

Illuminate Hypersomnia

(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH



Informe sobre la iniciativa Desarrollo de fármacos centrado en el paciente y dirigido externamente para la hipersomnía idiopática (IH) y la reunión celebrada el 11 de abril de 2024

ÍNDICE

Informe “La voz del paciente” de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía)

Autora principal:

K. Kimberly McCleary,
Kith Collective

Revisoras:

Lindsay Jesteadt, PhD,
Sleep Consortium
(Consortio del Sueño);
Samantha Mayberry,
Kith Collective;
Lynn Marie Trotti, MD,
Emory University; y
Claire Wylds-Wright,
MFA, Sleep Consortium
(Consortio del Sueño)

Diseño y maquetación:

Julie Rathjens de
Hello Brand

Publicado en octubre
de 2024

©2024. Esta obra está
bajo una Licencia Creative
Commons Atribución No
Comercial 4.0 Internacional
(CC BY-NC 4.0)

Nota: Consulte
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

Introducción a la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) de Sleep Consortium (Consortio del Sueño).....	3
Resumen ejecutivo.....	4
SECCIÓN 1: CONTEXTO GENERAL.....	6
Criterios diagnósticos de la IH.....	7
Desarrollo de fármacos centrado en el paciente e iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía).....	8
SECCIÓN 2: SÍNTOMAS E IMPACTO EN LA VIDA DIARIA.....	9
Inicio y avance de los síntomas.....	9
Síntomas de la IH.....	10
Limitaciones del lenguaje para describir completamente los síntomas de la IH.....	11
Camino hacia el diagnóstico.....	11
Agrupamientos familiares de IH.....	16
Síntomas más incapacitantes.....	17
Impactos de los síntomas.....	24
Validación expresada durante la reunión de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía).....	35
SECCIÓN 3: PERSPECTIVAS SOBRE LOS ABORDAJES ACTUALES Y FUTUROS PARA TRATAR LA IH.....	36
Terapias que emplean las personas con IH.....	36
Limitaciones y barreras en el tratamiento de la IH.....	44
Experiencias en ensayos clínicos.....	51
Expectativas terapéuticas.....	52
SECCIÓN 4: RESULTADOS DE LA ENCUESTA A PACIENTES Y CUIDADORES DE ILLUMINATE HYPERSOMNIA (ILUMINAR LA HIPERSOMNIA).....	55
Resumen y metodología.....	55
Perfil demográfico de las personas encuestadas.....	56
Diagnóstico, síntomas e impacto.....	58
Experiencia con el tratamiento.....	64
Reflexiones finales.....	74
AGRADECIMIENTOS.....	75
Oradores de la reunión.....	75
Colaboradores en la encuesta, revisores y evaluadores.....	76
Organizaciones asociadas a la iniciativa.....	76
Patrocinadores corporativos.....	76
Equipo de la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía).....	77
Otros agradecimientos.....	77
APÉNDICE.....	78
Agenda de la reunión.....	78
ACERCA DE SLEEP CONSORTIUM (CONSORCIO DEL SUEÑO).....	79

INTRODUCCIÓN A LA INICIATIVA ILLUMINATE HYPERSOMNIA (ILUMINAR LA HIPERSOMNIA) DE SLEEP CONSORTIUM (CONSORCIO DEL SUEÑO)

El 11 de abril de 2024, un grupo diverso compuesto por pacientes, cuidadores, defensores, profesionales de la salud, investigadores, representantes de la industria biofarmacéutica y personal de agencias federales se reunió en un foro de gran impacto para participar en la reunión de desarrollo de fármacos centrado en el paciente y dirigido externamente (EL-PFDD) de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía). Este evento fue el resultado de meses de planificación, colaboración y recopilación de información a través de una encuesta complementaria, entrevistas, seminarios web, comentarios por escrito y otros foros. Representó un hito significativo en el proceso de amplificar las voces de quienes viven con hipersomnía idiopática (IH).

A lo largo de esta serie de actividades, incluida la misma reunión, escuchamos testimonios directos de personas afectadas por la IH. Sus relatos fueron conmovedores, sus desafíos profundos y su resiliencia inspiradora. Este informe resume testimonios cargados de sinceridad y valiosas reflexiones que ponen de manifiesto las dificultades cotidianas, las necesidades no cubiertas y las esperanzas de futuro de quienes enfrentan esta afección frecuentemente incomprensida.

Sleep Consortium (Consortio del Sueño) fue fundado en 2021 con el objetivo de acelerar la investigación innovadora, comprender las enfermedades y desarrollar terapias para las personas que viven con trastornos centrales de hipersomnolencia (Central Disorders of Hypersomnolence, CDoH) y enfermedades relacionadas, incluida la IH. Como consorcio, llevamos adelante esta misión reuniendo a actores diversos bajo la firme convicción de que somos más fuertes cuando actuamos con un propósito común.

Con ese mismo principio fundacional dimos vida a la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía), en colaboración con líderes de organizaciones de defensa de pacientes, empresas del ámbito de las ciencias biológicas, asesores y otras entidades asociadas, con el fin de profundizar la comprensión de la experiencia vivida de la IH y ampliar el alcance hacia la comunidad internacional que padece esta afección. Colaboramos estrechamente con representantes de la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) para aprovechar su experiencia, adquirida tras haber organizado y asesorado más de 115 reuniones PFDD, tanto internas como dirigidas externamente.

Agradecemos sinceramente a todas las personas que participaron en este esfuerzo y contribuyeron a su éxito, incluidas aquellas mencionadas en las páginas 75 a 77. Nuestro más profundo agradecimiento es para los miles de miembros de la comunidad de IH cuyas voces fueron escuchadas y cuyas esperanzas nos conmovieron profundamente. En especial, reconocemos la valentía y franqueza de quienes integraron los paneles y compartieron experiencias personales, destacando la importancia y urgencia del trabajo que aún queda por hacer.

Nuestro objetivo al crear esta iniciativa y documentar lo aprendido en este informe es asegurar que las perspectivas de los pacientes y sus cuidadores se mantengan en el centro del desarrollo de fármacos y en la toma de decisiones regulatorias. Lo invitamos a ayudarnos a difundir este recurso lo más ampliamente posible, para fomentar una mayor conciencia, promover una comprensión más profunda de la IH, impulsar prioridades de investigación centradas en los pacientes y, fundamentalmente, mejorar la calidad de vida de todas las personas afectadas por la IH.

Juntos, iluminaremos el camino y seguiremos marcando una diferencia en la vida de quienes se ven afectados por la hipersomnía idiopática.

