

ENFERMEDAD DE WILLIS-EKBOM A PROPÓSITO DE UN CASO

WILLIS-EKBOM'S DISEASE A CASE REPORT

Rivera-Bedoya M E¹, Navia-Bueno M d P²

1. Médico Psiquiatra, Docente Investigador IINSAD

2. Epidemióloga Clínica, Docente Emérita De La Universidad Mayor De San Andrés, Directora IINSAD

Autor de correspondencia: Dra. Mónica E. Rivera Bedoya, Instituto de Investigación en Salud y desarrollo, Av. Villazón N° 1995, Plaza del Bicentenario, La Paz – Bolivia, Teléfono móvil: 79532070, monbriel@gmail.com

RESUMEN

Los trastornos del sueño REM, son de alta prevalencia en nuestro medio, se manifiestan por lo general en comorbilidad con trastornos afectivos como la ansiedad y la depresión. Dependiendo de la sintomatología del paciente la afectación puede afectar su calidad de vida, en nuestro medio son frecuentes las crisis de pánico y trastornos del sueño reconocidos culturalmente como provenientes de embrujos o maleficios, que al no ser tratados con buenos resultados, buscan una respuesta en el ámbito médico postergando la intervención en el caso evaluado. El presente caso describe los síntomas experimentados por un adulto de sexo masculino, con un cuadro que impresiona por su descripción sintomatológica de origen netamente urológico, que fue valorado en integridad con sus respectivos resultados laboratoriales y de gabinete es referido a diferentes especialidades y finalmente a psiquiatría donde se llega a la conclusión diagnóstica de enfermedad de Willis-Ekbom, trastorno del sueño REM y Trastorno de ansiedad generalizada con crisis de pánico, se realiza tratamiento específico, con resultados favorables y seguimientos periódicos. Se presenta el caso clínico de un paciente de sexo masculino de 61 años como se describe en la presentación.

Palabras clave: Enfermedad de Willis-Ekbom, Trastornos del sueño REM. Comorbilidad psiquiátrica

ABSTRACT

REM sleep disorders, are of high prevalence in our environment, are usually manifested in comorbidity with affective disorders such as anxiety and depression. Depending on the symptomatology of the patient, the affectation can affect their quality of life, in our environment there are frequent panic crises and sleep disorders culturally recognized as coming from spells or curses, which, when not being treated with good results, seek an answer in the medical field postponing the intervention in the case evaluated. The present case describes the symptoms experienced by a male adult, with a picture that impresses with his symptomatic description of a purely urological origin, which was assessed in integrity with their respective laboratory and laboratory results. It refers to different specialties and finally to psychiatry. where the diagnostic conclusion of Willis-Ekbom disease, REM sleep disorder and generalized anxiety disorder with panic crisis is reached, specific treatment is performed, with favorable results and periodic follow-up.

Keywords: Willis-Ekbom disease, REM sleep disorders. Psychiatric comorbidity

INTRODUCCIÓN

El trastorno de conducta durante el sueño REM (TCSR) es una manifestación de base de otra patología, que se caracteriza por conductas

motoras vigorosas, pesadillas y la ausencia de atonía muscular durante el sueño REM (1). Generalmente ocurre en personas de más de 55 años. El TCSR es una parasomnia, es decir

una alteración de la conducta durante el sueño. Sin embargo, los avances conseguidos durante estos últimos 10 años han demostrado que no es una simple alteración del sueño sino que en muchos casos es la primera manifestación de una enfermedad neurodegenerativa como la enfermedad de Parkinson (EP), la demencia con cuerpos de Lewy (DCL) y la atrofia multisistémica (AMS).

Los sueños de los pacientes con TCSR suelen tener un contenido desagradable que incluye *discusiones, peleas, persecuciones, robos*, ataques de animales y caídas por precipicios. Los pacientes durante el sueño REM pueden gritar, gemir, sollozar, llorar, hablar (en la mayoría de ocasiones el contenido no se entiende), decir o gritar palabrotas o expresiones soeces y en ocasiones incluso pueden reír o cantar.

