
Cataplexia

Autor:

Data de publicació: 16-09-2024

No s'ha de confondre amb Catalepsia.

Cataplexia

Pronunciació

/ˈkætˌplɜːksi/

Especialitat

Neurologia, Psiquiatria

La cataplexia és un episodi sobtat i transitori de debilitat muscular acompanyat d'una consciència plena, típicament desencadenada per emocions com riure, plorar o terror. [1] La cataplexia és el primer símptoma que apareix en aproximadament el 10% dels casos de narcolèpsia,[2] causada per una destrucció autoimmune de les neurones hipotalàmiques que produeixen el neuropèptid hipocretina (també anomenat orexina), que regula l'excitació i té un paper en l'estabilització de la transició entre els estats de vigília i son. [3] La cataplexia sense narcolèpsia és rara i es desconeix la causa.

El terme cataplexia prové del grec *ката* (kata, que significa "avall") i *πλῆξις* (plēxis, que significa "vaga") [4] i es va utilitzar per primera vegada al voltant de 1880 en la literatura fisiològica alemanya per descriure el fenomen de la immobilitat tònica també conegut com a "jugar a l'opòssum" (en referència al comportament de l'opòssum de fingir la mort quan es veu amenaçat). [4] El mateix any, el neuropsiquiatre francès Jean-Baptiste Gélinau va encunyar el terme "narcolèpsia" i va publicar alguns informes clínics que contenien detalls sobre dos pacients que tenien condicions similars a les dels casos narcolèptics actuals. [5] No obstant això, l'inici que va informar va ser a l'edat adulta, en comparació amb els casos actuals reportats en la infància i l'adolescència. [6] Fins i tot si preferia el terme "astasia" en lloc de "cataplexia", el cas que va descriure segueix sent icònic per al diagnòstic de síndrome narcolèptica completa. [4]

Contingut

La cataplexia es manifesta com una debilitat muscular que pot anar des d'un afluixament amb prou feines perceptible dels músculs facials fins a una paràlisi muscular completa amb col·lapse postural. [7] Els atacs són breus, la majoria duren des d'uns segons fins a un parell de minuts, i normalment impliquen la caiguda de la mandíbula, debilitat del coll i / o pandeig dels genolls. Fins i tot en un col·lapse en tota regla, les persones solen ser capaces d'evitar lesions perquè aprenen a notar la sensació de l'atac catalèctic que s'acosta i la caiguda sol ser lenta i progressiva. [8] La parla pot ser confusa i la visió pot estar afectada (visió doble, incapacitat per concentrar-se), però l'audició i la consciència segueixen sent normals. [cal citació]

Els atacs de cataplexia són autolimitats i es resolen sense necessitat d'intervenció mèdica. Si la persona està reclinada còmodament, pot passar a somnolència, al·lucinacions hipnagògiques o un període de son REM. Tot i que la cataplexia empitjora amb la fatiga, és diferent dels atacs narcolèptics de son i normalment, però no sempre, es desencadena per fortes reaccions emocionals com el riure, la ira, la sorpresa, l'admiració i la vergonya, o per un esforç físic sobtat, especialment si la persona és agafada desprevinguda. [9] Un exemple ben conegut d'això va ser la reacció del medallista olímpic de salt de llargada de 1968 Bob Beamon en assabentar-se que havia batut el rècord mundial anterior per més de 0,5 metres. [10][es necessiten cites addicionals][cal citació mèdica] Els atacs cataplèctics poden ocórrer ocasionalment espontàniament, sense desencadenant emocional identificable. [11]

Mecanisme

En aquest circuit cerebral simplificat, el dany a les neurones secretores d'orexina a l'hipotàlem pot conduir a la inhibició de les neurones motores, reduint així el to muscular.

La cataplexia es considera secundària quan es deu a lesions específiques en el cervell que provoquen un esgotament del neurotransmissor hipocretina. La cataplexia secundària s'associa a lesions específiques localitzades principalment a l'hipotàlem lateral i posterior. La cataplexia deguda a lesions del tronc cerebral és poc freqüent, especialment quan es veu de manera aïllada. Les lesions inclouen tumors del cervell o tronc encefàlic i malformacions arteriovenoses. Alguns dels tumors inclouen astrocitoma, glioblastoma, glioma i subependimoma. Aquestes lesions es poden visualitzar amb imatges cerebrals, però en les seves primeres etapes es poden passar per alt. Altres condicions en què es pot veure cataplexia inclouen esdeveniments isquèmics, esclerosi múltiple, traumatisme cranioencefàlic, síndromes paraneoplàsiques, infeccions com l'encefalitis i, més rarament, la malaltia de Niemann Pick. La cataplexia també pot ocórrer de manera transitòria o permanent a causa de lesions de l'hipotàlem causades per cirurgia, especialment en reseccions tumorals difícils. Aquestes lesions o processos generalitzats alteren les neurones d'hipocretina i les seves vies. El procés neurològic darrere de la lesió deteriora les vies que controlen la inhibició normal de la caiguda del to muscular, donant lloc a l'atonía muscular. [12]