Atentamente,

Lindsay Jesteadt, PhD
Cofundadora y directora ejecutiva
Sleep Consortium (Consortio del Sueño)

Claire Wylds-Wright, MFA
Cofundadora y directora de experiencia
Sleep Consortium (Consortio del Sueño)

RESUMEN EJECUTIVO

Cientos de miembros de la comunidad de hipersomnía idiopática (IH) de todo el mundo participaron en la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía), que incluyó una reunión virtual de cuatro horas sobre el desarrollo de fármacos centrado en el paciente y dirigido externamente (EL-PFDD) realizada el 11 de abril de 2024 y una encuesta en línea dirigida a personas que viven con IH y a sus cuidadores. Esta iniciativa representó un hecho sin precedentes para la comunidad de IH, al igual que la posibilidad de que una amplia variedad de personas afectadas por esta afección compartieran directamente sus experiencias con representantes de la Administración de Alimentos y Fármacos de los Estados Unidos (FDA), empresas del sector de las ciencias biológicas, investigadores académicos, profesionales de la salud y otras personas afectadas por la IH.

La reunión y la encuesta abordaron la carga que suponen los síntomas y el impacto de la IH, así como las distintas maneras en que las personas afrontan esta afección mediante tratamientos médicos y complementarios, cambios en el estilo de vida y otras estrategias. También se consultó a los participantes y a quienes respondieron la encuesta sobre el camino hacia el diagnóstico, los obstáculos y las barreras del tratamiento, sus expectativas con respecto a nuevos beneficios terapéuticos y su experiencia en ensayos clínicos.

ILLUMINATE HYPERSONNIA EN NÚMEROS

10
organizaciones asociadas

338 espectadores durante la transmisión en vivo de la reunión del 11 de abril de 2024

1031 visualizaciones totales de la grabación de la reunión al 12 de septiembre de 2024

7 empresas de las ciencias biológicas patrocinadoras

289 comentarios escritos enviados por los miembros de la comunidad antes, durante y después de la reunión (al 11 de mayo de 2024)



170 298 palabras escritas totales en respuesta a las preguntas de la encuesta de respuesta abierta

811 respuestas totales a la encuesta de Illuminate Hypersomnia

18 presentadores y facilitadores del diálogo comunitarios



La reunión y la encuesta abordaron la carga que suponen los síntomas y el impacto de la IH, así como las distintas maneras en que las personas afrontan esta afección mediante tratamientos médicos y complementarios, cambios en el estilo de vida y otras estrategias.

Este informe resume los aprendizajes obtenidos a partir de los testimonios brindados durante la reunión, las entrevistas realizadas en la etapa de planificación de la iniciativa, los cientos de comentarios escritos enviados antes, durante y después del encuentro, y las respuestas completas o parciales a la encuesta. A lo largo del informe, se incluyen citas textuales para preservar la autenticidad de las vivencias compartidas por la comunidad. Algunas de las principales conclusiones extraídas del aporte de la comunidad sobre la experiencia de vivir con IH son las siguientes:

Las odiseas diagnósticas prolongadas son la norma: muchas personas recuerdan haber experimentado síntomas leves o moderados de IH desde la infancia o la adolescencia, que en general suscitaban comentarios sobre que se los consideraba “personas que dormían mucho” en lugar de generar preocupación por una posible afección médica. Con el paso del tiempo y el aumento de las exigencias de la vida, los síntomas se intensificaron, se volvieron más notorios o interfirieron de forma más significativa en su vida hacia la adultez temprana o media. Resulta difícil para muchas personas explicar su experiencia a los profesionales de la salud de un modo que transmita con claridad el verdadero impacto de los síntomas en su vida cotidiana y en su funcionamiento, por lo que las quejas sobre somnolencia excesiva, fatiga o deterioro cognitivo suelen atribuirse a factores del estilo de vida, estrés o depresión. Numerosas personas mencionaron que fue un episodio grave o peligroso lo que impulsó finalmente la búsqueda de atención médica adecuada y un diagnóstico. Al reflexionar sobre su recorrido, muchas identificaron oportunidades perdidas para una detección e intervención más tempranas. En conjunto, el retraso en obtener un diagnóstico adecuado puede prolongarse durante años e incluso décadas.

Una variedad de síntomas afecta el funcionamiento diario: además de la característica distintiva de la IH, que es la somnolencia diurna “incontrolable”, los participantes describieron con detalle la profunda afectación en la calidad de vida de las personas con IH debido a una disminución en la calidad del estado de vigilia, falta de claridad mental o “confusión mental” que se mantiene mucho tiempo después de despertar, problemas de memoria y concentración, fatiga abrumadora, debilidad y una inercia del sueño severa. Muchas personas informaron tener solo unas pocas horas de funcionamiento relativamente adecuado por día y muchas requieren dormir durante muchas horas por la noche, aunque esto no necesariamente conlleva una sensación de descanso al despertar. Varios participantes señalaron que los síntomas de la IH tienden a empeorar con el tiempo y ante factores como el estrés, el sobre esfuerzo y la sobrecarga sensorial.

Los síntomas de la IH afectan todos los aspectos de la vida: en todos los testimonios, los miembros de la comunidad compartieron relatos contundentes sobre los efectos generalizados de la IH en el rendimiento escolar y laboral, la dinámica familiar, las relaciones sociales e íntimas, la autoestima, la identidad personal y las aspiraciones en el ámbito personal, educativo y profesional. La seguridad personal y la de otras personas es un motivo de gran preocupación. Varias personas hablaron sobre la incertidumbre que enfrentan respecto de sus esperanzas de continuar o completar sus estudios, establecer o mantener relaciones comprometidas, formar o ampliar una familia, desempeñarse en el campo profesional elegido o mantener su nivel actual de actividad laboral, familiar o social. El impacto de la IH en otros miembros de la familia puede ser considerable, y se informaron agrupamientos familiares de IH entre familiares consanguíneos, lo que añade otra dimensión a los efectos sobre el entorno familiar.

Tratar y controlar la IH exige un gran esfuerzo: para mitigar los efectos de la IH, se emplea una combinación dinámica de medicamentos, adaptaciones en el estilo de vida, ajustes y estrategias de apoyo, en general sin lograr un alivio completo ni duradero. Casi todos los participantes tenían experiencia con el uso de medicamentos. Tanto el uso pasado de estimulantes como el actual fue prácticamente universal. Los participantes describieron haber utilizado distintas clases y tipos de medicamentos a lo largo del tiempo, e incluso simultáneamente, para lograr mejoras parciales, a menudo acompañadas de efectos secundarios indeseables o una creciente preocupación por los riesgos a largo plazo. Muchos mencionaron la necesidad frecuente y constante de ajustar la dosis, los horarios y las formulaciones para contrarrestar la pérdida de eficiencia o encontrar un equilibrio aceptable entre los beneficios y los perjuicios. La posibilidad de considerar o probar medicamentos adecuados o combinaciones de medicamentos se ve frecuentemente limitada por el desconocimiento de la IH por parte de los profesionales de la salud o su falta de disposición a tratarla, la cobertura de los seguros, los costos, la escasez de fármacos y la aprobación de las autoridades sanitarias y condiciones del mercado en distintos países.

