

NARCOLEPSIA

- A Propósito de um Caso Clínico

Ana Sofia Cabral¹ / Nuno Madeira² / Maria João Matos³ / Ana Maria Ferreira⁴

sumário

A narcolepsia é uma doença crónica cuja causa exacta continua ainda por esclarecer. É caracterizada por sintomas clínicos cardinais como sonolência diurna excessiva e cataplexia, reveste-se de algumas especificidades a nível poligráfico e pode estar associada a determinados marcadores imunogenéticos. Determina habitualmente importantes consequências no funcionamento global e na adaptação psicossocial do indivíduo, afectando significativamente a sua qualidade de vida.

Neste trabalho os autores expõem o caso clínico de um doente do sexo masculino, de 18 anos, internado no Serviço de Psiquiatria dos HUC, com a suspeita de se tratar de um síndrome de Kleine Levin. Após avaliação clínica e estudo orgânico aprofundado concluiu-se que o doente apresentava um quadro compatível com narcolepsia. Partindo do quadro descrito, é feita uma breve revisão teórica desta patologia.

palavras-chave

Sonolência Diurna Excessiva, Cataplexia, Narcolepsia, Qualidade de Vida

summary

Narcolepsy is a chronic disease, of unknown aetiology, characterized by cardinal clinical symptoms such as irresistible sleep and cataplexy attacks. It has some specificities at a polygraph level and is associated with certain immunogenetic markers. This disease may determine important consequences in a person's global functioning and psychosocial adjustment, significantly affecting quality of life.

In this report the authors describe the case of a 18 years old male, admitted to the Psychiatric Clinic of the Coimbra University Hospital, with the probable diagnosis of Kleine Levin's syndrome. After careful clinical and organic evaluation, the definite diagnosis was narcolepsy. Based on this case report the authors undertake a theoretical review of the pathology, mainly concerning its clinical picture, diagnostic evaluation, differential diagnosis and therapeutic approaches.

key-words

Sleepiness, Cataplexy, Narcolepsy, Quality of Life

Introdução

A Narcolepsia (que, em grego, significa apoderado pelo sono) é uma entidade clínica que tem assumido uma crescente relevância clínica nos últimos anos. Foi descrita pela primeira vez em 1877, pelo neurologista alemão Westphal, nos seguintes termos: *“um homem sofrendo de acessos súbitos de sono e episódios de inibição motora e da fala”*; e denominada como tal três anos depois, em 1880, pelo francês Gélineau, ao referir o caso de um tanoeiro de 36 anos, que adormecia contra a sua vontade durante o dia, e apresentava quedas relacionadas com as suas emoções.

Recentemente, tivemos oportunidade de observar um doente com narcolepsia, cuja descrição não tem outro objectivo que não o de chamar atenção dos leitores, para este diagnóstico, que pode passar despercebido por ainda não se encontrar muito divulgado na literatura médica portuguesa.

Caso Clínico

Identificação

RMAS, sexo masculino, 18 anos, raça branca. Estudante, solteiro, natural e residente em Coimbra.

Motivo de referência

Referenciado à Consulta de Distúrbios do Sono do Serviço de Psiquiatria dos Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC), em Dezembro de 2005, por uma pneumologista do Laboratório de Sono dos HUC, por apresentar uma sonolência diurna excessiva grave (SDE), tendo já efectuado diversos exames no mesmo Laboratório cujos resultados não eram suficientes para explicar a gravidade da queixa. Fora também já sujeito a diversas medicações sem efeito ou com agravamento da SDE e portanto suspensas. Pela parte do doente parecia haver a intenção de, a curto prazo, obter a Licença de Condução para Veículos Automóveis.

História da doença actual

Já na infância, R. tinha *“ataques irresistíveis de sono”* (sic), recebendo desde cedo a alcunha de “Soneca” por parte dos colegas da escola. Ocorriam várias vezes por dia, inclusive em períodos de actividade, tinham instalação súbita e duração variável, e eram seguidos de despertar brusco e de um período de vigília de boa qualidade. Referia uma sonolência de tal modo intensa que a mesma motivava acidentes de bicicleta, adormecimentos nas aulas e ao andar de automóvel, mesmo que estivesse estimulado com a presença e a conversa de colegas ou amigos. *«Tanto estou bem, como de repente apago!»* (sic).