Teories per als episodis

Un fenomen de son REM, la paràlisi muscular, es produeix en un moment inadequat. Aquesta pèrdua de to és causada per la inhibició massiva de les neurones motores de la medul·la espinal. Quan això passa durant la vigília, el pacient que va tenir un atac catalèctic perd el control muscular. Com en el son REM, la persona continua respirant i és capaç de controlar els moviments oculars. [9]

Hipocretina

La regió de l'hipotàlem del cervell regula les funcions bàsiques d'alliberament d'hormones, expressió emocional i son. Un estudi va concloure que la hipocretina neuroquímica, també coneguda com a orexina, que està regulada per l'hipotàlem, es va reduir significativament en els participants de l'estudi amb símptomes de cataplexia. La hipocretina regula el son i els estats d'excitació. La deficiència d'hipocretina s'associa a més amb la disminució dels nivells d'histamina i epinefrina, substàncies químiques importants per promoure la vigília, l'excitació i l'estat d'alerta. [13]

El diagnòstic de narcolèpsia i cataplexia es fa generalment per presentació de símptomes. Presentar la tètrada de símptomes (somnolència diürna excessiva, paràlisi d'inici del son, al·lucinacions hipnagògiques i símptomes de cataplexia) és una forta evidència del diagnòstic de narcolèpsia. Sovint es realitza una prova de latència del son múltiple per quantificar la somnolència diürna. [14]

Tractament

La cataplexia es tracta amb medicaments. El tractament per a la narcolèpsia i la cataplexia es pot dividir en aquells que actuen sobre la somnolència diürna excessiva (EDS) i els que milloren la cataplexia. La majoria dels pacients requereixen l'ús de medicaments de per vida. [15] La majoria dels tractaments en humans només actuaran de manera simptomàtica i no es dirigeixen a la pèrdua de les neurones productores d'orexina. [16]

Quan es tracta la cataplexia, s'han de tenir en compte els tres sistemes: adrenèrgic, colinèrgic i dopaminèrgic. El sistema adrenèrgic pot ser inhibit pels antidepressius. En els models de ratolí, la cataplexia està regulada pel sistema dopaminèrgic a través del receptor similar a D2, que quan es bloqueja disminueix els atacs catalèctics. [cal aclariment] El paper del sistema colinèrgic s'ha observat en models canins, on l'estimulació d'aquest sistema pot conduir a episodis greus de cataplexia. [17]

No hi ha tractaments conductuals. Les persones amb narcolèpsia sovint intentaran evitar pensaments i situacions que saben que poden evocar emocions fortes i, per tant, desencadenar atacs catalèctics. [9]

Gamma-hidroxibutirat

S'ha trobat que el gamma-hidroxibutirat, també conegut com a oxibat de sodi, és eficaç per reduir el nombre d'episodis de cataplexia. [18][19] L'oxibat de sodi és generalment segur [19] i normalment és el tractament recomanat. [20]

L'oxibat de sodi és un metabòlit natural del GABA. El seu principal objectiu és el sistema dopaminèrgic perquè a concentracions farmacològiques actua com a agonista i modula els neurotransmissors dopaminèrgics i la senyalització dopaminèrgica. [17] És l'únic fàrmac autoritzat per l'EMA per tractar tota la malaltia en adults, i per la FDA per tractar pacients que tenen cataplexia amb la indicació de ser utilitzat per combatre la somnolència diürna excessiva. [4][20] Aquest fàrmac ajuda a normalitzar l'arquitectura del son i inhibeix la intrusió d'elements del son REM com la paràlisi durant el dia. [4]

Antidepressius

Si el tractament anterior no és possible, es recomana venlafaxina. [20] L'evidència del benefici no és tan bona. [cal aclariment][20]

Els tractaments previs inclouen antidepressius tricíclics com la imipramina, la clomipramina o la protriptilina. [8] Els inhibidors de la monoaminoxidasa es poden utilitzar per controlar tant la cataplexia com els símptomes d'inici del son REM de paràlisi del son i al·lucinacions hipnagògiques. [21]