Persisten importantes necesidades no cubiertas en el tratamiento: encontrar y acceder a profesionales de la salud con conocimiento sobre la IH fue un gran desafío que afectó tanto el diagnóstico como las opciones terapéuticas. Incluso contando con el apoyo de un profesional comprometido y bien informado que supiera utilizar las terapias disponibles, los participantes expresaron que aún existen necesidades terapéuticas no satisfechas. Existen grandes brechas en el logro de los resultados que las personas con IH consideran prioritarios: sentir mayor descanso tras el sueño y estar más alerta, con la energía y la vitalidad suficientes para afrontar el día y participar en relaciones significativas, actividades laborales y momentos de ocio; poder mantenerse despiertos sin medicamentos ni la sensación artificial de vigilia que provocan los estimulantes; estar libres de efectos secundarios como tensión cardiovascular, pérdida de apetito, sensación de vivir en modo “zombi”, ideación suicida y malestar gastrointestinal; y tener menos restricciones relacionadas con los horarios de medicación y los desplazamientos, debido a la naturaleza de algunos tratamientos y al control al que están sujetos otros.

El estigma y la falta de credibilidad sobre la IH empeoran la carga: la escasa conciencia pública sobre la IH, así como el desconocimiento de su gravedad e impacto, debilitó la autoestima y la esperanza de muchas personas. Numerosos participantes expresaron un deseo urgente de que se les crea, de que se los tome en serio y de recibir un trato más respetuoso y empático por parte de sus familiares, empleadores, compañeros de trabajo, profesionales de la salud y amistades. La comunidad manifestó su optimismo ante la posibilidad de que la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia) y los lazos más estrechos que fomentó entre miembros de la comunidad global de IH puedan impulsar una dinámica positiva que contribuya a mejorar la conciencia y la comprensión sobre esta afección.

En todos los testimonios, los miembros de la comunidad compartieron relatos contundentes sobre los efectos generalizados de la IH en el rendimiento escolar y laboral, la dinámica familiar, las relaciones sociales e íntimas, la autoestima, la identidad personal y las aspiraciones en el ámbito personal, educativo y profesional.

La grabación de la reunión está disponible en línea para su visualización en cualquier momento en: <https://bit.ly/watch-IH-EL-PFDD>

**Illuminate
Hypersomnia**
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

SECCIÓN 1:

Contexto general



Lindsay Jesteadt, PhD
Cofundadora y CEO
Sleep Consortium
(Consortio del Sueño)

*“Este esfuerzo colaborativo es fundamental para allanar el camino hacia descubrimientos innovadores y mejorar la calidad de vida de las personas que viven con IH”,
Lindsay Jesteadt*

“La reunión de hoy de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) representa una oportunidad única para reunir a la comunidad global de hipersomnía idiopática (IH) ante la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA), empresas del sector de las ciencias biológicas, investigadores, profesionales de la salud y otros defensores. Este esfuerzo colaborativo es fundamental para allanar el camino hacia descubrimientos innovadores y mejorar la calidad de vida de las personas que viven con IH, así como de quienes se ven afectados por otros trastornos del sueño”, expresó **Lindsay Jesteadt, PhD**, en las palabras de bienvenida que dieron inicio a la reunión de cuatro horas sobre desarrollo de fármacos centrado en el paciente y dirigido externamente (EL-PFDD) celebrada el 11 de abril de 2024.

Tiffany Farchione, MD, FAPA, habló en representación del personal de la FDA presente en el encuentro, procedente de distintas áreas de la agencia, y subrayó el compromiso de la institución con el desarrollo de fármacos centrado en el paciente. “Todos compartimos el compromiso de la comunidad de pacientes de facilitar el desarrollo de productos médicos seguros y eficaces para el tratamiento de la IH. En las reuniones de PFDD, hemos aprendido que los verdaderos expertos en la experiencia de vivir con una enfermedad o trastorno son los propios pacientes. Las personas con IH tienen una posición única para aportar información a las agencias reguladoras y ayudar a comprender la carga de la enfermedad y los tratamientos disponibles actualmente. Hoy estamos aquí para aprender de quienes conocen en profundidad la experiencia de vivir con IH”. Y agregó: “Escuchar lo que más les importa a los pacientes y cuidadores puede ayudarnos a marcar el camino para facilitar el desarrollo de productos médicos, así como a comprender cómo valoran los beneficios y riesgos de las terapias y dispositivos para la IH. Aprendemos muchísimo en estas reuniones y esperamos poder incorporar lo aprendido hoy en el enfoque y el conocimiento de la agencia. Quiero agradecer personalmente a todas las personas presentes por su participación. Estamos agradecidos con cada uno de ustedes por compartir sus historias, experiencias y perspectivas. Gracias”.



“¿Qué es la hipersomnía idiopática? Es un trastorno caracterizado por una somnolencia diurna excesiva patológica que no puede explicarse por otras afecciones, a pesar de que el sueño nocturno sea, en teoría, ‘suficientemente reparador’”. Con esta afirmación, **Lynn Marie Trotti, MD**, introdujo una descripción clínica general de la IH destinada a complementar los testimonios de pacientes y cuidadores, que constituirían el eje central del resto de la reunión. Repasó los síntomas comunes de la IH (ver página 10), los criterios diagnósticos actuales y las pruebas utilizadas para ayudar a establecer el diagnóstico y distinguir la IH de otros trastornos del sueño. “Una de las principales dificultades en el diagnóstico de la IH es diferenciarla de la narcolepsia tipo 2 (NT2 o narcolepsia sin cataplejía) y de la hipersomnía que puede coexistir con un trastorno del estado de ánimo como la depresión”, señaló. “En ambos casos, los síntomas pueden parecerse mucho a los de la IH. Aunque puede haber algunas diferencias en los resultados objetivos de las pruebas, también puede existir superposición, lo cual dificulta confirmar si el diagnóstico es correcto”.