El Síndrome de las Piernas Inquietas (SPI) es un desorden sensitivo motor primario caracterizado por una fuerte e irresistible urgencia de mover las piernas, que se puede presentar durante el sueño REM, en avanzados niveles de severidad, la urgencia puede incluir los brazos y otras partes del cuerpo (tronco y cabeza), pero invariablemente involucra las piernas cuando los síntomas aparecen poco común que afecta al 5-10%¹ de la población y se relaciona con una peor calidad de vida. Por años se consideró como una forma de neurastenia o histeria por su asociación a cuadros ansioso-depresivos. En 1944, el neurólogo Karl Ekbom lo denomina Restless Legs Syndrome. Hoy se conoce como síndrome o enfermedad de Willis-Ekbom, ya que el término *restless* no refleja la potencial severidad de los síntomas ni tampoco su presentación es exclusiva de las piernas, ya que en casos más graves puede afectar otras zonas, como abdomen, brazos, genitales o cara.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo masculino de 61 años de edad, natural y residente de la ciudad de La Paz, casado 3 hijos, nivel de educación universitario, jubilado, refiere cuadro clínico de 4 años de evolución caracterizado por dolor en región perineal y erección con dolor intenso (10/10), que

se presenta en 3 a 4 oportunidades cada noche y reduce con la *detumescencia*.

Acude a diferentes valoraciones por urología donde tras diferentes exámenes de laboratorio: valores hematimétricos que reportan anemia no significativa, examen general de orina, urocultivo, fosfatasa ácida, antígeno prostático específico incluyendo BAAR en orina, exámenes de gabinete radiografía simple de abdomen urografía excretora, pielografía ascendente y descendente e histograma miccional, ecografía transrectal sin resultados de importancia, recibe Tadalafilo 20mg al día por 10 días y ketorolaco 10mg/cada 12 horas, sin modificación de la sintomatología. De esta forma es referido a medicina del dolor donde después de hacer exámenes neurológicos y complementarios se le indica morfina 20mg en 3 aplicaciones por semana sin haber modificaciones en la tumescencia nocturna, motivos por los que es transferido a endocrinología no encontrándose alteraciones hormonales.

Con estos resultados acude nuevamente a urología de donde es transferido a la especialidad de psiquiatría, se realiza la historia clínica completa donde se cuenta con el antecedente de tener familia extensa de raza negra, y aprensión a la actividad sexual por el temor al dolor de la erección, en la valoración psicopatológica se identifica marcha antálgica (camina con lentitud evitando el contacto de sus genitales con su ropa interior), facie triste, colabora con la entrevista evitando el contacto visual, pensamiento con ideas pesimistas acerca de su pronóstico, ideas de muerte y pensamientos de automutilación que no son estructurados, temor intenso al llegar las horas de sueño, tristeza vital, ansiedad anticipatoria, tensión motora, por lo que el paciente "prefiere no dormir", además de alteraciones del sueño REM acompañados de erecciones dolorosas con despertares con un intervalo entre 40 a 50 minutos aproximadamente que disminuyen con la detumescencia que inicia al momento de la incorporación y caminata del paciente, se solicita frotis de sangre con identificación de células atípicas, electroencefalograma sin privación de sueño dando ambos sin alteración, la polisomnografía que reporta alteración del sueño REM.

1 De Riquer I. 1 Servicio de Neurología, Unidad Multidisciplinaria del Sueño, Instituto de Neurociencias, Hospital Clínic de Barcelona, Institut D'Investigació Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona, España

Se llega a la conclusión diagnóstica de *Trastorno del Sueño REM, Enfermedad de Willis-Ekbom, Trastorno de ansiedad generalizada con crisis de pánico*, se inicia medicación en base a benzodiacepinas 1mg/día, sulfato ferroso 25mg/día, ISRS 20mg/día, agonista dopaminérgico mg/día.

Se realiza seguimiento semanal, encontrándose remisión de la ansiedad anticipatoria, inicialmente, de forma progresiva remiten los despertares y el dolor, alcanzando en 4 semanas una remisión de la sintomatología, con retorno a las actividades

habituales que había postergado, refiere presentar un solo despertar nocturno sin erección ni dolor que remite solo, y sueño reparador.

