



## CARTAS AL EDITOR

## Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert: somnolencia y papel de la escala de somnolencia de Epworth

### Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease: Sleepiness and role of Epworth Sleepiness Scale

Sr. Editor:

Leí con gran interés el artículo de Gutiérrez Gutiérrez et al.<sup>1</sup> «Un consenso general y exhaustivo para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert». Los autores proponen estas guías clínicas para referencia de los profesionales de la salud involucrados en el diagnóstico y seguimiento de la DM1. Aunque el tema es difícil de evaluar a fondo, los autores remarcaron la presencia de trastornos del sueño y somnolencia, junto con fatiga en la DM1. Afirmaron que la fatiga no está relacionada con la debilidad muscular y podría estar relacionada con trastornos del sueño y somnolencia. Además, estas guías consideran la escala de somnolencia de Epworth (ESE) como «un buen instrumento para diagnosticar» los alteraciones del sueño, haciendo referencia al artículo de validación de Johns<sup>2</sup>. También en la tabla 1, recomiendan el uso de la ESE para diagnosticar somnolencia y fatiga. Estas declaraciones solo son parcialmente correctas<sup>1</sup>. Por un lado, la tercera edición de la Clasificación Internacional de los Trastornos del Sueño<sup>3</sup> define la somnolencia como «la incapacidad de mantenerse despierto, y alerta durante los principales episodios de vigilia del día, lo que resulta en períodos de necesidad irreprimitible de sueño o lapsos involuntarios de somnolencia o sueño». Por otro lado, la definición de fatiga es «una disminución reversible de las capacidades motoras y cognitivas asociada con una disminución de la motivación y una mayor necesidad de descansar»<sup>4</sup>. Aunque estos 2 conceptos son bastante diferentes, los términos pueden ser intercambiables en un lenguaje común y también para pacientes y médicos. La fatiga y la somnolencia diurna excesiva (SDE) ocurren respectivamente en el 62,5 y 30-39% de pacientes con DM1<sup>5</sup>. A pesar de la alta prevalencia del síndrome de apnea del sueño (SAS)<sup>5-8</sup>, diferentes autores no pudieron



encontrar una correlación entre SDE y SAS. Desde un punto de vista metodológico, la SDE se ha evaluado en enfermedades neurológicas utilizando diferentes medidas. La escala subjetiva más común es la ESE, un cuestionario fiable utilizado en varias encuestas. Varios factores contribuyeron a la gran difusión de la ESE para la evaluación de la somnolencia: el cuestionario es autoadministrado, fácil de completar y puntuar, sin coste y, por lo tanto, adecuado para una evaluación rápida de la SDE en consultas externas. Actualmente, se considera la escala subjetiva más utilizada para la evaluación/cribado de la somnolencia y se ha traducido y validado en varios idiomas y países. Sin embargo, la ESE no es aplicable a todos los contextos clínicos. La somnolencia y la fatiga están fuertemente asociadas con la DM1, y la ESE requiere algunas actividades que los pacientes con DM1 no realizan habitualmente. Por lo tanto, se proponen diferentes herramientas para evaluar la somnolencia y la fatiga en la DM1. Laberge et al. validaron la escala de somnolencia diurna, Daytime Sleepiness Scale (DSS)<sup>9</sup>, una escala autoadministrada más coherente con las características clínicas observadas en el DM1 «somnoliento» (es decir, la siesta, el fenotipo similar a la narcolepsia y la somnolencia relacionada con la atención). Además, la escala de gravedad de la fatiga (FSS) se consideró la herramienta más importante para evaluar la fatiga en la DM1<sup>10</sup>. Muy recientemente, Laberge et al.<sup>11</sup> evaluaron la SDE y la fatiga en un gran estudio prospectivo de 9 años en DM1 por DSS y FSS, describiendo el índice de masa corporal como un factor de riesgo potencial para ambos síntomas. Para obtener una evaluación exhaustiva tanto de la somnolencia como de la fatiga en DM1, Hermans et al.<sup>12</sup> desarrollaron la escala de fatiga y somnolencia diurna, Fatigue Daytime Sleepiness Scale (FDSS) obtenida por un método Rasch, a partir de los 22 elementos de ESE, DSS y FSS para obtener, después de restaurar y eliminar elementos que no encajan, una escala de 12 elementos. Esta escala mostró una buena fiabilidad y consistencia interna y fue capaz de distinguir entre pacientes con DM1 fatigados o con SDE<sup>13</sup>. Por lo tanto, destacaríamos que la ESE no representa «un buen instrumento para diagnosticar» los trastornos del sueño y no representa la mejor escala subjetiva para la somnolencia, siendo la DSS y la FDSS más apropiadas para la condición clínica de la DM1 y resultando útiles para distinguir entre fatiga y SDE en este contexto<sup>14</sup>.

### Agradecimiento

Gracias a Dr. Daniela Rossi por su excelente apoyo en la revisión del texto.