La Dra. Trotti también presentó el enfoque terapéutico actual, que incluye el único medicamento aprobado por la FDA para el tratamiento de adultos con IH, Xywav (oxibatos de calcio, magnesio, potasio y sodio), así como medicamentos aprobados para tratar la narcolepsia y otros usados fuera de indicación terapéutica. También abordó las limitaciones de la guía clínica actual para el tratamiento de la IH, publicada en 2021. “Esa guía se basó en la evidencia disponible en ese momento, antes de que se publicaran estudios sobre el uso de Xywav en IH, por lo que esos medicamentos no se mencionan. Igualmente importante es que los medicamentos que comúnmente se utilizan para la IH no se incluyen si no hay publicaciones científicas que respalden su uso. Por eso, lo que hacemos en la práctica clínica es utilizar medicamentos aprobados por la FDA para la narcolepsia y emplearlos fuera de indicación terapéutica para tratar a personas con IH. Es razonable suponer que un medicamento eficaz para la NT2 también podría ser útil en la IH, ya que la somnolencia es muy similar en ambos trastornos”. Se refirió a las modificaciones del estilo de vida e indicó que las siestas suelen hacer que las personas con IH se sientan peor al despertar que antes de dormir. Reconoció que existen muy pocos datos disponibles para poder recomendar con fundamento pautas de sueño, rutinas de ejercicio, dietas o estrategias conductuales que puedan resultar beneficiosas.

“Existen otros apoyos que resultan fundamentales para las personas con IH, como las adaptaciones en el ámbito escolar o laboral. Entre ellas, horarios de inicio más tardíos debido a la inercia del sueño (ver descripción en página 20), días en los que las personas faltan a clases o al trabajo de manera imprevista porque estaban demasiado somnolientas para desplazarse con seguridad y adaptaciones cognitivas como tiempo adicional en los exámenes debido a los problemas de atención que suelen presentar quienes viven con IH”. Antes de concluir, la Dra. Trotti animó a los pacientes y sus familias a participar en grupos de apoyo: “Esta es una enfermedad que afecta profundamente tanto a los pacientes como a sus familias. Creo que los pacientes y sus familiares se benefician al poder hablar con otras personas que están atravesando situaciones similares. Espero con interés poder escuchar a los pacientes y sus familias en el transcurso de esta reunión”, concluyó.

A continuación, la moderadora **Kim McCleary** explicó la dinámica del encuentro, dividido en dos sesiones. Cada una comenzó con declaraciones pregrabadas de miembros de la comunidad de IH sobre sus experiencias, seguidas de un panel de debate con la participación en vivo de otras personas de la comunidad, ya sea por videoconferencia, llamada telefónica o mediante comentarios escritos enviados en directo o con anterioridad a la reunión. La primera sesión se centró en los síntomas y el impacto cotidiano de la IH, mientras que la segunda abordó las distintas estrategias para el manejo de esta afección. También se compartieron algunos datos preliminares de la encuesta realizada a pacientes y cuidadores en el marco de la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía), lo que aportó otra dimensión valiosa de experiencias por parte de las primeras 446 personas que enviaron respuestas completas o parciales hasta el 26 de marzo de 2024. (Nota: Vea la Sección 4, a partir de la página 55, para consultar los resultados finales basados en las 811 respuestas recibidas hasta la fecha de cierre de la encuesta, el 11 de mayo de 2024).

Criterios diagnósticos de la IH

Tal como explicó la Dra. Trotti durante la presentación clínica, según la Clasificación internacional de los trastornos del sueño, tercera edición, 2023 (International Classification of Sleep Disorders, 3rd edition, text revision, ICSD-3-TR, 2023) (revisado) el diagnóstico de IH requiere lo siguiente:

- Somnolencia diurna autorreportada (“necesidad incontrolada de dormir o episodios de somnolencia o sueño durante el día”) durante tres meses o más.
- Al menos una prueba objetiva que demuestre somnolencia o una duración prolongada del sueño:
 - Estudio de sueño en laboratorio (polisomnografía [PSG] y prueba de latencia múltiple del sueño [MSLT]) con una latencia media de sueño (tiempo que se tarda en quedarse dormido) igual o inferior a 8 minutos.
 - Al menos 11 horas de sueño durante un período de hasta 24 horas de monitoreo con PSG.
 - Al menos 11 horas de sueño por período de 24 horas durante al menos una semana de monitoreo con actigrafía.
- Exclusión de:
 - Falta de sueño.
 - Narcolepsia (ausencia de cataplejía y pruebas de laboratorio que no indican narcolepsia).
 - Otra causa que explique mejor los síntomas.

Desarrollo de fármacos centrado en el paciente e iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía)

En 2013, la FDA comenzó a organizar reuniones para escuchar directamente a personas con distintas afecciones médicas, así como a sus cuidadores, defensores y otros actores clave de la comunidad, con el fin de conocer cómo es vivir con estas afecciones y en qué medida los tratamientos disponibles satisfacen sus necesidades. Esta serie de reuniones, conocida como la iniciativa "[Desarrollo de fármacos centrado en el paciente](#)" (o PFDD) resultó sumamente valiosa para los equipos de la FDA y para la agencia. Posteriormente, se amplió el alcance de esta iniciativa para permitir que organizaciones de pacientes realizaran reuniones de PFDD dirigidas externamente (EL-PFDD), con la participación del personal de la FDA, siguiendo el modelo establecido de las reuniones lideradas por la agencia. Hasta la fecha, se han llevado a cabo más de [115 reuniones de PFDD y EL-PFDD](#) en conjunto; la primera reunión de PFDD sobre una enfermedad poco frecuente estuvo centrada en la [narcolepsia](#).

Sleep Consortium (Consortio del Sueño) llevó a cabo la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) en colaboración con organizaciones de defensa de pacientes que trabajan con la comunidad con IH, las cuales se mencionan en la página 76. Fue un esfuerzo paralelo a la iniciativa de PFDD de la FDA, con el objetivo de recopilar de forma más sistemática las opiniones de los pacientes sobre su afección y las terapias disponibles para tratarla. La iniciativa incluyó una encuesta para asegurar que se reflejara la experiencia del mayor número posible de personas con IH. Este informe de la "voz del paciente" resume la reunión y la encuesta de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) como un recurso duradero para investigadores, patrocinadores de desarrollo de fármacos, organismos reguladores, profesionales de la salud y otros. Además, la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) brindó una oportunidad valiosa para que quienes forman parte de la comunidad con IH pudieran aprender unos de otros y ofrecerse apoyo mutuo.