Posteriormente, no início da adolescência, tiveram início episódios que descrevia como paroxismos de perda súbita do tônus muscular nos joelhos, bilaterais, que o próprio denominava de *“descaídas”* (sic), que ocorriam frequentemente quando estava a jogar ping - pong. Nestas circunstâncias, *“ria-se”* (sic) com os amigos e *“estava naquela excitação de ganhar”* (sic). Numa das vezes chegou a cair para o chão mas nunca perdeu a consciência.

Referia ainda dormir mal durante a noite, tendo por vezes dificuldade em adormecer, despertares nocturnos frequentes (insónia fragmentada) e sensação matinal de sono pouco reparador. Segundo a família, era também comum falar durante a noite (sonilóquio) e a presença duma roncopatia ligeira. *“Tenho um sono muito agitado e de fraca qualidade. Dizem que falo alto e mexo-me muito.”* (sic).

História pessoal

R. nasceu por parto eutócico, após gravidez sem intercorrências. Teve um desenvolvimento psicomotor normal, com uma infância saudável, sem sintomas neuróticos infantis. Socialização adequada, com participação em actividades de grupo (jogador de futebol associativo). Bom rendimento escolar, frequentando actualmente um curso sócio profissional. Vive com os pais num ambiente familiar

funcional, não tendo irmãos. Orientação heterossexual tendo namorada.

Antecedentes pessoais

Sem história de antecedentes patológicos relevantes. Inexistência de hábitos aditivos, nomeadamente tabágicos ou alcoólicos.

Antecedentes familiares

Pai com história de SDE desde o início da vida adulta. Sem outros antecedentes assina-láveis.

Personalidade prévia

Conscioso, responsável. Sociável e extrovertido. Autónimo e resiliente. Aberto à experiência. Com particular interesse por desporto, música, e outras actividades de grupo e lazer

Exame mental

Biótipo longilíneo, estatura elevada. Idade aparente congruente com idade real. Fácies expressivo. Contacto cordial, atitude colaborante e postura adequada. Consciente, orientado auto e alopsiquicamente. Humor eutímico. Sem alterações do pensamento ou sensopercepção. Inteligência e memória sem alterações aparentes. Insónia fragmentada. Sem alterações do apetite ou libido.

Exame físico

Exame físico sumário sem alterações.

Exames complementares de diagnóstico

- Estudo analítico (hemograma, bioquímica, sumária de urina, provas tiroideias, metabolismo do ferro, pesquisa de drogas na urina) - sem alterações.

- Radiografia simples do tórax e electrocardiograma - normais.

- Escala de Sonolência de Epworth (Dezembro/2005) - 19

- Polissonografia (Abril/2006) - "(...) eventos respiratórios que não se encontram associados a dessaturações significativas (...) macroestrutura do sono muito fragmentada (...)"

- Teste de latência múltiplas do sono (TLMS) - (Abril/2006) - "(...) latência normal em todas as sesta (...)"

- Tomografia axial computadorizada crâneo-encefálica (Junho/2006) - sem alterações.

- Tipagem HLA Classe II por PCR-SSP (Junho/2006) - haplotipo DRB1*15, DQB1*06.

Diagnóstico

Tratava-se portanto dum adolescente com história de uma SDE grave com início na primeira infância, não explicável pelos resultados dos exames de sono efectuados numa primeira fase. Com efeito, o Polissonograma (PSG) apenas demonstrava um sono fragmentado e alguns eventos respiratórios sem a frequência ou a gravidade suficientes para explicar a gravidade da SDE e o Teste de Latência Múltipla do Sono (TLMS) apresentava uma latência normal em todas as sesta. A negatividade destes últimos levou a Consulta de Distúrbios do Sono, em Junho de 2006, a propor o seu internamento no Serviço de Psiquiatria de Homens considerando outras hipóteses do diagnóstico diferencial entre as quais se encontra o síndrome de Kleine-Levin, patologia hipotalâmica que acontece mais frequentemente em adolescentes do sexo masculino. A inexistência de periodicidade das queixas de sonolência, associada a hiperfagia e a hipersexualidade, o início na infância e a presença contínua da queixa de sonolência excessiva afastavam aquela primeira hipótese de diagnóstico.