DISCUSIÓN

En este caso clínico, se evidencia a través de la literatura revisada desde el año 2013, el *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5)*⁵ lo incluyó como una entidad nosológica distinta de las disomnias, destacando varias diferencias importantes entre sus criterios diagnósticos.

Cuadro N° 1. CRITERIOS DIAGNOSTICO DEL SINDROME DE PIERNAS INQUIETAS O ENFERMEDAD DE WILLIS EKBOM, DSM-V

A) Necesidad urgente de mover las piernas, acompañada generalmente o en respuesta a sensaciones incómodas y desagradables en las piernas, que se caracteriza por todas las circunstancias siguientes: <ol style="list-style-type: none"> 1. La necesidad urgente de mover las piernas comienza o empeora durante los periodos de reposo o de inactividad. 2. La necesidad urgente de mover las piernas se alivia parcial o totalmente con el movimiento. 3. La necesidad urgente de mover las piernas es peor por la tarde o por la noche que durante el día, o se produce únicamente por la tarde o por la noche
B) Los síntomas del criterio A se producen al menos 3 veces por semana y han estado presentes durante un mínimo de 3 meses.
C) Los síntomas del criterio A se acompañan de malestar clínicamente significativo o deterioro en lo social, laboral, educativo, académico, comportamental u otras áreas importantes del funcionamiento.
D) Los síntomas del criterio A no se pueden atribuir a otro trastorno mental o afección médica y no se explican por un problema de comportamiento y;
E) Los síntomas no se pueden atribuir a los efectos fisiológicos de una droga o un medicamento (ej. Acatisa)

Ref. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5)*

La enfermedad de Willis-Ekbom, ocurre dos veces más frecuentemente y de manera más precoz en mujeres (2-3 años antes)⁽⁴⁾. Aumentando su prevalencia en el embarazo, especialmente durante el séptimo y octavo mes, disminuyendo la severidad de los síntomas después del parto. El riesgo de aparición aumenta con el número de partos, lo que podría estar relacionado con deficiencias de hierro ocurridas con cada embarazo⁽¹⁾. La edad de aparición sigue una distribución bimodal, siendo más frecuente entre la tercera y Cuarta década de vida ⁽²⁾, está influida principalmente por la historia familiar de *SPI* y el género femenino.

Se asocia con trastornos del sueño en un 90%², trastornos depresivos 60%³ y ansiosos en un 47%⁴ de casos. Es frecuente que la presentación clínica se manifieste con alteraciones del sueño. La etiología es desconocida y la fisiopatología consiste en una disfunción dopaminérgica. El tratamiento es sintomático con remisión de la sintomatología en un 70% de los casos.

Kallweit et al. (2016) identificaron algún diagnóstico psiquiátrico en 39% de los pacientes. La enfermedad de Willis-Ekbom precede a los cuadros depresivos en 75% ⁽³⁾, en cambio, los síntomas ansiosos aparecen antes del *SPI* en

- 2 Schenck CH, Mahowald MW. REM sleep behavior disorder: clinical, developmental, and neuroscience perspectives 16 years after its formal identification in SLEEP. *Sleep* 2012;25:120-38.
- 3 Frauscher B, Iranzo A, Gaig C et al for the SINBAR (Sleep Innsbruck Barcelona) group. Normative EMG values for the diagnosis of REM sleep behaviour disorder. *Sleep* 2012 (en prensa).
- 4 Trastornos del sueño. En: Beers MH, Berkow R, editores. *Manual Merck de Geriatria*. 2ª edición. Madrid: Harcourt; 2011. p. 123-5

83%(4). Se han encontrado prevalencias elevadas a 12 meses de trastorno de pánico, trastorno de ansiedad generalizada y depresión(5).

El paciente en un momento dado por la falta de respuesta al tratamiento tuvo pensamientos estructurados de quitarse la vida, al igual que como ocurre con otras enfermedades crónicas, la enfermedad de Willis-Ekbom se ha asociado a un aumento del estrés oxidativo y de la actividad simpática, lo que explicaría el aumento de prevalencia de depresión(5). El insomnio de conciliación y mantención es una comorbilidad común 62,2% (6). En los trastornos del sueño, el discomfort asociado y la anticipación de los síntomas pueden contribuir a que este distress predisponga a los pacientes a presentar trastornos mentales. Por el contrario, las condiciones psiquiátricas pueden aumentar la conciencia de los períodos de vigilia por la noche, cuando los síntomas son más importantes.