Tres componentes clave de la iniciativa **Illuminate Hypersomnia**:



Reunión virtual de PFDD



Encuesta en línea



Informe "La voz del paciente"



"En las reuniones de PFDD, hemos aprendido que los verdaderos expertos en la experiencia de vivir con una enfermedad o trastorno son los propios pacientes",
Dra. Tiffany Farchione, FDA

Illuminate Hypersomnia

(Iluminar la hipersomnia)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

SECCIÓN 2:

Síntomas e impacto en la vida diaria

INICIO Y AVANCE DE LOS SÍNTOMAS

Muchas personas de la comunidad con IH recuerdan haber tenido, desde siempre, una duración prolongada del sueño y a menudo eran elogiadas durante la infancia por ser “buenas para dormir”. Rememoran haber sentido somnolencia diurna excesiva y quedarse dormidas con facilidad en clase, en la biblioteca, en viajes familiares en coche e incluso mientras realizaban actividades. “Mis recuerdos más antiguos de una somnolencia extrema son de cuando tenía unos 12 o 13 años, conduciendo un tractor entre los maizales en la granja de mi padre”, relató **Raymond Meester**, orador en la reunión, que actualmente tiene 71 años.

Otras personas recuerdan haber tenido dificultad para despertarse por las mañanas o después de una siesta desde la infancia. **Beth Boyce**, de 62 años, reflexionó: “Incluso de niña, entendía la palabra ‘aturdida’, porque así me sentía, y no solo al despertarme, sino durante todo el día”. Estas dificultades solían afectar la asistencia a la escuela y el desempeño escolar. “Toda mi vida he sido conocida por dormir mucho y por quedarme dormida con muchísima facilidad. Me costaba recordar cosas y no me iba bien en la escuela como al resto de los chicos”, comentó Jenny Greathouse, de 46 años. Las dificultades de **Michelle Chadwick** comenzaron en su primer año de secundaria. “Dormía a pesar de las alarmas y siempre llegaba tarde a la escuela. Me dormía en clase y, a veces, directamente no iba. Me quedaba dormida en la biblioteca local”.

“Mi madre siempre me felicitaba porque, de bebé, dormía sin despertarme aunque hubiera ruido. En la escuela me costaba mantenerme despierta. Me veían como perezosa y desorganizada”. – Comentario escrito enviado por L. J. Y., Escocia

“Parece que he tenido una relación prolongada con las dificultades para dormir y mantenerme despierto antes de ser diagnosticado oficialmente a finales de mis 40 años. Recuerdo claramente que mi madre decía que, durante la escuela primaria, los maestros

“Tengo 47 años y he lidiado con esto desde los 5. Tuve que repetir el jardín de infantes porque me agotaba después de medio día de escuela. Nadie jamás lo entendió, y siempre me llamaron perezoso”. – Comentario escrito enviado por R. B., Dakota del Norte

SÍNTOMAS DE LA IH

Síntomas esenciales

- Somnolencia diurna excesiva
- Duración normal o prolongada del sueño

Características clásicas (no esenciales)

- Inercia del sueño intensa y prolongada
- Siestas largas que no resultan reparadoras

Síntomas comunes (no esenciales)

- Fatiga
- Disfunción autonómica (por ejemplo, cambios en la presión arterial o la frecuencia cardíaca al cambiar de posición)
- Disfunción cognitiva (por ejemplo, atención)

Basado en la presentación clínica de la Dra. Trotti

Extractos de entrevistas y comentarios escritos se atribuyen mediante las iniciales de la persona y su estado o país para proteger su privacidad; algunos comentaristas manifestaron su deseo de permanecer completamente anónimos. Todas las respuestas a la encuesta son anónimas y los comentarios en esa sección del informe no se atribuyen a ningún autor.

reportaban que a veces desaparecía y me encontraban un poco más tarde dormido en el baño. Esto fue alrededor de los 6 años. Aproximadamente a los 15 años, estaba tan cansado en la escuela que me perdía el recreo para meterme debajo del escritorio y tomar una siesta en el suelo". – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

Para algunos, los síntomas se intensifican durante la adolescencia y afectan la educación y la vida familiar. **Suzanne Lecours** compartió cómo avanzaron los síntomas de su hijo Scott durante su año de octavo grado, a los 14 años. "Scott dormía mucho. Tenía dificultades para levantarse para ir a la escuela y sentía náuseas por las mañanas. Solo pudo terminar noveno grado con muchas adaptaciones y está en casa cursando décimo grado, intentando completar un par de créditos a través de una escuela en línea".



"Fue nuestra primera hija y siempre fue muy buena para dormir. Tomaba siestas, se dormía fácilmente a la hora de acostarse y generalmente se dormía en el auto, incluso en viajes cortos. A menudo era difícil despertarla, pero no fue hasta la secundaria, con el inicio más temprano del día escolar y las mayores actividades y demandas de energía, que nos preocupamos. No podía mantenerse al día con sus estudios, así que buscamos atención médica". Declaración de M. S., Estados Unidos, durante una entrevista telefónica realizada para la preparación de la reunión.

Para otras personas, como **Jelissa Suarez**, los síntomas podrían no ser lo suficientemente intensos como para afectar de manera considerable el funcionamiento hasta la adultez temprana. "Aunque siempre había dormido entre ocho y once horas por noche durante mi infancia y en la universidad, hace 10 años, a los 26 años, mientras estudiaba para el examen de ingreso a la facultad de medicina, de repente me invadió un impulso abrumador e irresistible de dormir. Apenas podía mantener los ojos abiertos. Sentía que mi cerebro se apagaba. No había café que pudiera tomar ni agua fría que pudiera echarme en la cara para mantenerme alerta. Rápidamente junté mis libros y me fui al auto a dormir. Así comenzó mi odisea, ya que empecé a depender cada vez más de las siestas para calmar la somnolencia excesiva que se volvió un problema para mi funcionamiento diario. También me costaba levantarme por las mañanas y me tomaba cada vez más tiempo pasar de estar dormida a sentirme completamente despierta, a veces horas. Mi cerebro no funcionaba como antes. Me sentía confundida y aturdida, incluso cuando estaba completamente despierta", comentó.

Michelle Chadwick compartió una observación basada en su trabajo con Hypersomnolence Australia: los síntomas de la IH se vuelven más intensos o más difíciles de explicar o compensar conforme se intensifican las exigencias de la adultez. "Hablando con personas con IH de todo el mundo, he descubierto que cuanto más responsabilidades tienen, ya sea trabajo, familia o presiones de la vida, más difíciles de manejar son sus síntomas". La experiencia de **Sam Bell** coincide con este patrón, como describió en la reunión. "Tenía síntomas en la secundaria. En ese entonces, quedarme dormido era algo gracioso. Pero a medida que fui creciendo y empecé a trabajar a tiempo completo, se volvió un problema que no podía ignorar".