En la pràctica clínica, la venlafaxina i la clomipramina són els antidepressius més utilitzats per tractar la cataplexia. Si el pacient vol tenir un efecte sedant, es prescriu clomipramina. L'efecte d'aquests fàrmacs és suprimir el component REM i augmentar els nivells monoaminèrgics del tronc cerebral. [4] La millora es pot veure dins de les 48 hores posteriors a l'administració del fàrmac i a dosis més petites que les utilitzades en la depressió. [17] No obstant això, els antidepressius no estan aprovats per la FDA per al tractament de la cataplexia; [20] No obstant això, algunes jurisdiccions han aprovat la clomipramina per a aquest ús. [22][23][24] Frequentment, els pacients desenvolupen tolerància i normalment apareix el risc de rebot de cataplexia o "estat cataplèctic" quan la seva ingesta s'interromp bruscament. [17]

Teràpies basades en el sistema immunitari

La narcolèpsia amb cataplexia es considera un trastorn autoimmune, per la qual cosa s'han desenvolupat algunes teràpies basades en aquesta hipòtesi. Les teràpies immunològiques desenvolupades inclouen:[20]

Corticoides: després de les proves en 1 cas humà i 1 caní va resultar ineficaç, per la qual cosa és menys probable que s'utilitzi més.

Immunoglobulines intravenoses (IVIgs): pot disminuir els símptomes, però la seva eficàcia encara és subjectiva i no confirmada pels assajos controlats amb placebo. Es va suggerir que de vegades podria tenir efectes secundaris potencialment mortals. [16] No obstant això, després de donar aquest tractament a un pacient amb nivells d'orexina indetectables en el líquid cefaloraquídi després de només 15 dies després de l'inici de la malaltia, la cataplexia va millorar i els nivells d'orexina van començar a normalitzar-se. [17]

Plasmafèresi: hauria de ser similar a les IVIgs però és més invasiva i per a ella encara hi ha menys dades disponibles. [16]

Immunoabsorció

Alemtuzumab

Agonista invers del receptor H3 histaminèrgic

Les neurones histaminèrgiques tenen un paper molt important en la preservació de la consciència i en ajudar a mantenir la vigília i mantenir-se actius durant la cataplexia. En la narcolèpsia, sembla que hi ha un augment d'aquestes neurones, possiblement per compensar la pèrdua d'hipocretina. [25] Una teràpia prometedora seria augmentar l'activació de les neurones histaminèrgiques per un agonista invers del receptor H3 d'histamina, que millora l'alliberament d'histamina en l'hipotàlem. [17] Un agonista invers de la histamina H3 és el pitolisant. [26] Els resultats després de les proves en animals han indicat un augment de la vigília en animals normals, disminució de la somnolència i bloqueig de les transicions anormals del son REM a l'estat de vigília en els ratolins knock-out d'hipocretina. [17] A més, estudis controlats amb placebo suggereixen alguns efectes positius de Pitolisant sobre els símptomes de cataplexia, augmentant els nivells d'alerta i vigília. [4]

Dispositius de protecció

Hi ha diversos dispositius de protecció que poden ajudar a gestionar els perills com a conseqüència de les caigudes per cataplexies:

Cascos ortopèdics: Un casc ortopèdic protector pot ajudar a prevenir lesions greus al cap en cas de caigudes.

Cadira de rodes: les persones amb cataplexies poden experimentar caigudes o altres situacions perilloses fora de casa. Una cadira de rodes pot proporcionar una manera segura i còmoda de moure's i s'ha d'utilitzar com a part de la teràpia estàndard en aquells amb més de dos o tres atacs catalèctics per setmana.

Crosses: Aquests dispositius poden ajudar-los a mantenir l'equilibri i frenar possibles caigudes.

Ortesis: Les ortesis són dispositius que es porten al cos per donar suport o corregir l'alineació de les articulacions. Es poden utilitzar per ajudar les persones amb narcolèpsia a mantenir l'equilibri i prevenir caigudes.

Dispositius d'alarma: els dispositius d'alarma, com ara una alarma de llit o una alarma portàtil, es poden utilitzar per alertar cuidadors o familiars si la persona amb narcolèpsia està a punt d'adormir-se inesperadament.

És important que les persones amb narcolèpsia i cataplexia treballin amb el seu equip sanitari per determinar els millors dispositius de protecció per a les seves necessitats específiques i garantir la seva seguretat i benestar.

Investigació

S'està investigant la teràpia gènica de la hipocretina i el trasplantament de cèl·lules d'hipocretina per a la narcolèpsia-cataplexia. [27][28]