Após colheita pormenorizada da história clínica, observação em regime de internamento e estudo orgânico, excluíram-se distúrbios psiquiátricos, distúrbios aditivos e estruturais cerebrais. A presença de clara de cataplexia veio colocar como hipótese mais provável duma narcolepsia, apesar do estudo em Laboratório de Sono ser negativo. Esta hipótese diagnóstica veio a ser reforçada pela presença duma fenotipagem HLA com o haplotipo DRB1*15, DQB1*06, habitualmente associado à narcolepsia. Foi também objectivo do internamento a repeti-

ção do PSG e do TLMS para confirmação dos resultados anteriores. Contudo R. mostrou alguma resistência em permanecer em meio hospitalar, alegando dificuldades de adaptação ao serviço em questão, pelo que teve alta sem que tenham sido repetidos estes exames.

Evolução

Em Junho/2006, após a alta hospitalar, iniciou tratamento com modafinil (100 mg, 2 id), face à hipótese diagnóstica de narcolepsia. Verificou-se melhoria discreta. Em Novembro/2006 veio a abandonar modafinil pelo preço excessivo, sendo seguidamente medicado com metilfenidato (10 mg, 2 id). Em Março/2007, manifestou vontade de retomar terapêutica com modafinil. Subsequentemente verificou-se evolução favorável. Embora fosse desde início sensibilizado para a importância da realização de sesta programadas e outras práticas de higiene do sono, apenas no início do ano escolar de 2006/2007 iniciou a sua prática habitual, após reconhecimento do benefício da sua aplicação. À data da última consulta, o doente estava clinicamente estabilizado, evidenciando um aceitável funcionamento profissional, social e familiar.

Revisão Teórica

Definição, etiologia e epidemiologia

A narcolepsia é uma perturbação intrínseca do sono, em que existem alterações na ciclicidade e estabilidade do ciclo sono - vigília e cujos sintomas mais característicos são a SDE e a cataplexia, que poderão surgir com intervalo de anos entre si.

De acordo com estudos recentes, esta doença parece estar relacionada com alterações na produção de um neurotransmissor cerebral, a hipocretina, e subsequente disfunção das conexões neuronais e neuroquímicas numa determinada região do bulbo raquidiano, o locus coeruleus, centro de

controlo do sono REM. Contudo a sua causa exacta continua ainda por esclarecer.

A narcolepsia é uma doença extremamente incapacitante, de características crónicas, que começa geralmente na segunda década de vida (Thorpy, 2001). Atinge igualmente os dois sexos e entre 10% e 25% dos doentes têm história familiar (Pimentel, 2004). A prevalência desta doença no nosso país é desconhecida, sendo que, um estudo recente de Billiard (1996) estima a sua prevalência na população geral de 2 a 6 doentes por 10.000 pessoas.

Clínica

Ao caracterizar clinicamente esta doença, é comum destacarem-se quatro sintomas distintos que formam no seu conjunto a clássica tétrada sintomática da narcolepsia. São eles: a SDE, a cataplexia, a paralisia do sono e as alucinações hipnagógicas e hipnopômnicas. Os dois primeiros, habitualmente descritos como sintomas cardinais da doença, são os mais frequentes. A paralisia do sono e as alucinações hipnagógicas e hipnopômnicas são considerados sintomas acessórios, na medida em que não são indispensáveis ao diagnóstico.

Sonolência diurna excessiva - A sonolência diurna excessiva (SDE) é habitualmente a primeira manifestação da doença e caracteriza-se por "ataques de sono irresistíveis", de duração variável, considerados pelo doente como refrescantes e que podem acontecer em plena actividade e não somente em situações monótonas. Tal como outros sintomas da narcolepsia, os "ataques de sono" são devidos a intrusões de sono REM no período de vigília. Na narcolepsia, apesar de parcialmente aliviada pelo sono, a sonolência é muitas das vezes mantida ao longo do dia (Thorpy, 2001), resultando num considerável prejuízo no funcionamento global destes doentes e justificando alguns comportamentos automáticos que por vezes surgem.