Limitaciones del lenguaje para describir completamente los síntomas de la IH

Un tema común en los debates previos y durante la reunión fue la insuficiencia de una terminología clara y bien comprendida para describir los síntomas y la experiencia de la IH. Los participantes afirmaron que términos como “fatiga”, “somnolencia” y “sentirse cansado” están tan generalizados en la cultura actual que resultan vacíos de significado, o incluso peyorativos, para las personas con IH. Informaron que términos usados en las descripciones clínicas de la IH, como “inercia del sueño” y “confusión al despertar”, no son ampliamente conocidos ni utilizados y que muchas personas con IH no los conocen hasta después de ser diagnosticadas y recibir información adecuada sobre la afección.

La intensidad y persistencia con que estos aspectos de la IH se manifiestan en la vida de quien la padece dificultan que puedan describirlos y que otros los comprendan, incluidos familiares, amigos, colegas y profesionales de la salud. Muchos participantes señalaron que esta desconexión puede generar tensión en las relaciones y contribuir al largo proceso que

muchos miembros de la comunidad con IH reportaron para obtener diagnóstico y tratamiento.

“¿Cómo le explicas la IH a alguien? Tienes los ojos abiertos, pero no estás realmente despierto. Tu agudeza mental es inexistente. Cuando estás despierto, te encuentras mirando sin foco, como si durmieras con los ojos abiertos.

Alguien te habla y, aunque lo escuchas, tu cerebro no procesa realmente lo que se dijo, y tu respuesta más común es ‘¿cómo?’.

Tienes que estar en movimiento constante o te quedas dormido y pasa en lugares poco apropiados como en el cine, la sala de espera del médico, en una reunión de trabajo o en el tráfico mientras esperas que cambie el semáforo. Y eso en un buen día, cuando puedes salir de la casa.

Es como nadar bajo el agua y que todo esté en silencio. Intentas salir a la superficie, pero simplemente no puedes atravesarla, nunca”. – Comentario escrito enviado por Kelly McClelland, Nueva Jersey

CAMINO HACIA EL DIAGNÓSTICO

Entre las personas con IH que participaron en esta iniciativa, hubo muy pocos reportes de un inicio abrupto o empeoramiento repentino de los síntomas que llevaron a un diagnóstico relativamente rápido de IH. **Michael Sparace** describió así el camino sencillo hacia el diagnóstico de su esposa: “Solo llevábamos saliendo unos meses cuando empecé a notar que ella no tenía mucha energía y necesitaba dormir cada vez más. Sabía que esto era diferente del patrón que le había permitido ser una estudiante con altas calificaciones, una vida social activa y mucha participación en actividades extracurriculares. Tuvo la suerte de ser derivada a la clínica del sueño de Emory University, donde su médico le solicitó un estudio de sueño nocturno. El diagnóstico de IH fue bastante rápido”.

*“Mi caso es un ejemplo poco común de ‘escenario ideal’. Estaba pasando por muchas dificultades personales y comencé a sentir una somnolencia extrema, fatiga y confusión mental. Para afrontarlo, iba a terapia, intentaba hacer ejercicio regularmente, practicaba yoga, seguía una dieta saludable y probaba tratamientos de acupuntura y quiroprácticos, entre otros. Nada parecía funcionar y mi rendimiento laboral se veía afectado. Mi terapeuta me derivó a un neurólogo que participaba en ensayos clínicos para IH y que ordenó las pruebas de sueño de inmediato. Me diagnosticaron IH y me recetaron medicamentos que ayudaron a controlar la fatiga y la somnolencia. Tener acceso a una buena atención marca la diferencia cuando se vive con IH. Los profesionales que me atendieron **siempre** me tomaron en serio. Contaba con un seguro médico excelente y, afortunadamente, pude acudir a un especialista cercano a mi casa que comprendía los trastornos del sueño y la IH”. Declaración anónima, Estados Unidos, durante una entrevista telefónica para la preparación de la reunión.*



Michael Sparace notó un patrón diferente en la energía de su esposa y su necesidad de dormir.

Muchas personas informaron que sufrieron durante años e incluso décadas antes de deteriorarse más, o bien cuando un evento incómodo o, a veces, peligroso, las impulsó a abogar con mayor firmeza por la realización de pruebas y las remisiones de seguimiento.

Lo que escuchamos con más frecuencia fue que el empeoramiento de los síntomas llevó a muchas personas a buscar ayuda médica, pero la atención que recibieron las hizo sentir ignoradas, minimizadas o desviadas, sin respuestas claras. “Siento que he estado cansada toda la vida”, contó **Shelly Gonzalez**. “Durante la universidad y cuando empecé a trabajar, pensaba que era normal. Ponía excusas porque pensaba para mí misma: ‘¿No está cansado todo el mundo?’. Cuando hablaba con los médicos, la única recomendación que recibía era mejorar la higiene del sueño, lo cual resultaba muy frustrante y hasta el día de hoy me genera mucha indignación. En 2017, fue mi dentista, de todas las personas, quien me preguntó si tenía cansancio diurno. Me sugirió que podría padecer apnea del sueño. Me derivaron para realizarme un estudio del sueño y fue así como me diagnosticaron IH”.

Muchas personas informaron que sufrieron durante años e incluso décadas antes de deteriorarse más, o bien cuando un evento incómodo o, a veces, peligroso, las impulsó a abogar con mayor firmeza por la realización de pruebas y las remisiones de seguimiento. **Diana Kimmel** compartió su experiencia durante la reunión. “Después de años buscando respuestas, tuve un accidente de tráfico mientras llevaba a mi hijo a una práctica. Sin embargo, esa misma mañana había visitado al médico, quien me aseguró una vez más que estaba bien. Me dijo que probablemente sufría depresión y que necesitaba bajar de peso y hacer más ejercicio, recomendaciones que muchos escuchamos. Claramente, no estaba bien. Tras años de búsqueda, frustración, vergüenza e intentos de ocultar mis dificultades a todos los que me rodeaban, finalmente encontré a los especialistas en Emory que me realizaron los estudios pertinentes y me diagnosticaron IH”.

La duda sobre la legitimidad y gravedad de los síntomas, así como la capacidad personal para manejar lo que otros consideran un cansancio “normal”, también puede ser un impedimento para buscar ayuda. **Jenny Greathouse** experimentó síntomas desde la infancia. “Tuve dos hijos y me entregué por completo a la crianza y a sus actividades, mientras trabajaba a tiempo completo. Me parecía normal sentirme siempre agotada y quedarme dormida en cualquier momento libre durante esos años”.