Las tasas de aislamiento social autoinformado, la disminución de la libido, actividad física menos frecuente, peor evaluación autorreportada del estado general de salud mental y reducción de la calidad de vida son manifiestas y postergan el encuentro terapéutico. Respecto a la personalidad del paciente se ha identificado en la valoración psicopatológica neuroticismo, introversión y psicastenia, lo que precipita en el caso presente la ansiedad y depresión en comorbilidad psiquiátricas.

El paciente presentado inicialmente ve su sintomatología netamente urológica por lo que se posterga el tratamiento específico afectando la funcionalidad en su vida de forma global, asociándose la alteración del sueño con un proceso ansioso con crisis de pánico, e importante sintomatología depresiva, la necesidad de mejorar su estado general conduce al mismo por diferentes evaluaciones en diferentes momentos.

Si bien los inhibidores de la fosfodiesterasa son empleados de diferente manera en el campo urológico, en el paciente no responde de la manera en la que podría estar esperado, la

morfina administrada en dosis interdiarias por el paciente asumido como tratamiento para dolor refractario no mejoraban las alteraciones del sueño ni la intumescencia peneana.

En psiquiatría el Koro es un síndrome cultural caracterizado como temor a los genitales identificados como extracorpóreos y que dan la impresión de disminución o crecimiento desproporcionado de los genitales (pene y testículos en el hombre y pezones en las mujeres), que acompañan al paciente con trastornos de ansiedad y depresión por el temor a dar a conocer estos síntomas, son poco frecuentes y descritos en nuestro medio principalmente porque la interpretación cultural la asocia a embrujos o maleficios.

Hoy en día el acercamiento de la población en general a la psiquiatría proporciona mejores alternativas y recursos al paciente identificando patologías mentales en la ausencia de alteración organizada vinculada a su sintomatología.

CONCLUSIONES

La valoración de los pacientes con sintomatología importante que influye severamente en su vida, sin correlato fisiológico, deben ser manejados de forma integral y multidisciplinaria para evitar que patologías que afectan de forma dramática a los pacientes en todo contexto se mantengan por largos períodos de tiempo.

Si bien la frecuencia de trastornos del sueño no se estudia a cabalidad y se emplean diferentes esquemas paliativos de los síntomas iniciales se pierde la posibilidad de brindar la mejor atención en el paciente en el tiempo pertinente según su molestia.

Se llega a la conclusión diagnóstica en el caso que se presenta, de *Trastorno del Sueño REM, Enfermedad de Willis-Ekbom, Trastorno de ansiedad generalizada con crisis de pánico*

La Enfermedad de Willis- Ekbom antes conocido como Síndrome de piernas inquietas debe tener un tratamiento específico, que tome en cuenta la comorbilidad psiquiátrica.

REFERENCIAS

1. *Frauscher B, Iranzo A, Gaig C et al for the SINBAR (Sleep Innsbruck Barcelona) group. Normative EMG values for the diagnosis of REM sleep behaviour disorder. Sleep 2012 (en prensa).*
2. *Berganza CE, Mezzich JE, Otero-Ojeda AA, Jorge MR, Villasenor-Bayardo SJ, Rojas-Malpica C. The Latin American guide for psychiatric diagnosis. A cultural overview. Psychiatr Clin North Am. 2001;24(3):433-46. <http://doi.org/cb68wg>.*
3. *Pozo Navarro P. Trastornos del sueño. En: Psiquiatría Geriátrica. Barcelona: Masson; 2002. p. 525-41.*
4. *Oerter W, Trenkwalder C, Zucconi M, benes H, Garcia Borreguero D, Bassetti C et al. State of the art in restless legs syndrome therapy: Practice recommendations for treating restless legs syndrome. Movement Disorders, 2017: S466-75.*
5. *Rubi P. Síndrome de piernas inquietas/Willis Ekbom desde la mirada del psiquiatra. Rev Med Chile 2018; 146: 1041-1049*