Cataplexia - A cataplexia define-se como a perda ou diminuição súbita da força muscular habitualmente provocada por uma emoção, como o riso, ou, menos frequentemente o medo, ou pela actividade física intensa. Para evitar a sua ocorrência, alguns doentes aprendem a controlar as emoções, adoptando um comportamento neutro em todas as circunstâncias. Este fenómeno é idêntico à inibição muscular ocorrida durante o sono REM e pode ser parcial, afectando apenas alguns músculos, músculos da nuca daí a queda da cabeça para a frente, músculos dos maxilares causando incapacidade de articular as palavras, músculos da coxa traduzindo-se pela perda de firmeza nos joelhos, ou global, provocando o largar de objectos e a queda. Geralmente observa-se uma progressão da hipotonia, dos músculos faciais às extremidades, havendo um “deslizar” do corpo até ao solo, sendo rara uma queda com traumatismo grave.

Embora a cataplexia seja um importante sintoma, pois se estiver associado a SDE coloca a narcolepsia como a hipótese de diagnóstico mais provável, é porém difícil de avaliar. Está presente em mais de dois terços dos doentes (Guilleminault et al., 2004) e, apesar de pode ser o primeiro sintoma da doença, surge habitualmente após o início da SDE. De referir contudo que nem todos os autores concordam em fazer um diagnóstico de narcolepsia na ausência de cataplexia. A este respeito, refira-se que a segunda edição da Classificação Internacional dos Distúrbios do Sono (American Academy of Sleep Medicine, 2005) reconhece duas entidades autónomas: narcolepsia com cataplexia e narcolepsia sem cataplexia, desconhecendo-se se são entidades que estão no mesmo continuum ou se têm diferentes etiologias. Algumas características parecem estar mais associados à primeira, como por exemplo, a diminuição da hipocretina 1 no LCR, embora 10% de doentes com narcolepsia com cataplexia não tenham esse achado.

Paralisia do sono – corresponde à incapacidade que estes indivíduos podem sentir para se moverem ou fazerem, na altura da transição da vigília para o sono (ou seja no adormecer) ou na transição do sono para a vigília (isto é no despertar). Este fenómeno, que parece resultar de uma paralisia dos músculos voluntários idêntica à inibição muscular ocorrida durante o sono REM, tem uma frequência variável, desde diária a esporádica, tem a duração de alguns minutos e pode ser muito angustiante (sobretudo quando é acompanhado de sintomas autonómicos como parestesias dos membros, palpitações ou sudorese, sensação de sufocação ou desconforto torácico). Ocorre em cerca de 60% dos doentes com narcolepsia (Pissara, 2001), embora possa também ocorrer de forma esporádica em indivíduos saudáveis, e é mais frequente em alturas de stress, privação do sono ou quando o doente se deita numa posição desconfortável. Por vezes surgem, em simultâneo, alucinações hipnagógicas ou hipnopômnicas, que contribuem para o dramatismo com que este sintoma é vivenciado.

Alucinações hipnagógicas e/ou hipnopômnicas – à semelhança dos fenómenos de paralisia do sono, as alucinações hipnagógicas (ao adormecer) e hipnopômnicas (ao despertar) fazem parte da tétada clínica da narcolepsia mas surgem também pontualmente de forma isolada em indivíduos sem qualquer outra sintomatologia. São frequentemente visuais, podendo assumir qualquer outra modalidade. Podem variar entre elementos simples (por exemplo, manchas ou luzes) e fenómenos mais elaborados envolvendo um ou mais sentidos. Correspondem ao período de transição entre a vigília e o sonho (em sono REM) em que elementos de vigília e de sonho se misturam. Apesar de habitualmente o doente ter a noção de que estas alucinações não são reais, é frequente desencadearem medo e ansiedade. Tal como na paralisia do sono podem ser mais

frequentes em período de maior stress, privação do sono ou sono em ambiente estranho e podem ocorrer durante o dia associadas à cataplexia.

É de referir a possibilidade de ocorrência de outros sintomas, nomeadamente ao nível do sono. Com efeito, outras perturbações do sono que podem surgir são os despertares nocturnos, as apneias do sono, os sonilóquios, o aumento dos movimentos corporais ou mesmo movimentos periódicos das pernas.