“He tenido numerosas afecciones crónicas y durante años los médicos trataron mis síntomas. Los problemas cognitivos y de memoria me hicieron pensar que tenía Alzheimer precoz. Cambié de seguro médico y consulté a un neurólogo nuevo, que no podía creer que nunca me hubieran realizado un estudio de sueño. Hace unos meses, después de un estudio de sueño de 20 horas, me diagnosticaron IH y comencé a leer todo lo que pude al respecto. He tenido síntomas desde finales de la adolescencia y ahora tengo más de cincuenta años. Pasé la mayor parte de mi vida con un diagnóstico erróneo y frustrado porque me decían que ‘simplemente estaba deprimida’”. – Comentario escrito enviado por A. L., Estados Unidos

“Me decían tantas veces que todo el mundo está cansado que empecé a dudar de mí misma. Ahora que recibo un tratamiento efectivo, puedo decir con seguridad que no es normal sentirse tan somnolienta”. – Comentario escrito enviado por T. R., Países Bajos



“He notado que, cuando los médicos observan un resultado normal en una prueba relacionada con una posible causa del cansancio, suelen omitir hacer más pruebas para detectar alguna anomalía. Perdí la cuenta de cuántas veces me realizaron pruebas de mononucleosis, virus de Epstein-Barr, enfermedad de Lyme y por problemas de tiroides”. – Comentario escrito enviado por K. L., Nueva Jersey

Algunas personas recibieron diagnósticos y tratamientos relacionados en el camino hacia el diagnóstico de IH, ya sea para abordar síntomas potencialmente tratables o como parte del proceso de descartar otras posibles causas.

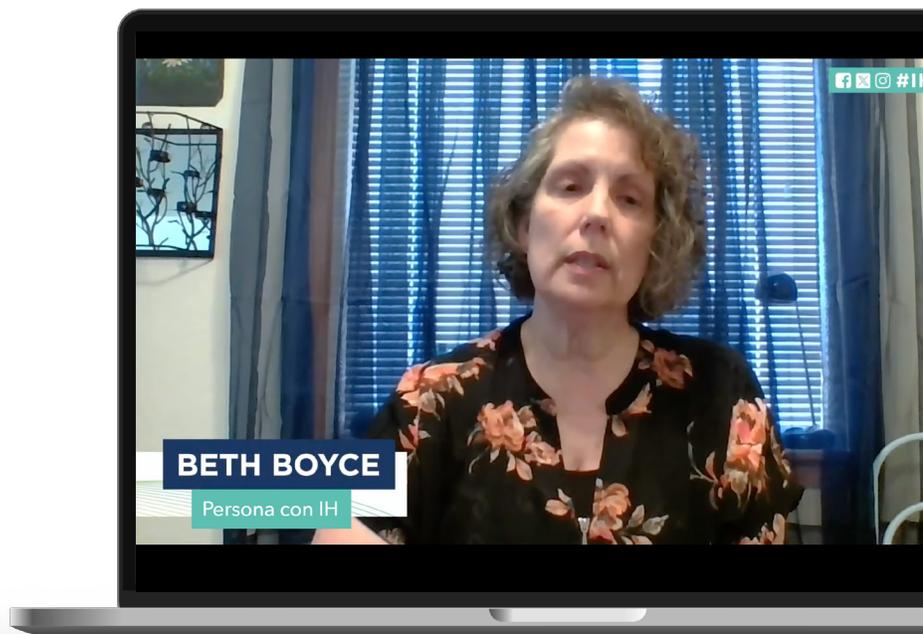
Beth Boyce relató la larga odisea que vivió, un hecho que la impulsó a intensificar la búsqueda de respuestas, y la sucesión de etiquetas diagnósticas. “En distintos momentos de mis 20 y 30 años, contaba a los médicos las dificultades que tenía para pensar y funcionar y la sensación de estar permanentemente sedada. Llegaron a muchas conclusiones sobre cosas que no eran la causa, pero nunca pudieron explicar cuál podría haber sido el motivo subyacente. A finales de mis 30 años, estaba tan desanimada que dejé de ir al médico”, contó.

Beth continuó: “A finales de mis 40 años, mis síntomas empeoraron y comencé a tener problemas para conducir. Una mañana, después de dormir bien, me detuve en un semáforo. Poco después, desperté en medio de la intersección con autos viniendo de ambos lados. Afortunadamente nadie resultó herido, pero fue la llamada de atención que necesitaba para, nuevamente, tratar de descubrir qué causaba mis problemas. Ese susto en el tráfico me llevó a un nuevo médico, quien ordenó estudios de sueño y de siestas, y finalmente llegó a un diagnóstico de hipersomnía. Me derivaron a un especialista en otorrinolaringología para una consulta quirúrgica con el fin de mejorar las vías respiratorias. La cirugía fue exitosa, pero para mi desilusión, los síntomas y las dificultades por hipersomnía continuaron. Estudios de sueño adicionales añadieron un calificativo a mi diagnóstico: ‘idiopática’. Fue entonces cuando me diagnosticaron oficialmente hipersomnía idiopática”.

Raymond Meester, un pastor retirado, vivió la mayor parte de sus 71 años sin una explicación para los síntomas que comenzaron temprano en su vida y fueron empeorando progresivamente. “En 2011 hablé sobre mi somnolencia con mi médica y me derivó a un neumólogo que me indicó hacer un estudio de sueño. Me diagnosticaron apnea del sueño y me prescribieron una máquina CPAP. No alivió mucho mis síntomas, así que en 2017 mi neumólogo me recetó armodafinilo, y luego, en 2020, modafinilo. Sin embargo, la somnolencia empeoraba. Tomaba cuatro siestas al día, tenía confusión mental con dificultades cognitivas y olvidos. Para 2021, la somnolencia se volvió prácticamente insoportable. Mi neumólogo solicitó una prueba de latencia múltiple del sueño (Multiple Sleep Latency Test, MSLT) y fue entonces cuando me diagnosticaron IH”, relató Raymond.

Las comorbilidades pueden complicar aún más el diagnóstico. “Lo que más me afectaba era despertar, la confusión mental, comportamientos automáticos, mala memoria y deterioro cognitivo. En 2016, a los 35 años, comencé con investigaciones médicas. Mi historial infantil de epilepsia fotosensible hizo que los médicos pensarán que podía estar regresando. Descartaron la epilepsia y mi neuróloga me envió a una clínica del sueño, donde me realizaron un estudio domiciliario para apnea del sueño, luego un estudio nocturno en el hospital y finalmente la MSLT, que fue cuando me diagnosticaron IH”, compartió **Gemma Jones** durante la reunión.