## Bibliografía

- Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1 MD1 or Steinert's disease. *Neurología*. 2020;35:185–206.
- Johns MW. A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth sleepiness scale. *Sleep*. 1991;14:540–5.
- American Academy of Sleep Medicine. The International Classification of Sleep Disorders – Third Edition (ICSD-3). 3rd ed. ed Darien IL, editor. IL: American Academy of Sleep Medicine; 2014.
- Mills RJ, Young CA. A medical definition of fatigue in multiple sclerosis. *QJM*. 2008;101:49–60.
- Maestri M, Romigi A, Schirru A, Fabbrini M, Gori S, Bonuccelli U, et al. Excessive Daytime Sleepiness and Fatigue in Neurological Disorders. *Sleep Breath*. 2019.
- Romigi A, Franco V, Placidi F, Liguori C, Rastelli E, Vitriani G, et al. Comparative sleep disturbances in myotonic dystrophy types 1 and 2. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2018;18:102.
- Romigi A, Albanese M, Liguori C, Placidi F, Marciani MG, Massa R. Sleep-Wake Cycle and Daytime Sleepiness in the Myotonic Dystrophies. *J Neurodegener Dis*. 2013;2013:692026.
- Romigi A, Izzi F, Pisani V, Placidi F, Pisani LR, Marciani MG, et al. Sleep disorders in adult-onset myotonic dystrophy type 1: A controlled polysomnographic study. *Eur J Neurol*. 2011;18:1139–45.
- Laberge L, Bégin P, Montplaisir J, Mathieu J. Sleep complaints in patients with myotonic dystrophy. *J Sleep Res*. 2004;13:95–100.
- Laberge L, Gagnon C, Jean S, Mathieu J. Fatigue and daytime sleepiness rating scales in myotonic dystrophy: A study of reliability. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005;76:1403–5.
- Laberge L, Gallais B, Auclair J, Dauvilliers Y, Mathieu J, Gagnon C. Predicting daytime sleepiness and fatigue: A 9-year prospective study in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. 2020;267:461–8.
- Hermans MCE, Merkies ISJ, Laberge L, Blom EW, Tennant A, Faber CG. Fatigue and daytime sleepiness scale in myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. 2013;47:89–95.
- Gallais B, Gagnon C, Forgues G, Côté I, Laberge L. Further evidence for the reliability and validity of the Fatigue and Daytime Sleepiness Scale. *J Neurol Sci*. 2017;375:23–6.
- Gagnon C, Heatwole C, Hébert LJ, Hogrel J-Y, Laberge L, Leone M, et al. Report of the third outcome measures in myotonic dystrophy type 1 (OMMYD-3) international workshop Paris, France June 8, 2015. *J Neuromuscul Dis*. 2018;5:523–37.

A. Romigi

*IRCCS Neuromed Istituto Neurologico Mediterraneo, Sleep Medicine Center, Pozzilli (IS), Italia*

*Correo electrónico: andrea.romigi@gmail.com*

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.06.004>  
0213-4853/

© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Infarto cerebral por embolismo paradójico secundario a síndrome de vena cava superior por malposición de un catéter de derivación ventriculoauricular



### Ischemic stroke secondary to paradoxical embolism as a consequence of superior vena cava syndrome by a displacement of a ventriculoatrial shunt

*Sr. Editor:*

El síndrome de vena cava superior (SVCS) constituye una entidad poco frecuente, caracterizada por una obstrucción parcial o total del flujo sanguíneo a través de la vena cava superior por compresión extrínseca, infiltración o trombosis. Su evolución es variable y, a veces, tórpida, pudiendo ocasionar un compromiso vital; esto exige un diagnóstico certero y un tratamiento precoz<sup>1,2</sup>.

Presentamos el caso de una mujer de 82 años, parcialmente dependiente y portadora de una colostomía por una diverticulitis perforada. En 2013 fue intervenida mediante radiocirugía de un meningioma petroclival de 4 cm. Posteriormente desarrolló una hidrocefalia no comunicante por compresión externa del meningioma. Dada la contraindicación de derivación ventriculoperitoneal por el antecedente

de colostomía, en diciembre de 2014 se le implantó una derivación ventriculoauricular (DVA) (fig. 1).

En mayo de 2019 la paciente consultó por una afasia global y una hemiparesia derecha con balance muscular 2/5 de inicio al despertar. Ante la sospecha de un ictus, se le realizó una TC multimodal, en la que se observó una oclusión distal de M1 de la arteria cerebral media izquierda y un *mis-match* favorable. Se sometió a una tromboectomía mecánica con reperfusión angiográfica completa. A pesar de ello, la mejoría neurológica fue escasa. La TC de control a las 24 h posprocedimiento reveló una lesión isquémica establecida en el núcleo lenticular y la ínsula izquierdos.

Durante su estancia en la Unidad de Ictus, la paciente ya presentaba una edematización del miembro superior derecho, con dificultad para canalizar vías venosas periféricas. En el quinto día de ingreso se objetivó también edema facial y del miembro superior contralateral, siendo la exploración de los miembros inferiores rigurosamente normal. Ante la sospecha de un SVCS, se realizó un estudio Doppler de troncos supraaórticos que mostró trombosis de las venas yugulares internas. También se solicitó una TC toracoabdominopélvica sin contraste que descartó, a priori, una compresión venosa extrínseca o enfermedad tumoral y detectó la malposición del extremo distal de la DVA en la vena cava superior. Una flebografía de la extremidad superior derecha confirmó una trombosis de la vena subclavia derecha, el tronco braquiocefálico y la vena cava superior, siendo esta última permeable a la entrada de la aurícula derecha (fig. 2). No pudo estudiarse el sistema venoso del miembro contralateral por la imposibilidad para canalizar una vía periférica.