Diagnóstico

O diagnóstico da narcolepsia é essencialmente clínico, pelo que uma história clínica cuidada assume particular importância, destacando-se a pesquisa de história familiar e do modo de início e de evolução da doença. Numa primeira fase importa também avaliar a gravidade e consequências da doença, bem como, realizar o exame físico pois este pode-nos ajudar a detectar outros sinais numa narcolepsia secundária.

O Teste de Latência Múltipla do Sono (TLMS) é, por excelência, a melhor forma de objectivar as queixas de sonolência objectiva. Neste teste, que é efectuado durante o dia e em que é pedido ao doente para se deitar num quarto escuro e não resistir a adormecer, é medida a latência das fases 1, 2 ou REM em cinco sestas com a duração de vinte minutos cada, intervaladas por um período de duas horas. Por consenso (American Academy of Sleep Medicine, 2005), o diagnóstico de narcolepsia requer a presença de SDE e um TMLS com uma latência média de menos de oito minutos e duas ou mais sestas com sono REM (Sleep Onset REM Periods ou SO-REMPs) característicos de vários distúrbios do sono e frequentemente encontrados na narcolepsia.

O TLMS deve ser feito, preferencialmente, no dia seguinte à realização do registo polissonográfico do sono nocturno, permitindo-nos obter com segurança o registo de hipersónia. Por outro lado, o Polissonograma (PSG)

permite, só por si, excluir outras causas de hipersónia e avaliar as perturbações do sono que ocorrem nestes doentes. Este exame mostra um aumento do número de despertares em alguns doentes com este diagnóstico e pode também existir uma redução do sono lento profundo e aumento relativo do sono REM, para além de um excessivo movimento tanto durante o sono REM como NREM.

A tipagem HLA pode ajudar a confirmar o diagnóstico. Na realidade tem-se verificado uma estreita correlação entre os haplotipos DR2 e DQw1 e esta doença, sendo que entre 95% e 99% dos doentes que apresentam estes haplotipos, em comparação com 12% a 38% da população geral (Mignot, 1998).

Evolução, prognóstico e aspectos psicossociais

Embora os primeiros sintomas surjam, na maioria das vezes, no adulto jovem, podem iniciar-se desde a infância até à 5ª década de vida. Tradicionalmente é considerada pelos pediatras uma doença rara na criança, contudo, importa salientar que o diagnóstico é feito muitas vezes com um atraso importante, em média de 10 anos após o início dos sintomas, especialmente se a cataplexia estiver inicialmente ausente (Morrish, 2004).

A sintomatologia persiste ao longo dos anos e a evolução geral da doença é difícil de sistematizar. É por vezes referido que a narcolepsia melhora com a idade, nomeadamente, após os 70 anos. Esta melhoria é relativa já que geralmente, a SDE mantém-se mas é melhor suportada com a reforma e com a possibilidade de fazer sestas. A cataplexia, as alucinações e a paralisia do sono tendem a tornar-se menos frequentes, no entanto, a queixa de sono nocturno de má qualidade perdura.

Como já referido, esta doença afecta significativamente o funcionamento global, a qualidade de vida e a segurança do indivíduo e reveste-se de importantes repercussões a nível psicossocial (compromisso do desempenho escolar ou profissional, prejuízo na

condução, dificuldades na inserção familiar e social, etc.).

Tratamento

A abordagem terapêutica da narcolepsia tem por objectivo o controlo dos sintomas, que condicionam a vida social, familiar, laboral ou escolar do doente, não existindo ainda tratamento para a sua causa. O recurso às diferentes possibilidades, farmacológicas ou não farmacológicas, deve ser personalizado, tendo em consideração não só as especificidades dos sintomas que se pretende tratar como também as características pessoais do doente.

Abordagem não farmacológica - Em indivíduos sem solicitações quotidianas de relevo (por exemplo, nos reformados), o tratamento não farmacológico pode ser suficiente. Noutras situações, não sendo só por si satisfatório, revela-se um importante complemento da terapia farmacológica de forma a otimizar a resposta terapêutica.

