecuentes, de la metodología de estudio, de sus aspectos clínicos y fisiopatológicos, y de su tratamiento. Desarrollo. En primer lugar, mencionamos someramente la metodología de estudio del binomio sueño/vigilia, con las exploraciones que actualmente consideramos imprescindibles. A continuación, y según la clasificación internacional, describimos los trastornos del sueño propiamente dichos que requieren de la competencia del médico especialista en patología del sueño: el insomnio, las hipersomnias, los trastornos del ritmo circadiano del sueño y las parasomnias. Además, se detallan las patologías ligadas al sueño o agravadas durante el mismo (ronquido, apneas, trastornos cardiovasculares, etc.), que implican la colaboración de un gran número de especialistas para su estudio, lo cual enriquece, a todas luces, esta disciplina. Conclusión. El estudio de los trastornos del sueño y de la vigilancia constituye una rama indiscutible de la medicina, por la elevada prevalencia de estos trastornos en la población general, su morbilidad y sus importantes repercusiones sociolaborales, fundamentalmente accidentes laborales y de tráfico. [REV NEUROL 2005; 40: 485-91]*

Palabras clave. *Diagnóstico. Hipersomnias. Insomnio. Parasomnias. Trastornos del ritmo circadiano. Tratamiento.*

AVANÇOS NO ESTUDO DOS DISTÚRBIOS DO SONO

Resumo. *Objectivo. Oferecer uma visão panorâmica das perturbações do sono mais frequentes, da metodologia de estudo, dos seus aspectos clínicos e fisiopatológicos, e do seu tratamento. Desenvolvimento. Em primeiro lugar, mencionamos sumariamente a metodologia de estudo do binómio sono/vigília com os exames que, na actualidade, consideramos imprescindíveis. Seguidamente e, segundo a classificação internacional, descrevemos as perturbações do sono propriamente ditos, que requerem a competência do médico especialista em patologia do sono: as insónias, as hipersónias, as alterações do ritmo circadiano de sono e as parasónias. Além disso, detalham-se as patologias ligadas ao sono ou agravadas durante o mesmo (ronco, apneias, alterações cardiovasculares, etc.), que implicam a colaboração de um grande número de especialistas para o seu estudo, o que enriquece, em todas as vertentes, esta disciplina. Conclusão. O estudo das perturbações do sono e da vigília constitui um ramo indiscutível da Medicina pela elevada prevalência destes distúrbios na população geral, a sua morbilidade e as suas importantes repercussões sócio-laborais, fundamentalmente acidentes de trabalho e de trânsito. [REV NEUROL 2005; 40: 485-91]*

Palavras chave. *Alterações do ritmo circadiano. Diagnóstico. Hipersónias. Insónias. Parasónias. Tratamento.*