Este tipo de suporte implica medidas comportamentais que promovam um estilo de vida saudável, respeitando uma boa higiene do sono, mantendo horários sono - vigília regulares e evitando situações de privação de sono com a consequente exacerbação dos sintomas. O doente deve ser sensibilizado para o benefício em organizar o seu dia de trabalho em função da flutuação da sua sonolência. Nos casos em que as sestas são minimamente repousantes, estão indicadas, de forma a melhorar as capacidades do doente durante os períodos de vigília, recomendando-se sestas de curta duração (entre 10 a 60 minutos, consoante os autores) repartidas ao longo do dia.

A educação do doente pode passar também por alguns conselhos dietéticos como evitar o consumo excessivo de álcool, café ou hidratos de carbono, que parecem agravar a sintomatologia, pelo menos em alguns casos.

Em algumas situações justifica-se ainda

uma modificação ambiental que se pode traduzir por medidas simples como a adesão do doente a grupos de suporte e a sensibilização de terceiros para esta doença (família, colegas, professores) ou medidas de maior impacto como a mudança profissional, por forma a adequar as solicitações à doença, evitando profissões que agravem a doença ou o ponham o doente em especial risco (trabalho por turnos, condução profissional, etc.).

É ainda extremamente importante o papel do apoio psicológico através de uma psicoterapia de suporte. Com efeito, estes indivíduos têm, frequentemente, alguma dificuldade em lidar com o diagnóstico e com as suas consequências psicossociais, sendo frequente desenvolverem manifestações psicológicas ou psiquiátricas que dificultam o tratamento. Neste âmbito destaca-se o prejuízo no auto - conceito que por vezes surge, nomeadamente em situações de fraco suporte e incompreensão por terceiros (não é raro serem apelidados de "preguiçosos" e constituírem alvo de brincadeiras pelos seus pares).

Abordagem farmacológica - Cerca de 80% dos doentes com narcolepsia beneficia com o tratamento psicofarmacológico (Pissara, 2001), importando adaptar a terapêutica prescrita às queixas predominantes no doente em questão.

As principais alternativas que têm sido utilizadas com alguma eficácia têm um efeito estimulante do sistema noradrenérgico que, como já referido, parece ser o mais implicado nesta situação. As primeiras medicações simpaticomiméticas usadas para aliviar a SDE datam do século XVII com o uso do café, da salva e do rosmaninho (Pissara, 2001). Actualmente, outros fármacos estimulantes do sistema nervoso central (como as anfetaminas e seus derivados, designadamente, o metilfenidato) aliviam este sintoma, sendo bastante eficazes no seu tratamento. Contudo o seu uso encontra-se, por vezes, condicionado pelos

efeitos secundários (Pimentel, 2004). Trata-se de um grupo de fármacos que deve ser iniciado em baixas doses numa toma única de manhã. Posteriormente, como o aumento da dose, pode administrar-se em 2 a 3 vezes por dia, dependendo da duração do efeito. Deve evitar-se a administração ao final do dia ou à noite. Outro potente estimulante é o modafinil. O seu modo de acção não está muito bem definido mas parece ser um agonista 1 adrenérgico, com poucos efeitos simpaticomiméticos e, daí, com menos efeitos secundários que as anfetaminas e seus derivados. É hoje considerada a terapêutica de escolha para a SDE na narcolepsia (Broughton, 1997) na dose de 200 a 400 mg por dia.

Quanto à cataplexia, esta parece responder satisfatoriamente ao tratamento com substâncias activadoras pré-sinápticas de transmissão aminérgica, inibindo a recaptação da imipramina, clomipramina e, mais recentemente, a fluoxetina. Pensa-se que tal eficácia se deva à supressão do sono REM. As doses destes fármacos usadas na narcolepsia são habitualmente inferiores às administradas para a depressão (Pissara, 2001).

A fluoxetina tem também revelado bons resultados no controlo da paralisia do sono e das alucinações hipnagógicas e hipnopômicas. A disrupção do sono nocturno pode ser tratada com benzodiazepinas de semivida curta e os movimentos periódicos das pernas podem beneficiar com a administração antes de deitar de levodopa, bromocriptina ou benzodiazepinas.

Comentários Finais

Apesar do conhecimento desta síndrome ter aumentado na última década (Pissara, 2001), continua a ser uma doença desconhecida do público em geral, e até da classe médica em particular, e o recurso ao médico deve-se mais às suas consequências do que às manifestações clínicas propriamente ditas. Com efeito, no caso descrito, o que levou o

próprio a tomar a iniciativa de procurar ajuda foi o facto de se aproximarem os seus 18 anos e recear possíveis riscos para a condução automóvel

Este doente alerta-nos para a possibilidade da doença surgir ainda na infância e confirma-nos o facto de nem sempre termos presente a tétada diagnóstica. Aliás, os quatro sintomas só estão presentes, no seu todo, em 15 a 30% dos doentes (Pissara et al., 2001; Pimentel et al., 2004).

Um aspecto importante no caso exposto foi o facto de o TLMS realizado em Abril de 2006 ter-se revelado dentro da normalidade. Tal resultado levou-nos a considerar outras hipóteses diagnósticas, nomeadamente, o síndrome de Kleine Levin. Foi a conjugação da história clínica (início das queixas ainda na infância e ausência de hiperfagia, hipersexualidade e alterações do comportamento), dos antecedentes familiares (pai com SDE), dos resultados do PSG e do estudo genético que reforçaram a convicção de se tratar de uma narcolepsia afastando aquele diagnóstico. Neste contexto, é de referir que sem vindo a verificar alguma controvérsia na valorização dos resultados do TLMS na narcolepsia (Guilleminault, 2004). Moscovitch (1991) verificou que só 84% dos doentes com queixas de SDE e cataplexia apresentava duas ou mais sestras com sono REM no TLMS. Porém, este autor verificou também que todos os doentes com queixas de SDE e cataplexia apresentavam duas ou mais sestras com sono REM num dos TLMS se este fosse repetido diariamente num período de 4 dias. Isto sugere que embora o TLMS deva ser um exame que esteja indicado em todos os casos suspeitos de narcolepsia, isoladamente não deve ser a única forma de confirmação ou exclusão do diagnóstico, mas antes ser interpretado em conjunto com outros achados clínicos (Thorpy, 2001). Fica-nos a dúvida dos resultados que encontraríamos caso o doente tivesse permanecido em meio hospitalar durante o período necessário para que as quatro repetições referidas por Moscovitch (1991) fossem realizadas...

Bibliografia

American Academy of Sleep Medicine: International Classification of Sleep Disorders: Diagnostic and Coding Manual, 2nd ed. Westchester, Illinois: American Academy of Sleep Medicine, 2005.

Billiard M. Narcolepsie. *La Revue du Practicien*, 46, 2428 – 2434 (1996).

Broughton R, Fleming J et al. Randomized, double-blind, placebo-controlled crossover trial of modafinil in the treatment of excessive sleepiness in narcolepsy. *Neurology*; 49: 441-451 (1997).

Guilleminault C, Fromherz, S. Narcolepsy: Diagnosis and Management. In: Kryger M, Roth T, Dement W. Editores (4th ed.). *Principles and Practice of Sleep Medicine*. Philadelphia: W. B. Saunders Company, 2004, 780-790.

Mignot E. Genetic and familial aspects of narcolepsy. *Neurology* 50 (suppl.1) S16-S22, (1998).

Morrish E, King MA, Smith IR, Shneerson JM: Factors associated with a delay in the diagnosis of narcolepsy. *Sleep Medicine*, 5, 37-41 (2004).

Moscovitch A, Partinen M, Patterson N et al. Cataplexy in differentiation of excessive daytime somnolence. *Sleep Res*, 20, 301 (1991).

Pissara C, Ferreira AM, Pereira AP, Clemente V, Gomes A, Azevedo, MH. Narcolepsia. *Psiquiatria Clínica*, 22, (4), 285-295 (2001).

Pimentel T, Rente, P. Hipersónias. In: Rente P, Pimentel T. Editores. *A Patologia do Sono*. Lisboa: Lidel, 2004, 57-85.

Thorpy M. Current concepts in the ethiology, diagnosis and treatment of Narcolepsy. *Sleep Medicine*, 2, 5-17 (2001).