Robin Leader describió su experiencia con su hijo Zachary, de 17 años. “Es el mayor de nuestros tres hijos y ha atravesado un camino difícil con varias afecciones, incluida la enfermedad celíaca. Ha sido un proceso diagnóstico que se extendió durante varios años. Su celiaquía es grave y nos tomó mucho tiempo reducir el daño causado por el consumo de gluten antes de que lo diagnosticaran. No teníamos en cuenta los trastornos del sueño y pensábamos que sus síntomas



“A finales de mis 30 años, estaba tan desanimada que dejé de ir al médico”.
– Beth Boyce, expositora en la reunión

Durante la reunión, se habló de manera recurrente sobre el desafío de acceder a una atención especializada, incluso para recibir remisiones a especialistas adecuados y a pruebas diagnósticas.

eran de origen psicológico o relacionados con la enfermedad celíaca. En un momento, llevamos a Zack a un neumólogo porque creíamos que iba a recibir terapia hipnótica para ayudarlo a sobrellevar mentalmente una enfermedad crónica. Pero cuando llegamos, el médico quiso realizar un estudio de sueño basado en su historial médico. Su neumólogo solicitó pruebas diurnas y nocturnas y determinó que tenía apnea obstructiva del sueño grave y síndrome de piernas inquietas. Luego se lo diagnosticó con síndrome de Kleine-Levin, narcolepsia e IH”.

Los criterios cambiantes de diversos trastornos del sueño, lo que incluye la IH, y la diversidad de métodos para realizar y evaluar los resultados de diferentes tipos de pruebas del sueño puede complicar el proceso para establecer un diagnóstico y evaluar su precisión a lo largo del tiempo, según la descripción de la Dra. Trotti en el resumen clínico y la confirmación por parte de varios miembros de la comunidad, basada en experiencias personales. Esto también contribuye a los desafíos que implica el tratamiento de la IH y el acceso a medicamentos recetados, un tema que se analizará con mayor profundidad más adelante en este informe.

“El estudio del sueño que completé en 2019 condujo al diagnóstico de IH. Luego, mi neurólogo afirmó que presento síntomas de cataplejía leve. Es posible que tenga narcolepsia [tipo 1] con cataplejía y síntomas concomitantes de IH”. – Comentario escrito enviado por K. G., Virginia



“Me gustaría que existiese una prueba diagnóstica de IH clara y confiable. Me diagnosticaron narcolepsia tipo 2 (NT2) e IH, según los resultados de la prueba de latencia múltiple del sueño (Multiple Sleep Latency Test, MSLT). Recientemente, tuve una cita inicial con un especialista en trastornos del sueño en Estados Unidos. Envié mis expedientes médicos a Mayo Clinic y me recomendó realizar un estudio del sueño nuevo. Los resultados de la MSLT no permiten diferenciar entre NT2 e IH”. – Comentario escrito enviado por A. H., Irlanda

“Mi experiencia con el trastorno del sueño comenzó en febrero de 2022 cuando completé mi segundo estudio del sueño (el primero había sido 10 años antes) y me diagnosticaron narcolepsia tipo 2. Después de 12 años de haber recibido el diagnóstico de trastorno depresivo grave 'resistente al tratamiento' (luego de que varios intentos de tratamiento con antidepresivos no tuvieran éxito), sentí una mayor validación y que por fin estaba en el camino correcto hacia un diagnóstico. Empecé a consultar a un segundo especialista en trastornos del sueño, quien me quitó los medicamentos. Además, realicé un estudio del sueño por segunda vez. Dicho especialista cambió mi diagnóstico a IH y sigo teniendo dificultades diarias para desempeñarme con esta afección y encontrar el tratamiento adecuado”. – Comentario escrito enviado por N. G., Illinois

Durante la reunión, se habló de manera recurrente sobre el desafío de acceder a una atención especializada, incluso para recibir remisiones a especialistas adecuados y a pruebas diagnósticas. Las personas con seguro de salud, inclusive, tienen problemas para obtener cobertura para su participación en costosos estudios del sueño y necesarios a fin de confirmar un diagnóstico de IH.

“He trabajado más de 12 años para una organización de investigación por contrato en el desarrollo de fármacos y recientemente recibí el diagnóstico de IH, luego de años de lidiar con este trastorno. Consulté a varios médicos del sueño para encontrar la atención adecuada y he tenido que enfrentarme constantemente a mis proveedores de seguro de salud para cubrir los gatos de las pruebas y del tratamiento”. – Comentario escrito enviado por R. R., Ohio

Recibir o establecer un diagnóstico puede generar una variedad de emociones. “A fines de 2013, durante la segunda cita con mi actual prometido, él reconoció en mí síntomas similares a las de su diagnóstico de apnea del sueño y sugirió que podría tener un trastorno del sueño. Lo ignoré pensando ‘No es verdad’, hasta que completé un cuestionario en línea sobre la apnea del sueño. Cada respuesta que ingresaba recomendaba que consultase a un médico. Por eso llamé, obtuve una cita para realizar un estudio del sueño y, camino a la clínica, casi la cancelo al pensar: ‘Esto es absurdo’. Fue entonces que recibí el diagnóstico de IH, una afección que nunca había escuchado y que realmente me costaba creer que fuera cierta. Finalmente, pasé de la negación a la curiosidad y empecé a investigar sobre la IH por mi cuenta. Los síntomas coincidían completamente con lo que yo experimentaba. Conocer el nombre de la causa de las dificultades que me acompañaron toda la vida fue, para mí, una bendición, pero al mismo tiempo también una maldición. Al parecer, los médicos no sabían mucho al respecto, no existía un plan de tratamiento claro y la lista de medicamentos disponibles era muy reducida. Nada estaba claramente definido”, recordó **Jenny Greathouse**.



Jenny Greathouse

“Cuando diagnosticaron IH a nuestra hija a los 16 años, aunque para ella poco cambió, para nuestra familia fue una gran ayuda. Nos ayudó a saber que no estaba deprimida ni era perezosa. Nos proporcionó una base para gestionar y organizar nuestra vida”. – Comentario de M. S, Estados Unidos, durante una entrevista por teléfono realizada en preparación para la reunión

“Tengo 64 años y me diagnosticaron hace un año. Antes de eso, pensaba que era un fracaso en la vida. Saber que no era mi culpa fue algo enorme. Me llena de gratitud descubrir que existe un motivo por el que no puedo lograr lo que hacen los demás”. – Comentario escrito enviado por T. S., Oregón

“Me diagnosticaron en 2010 y el diagnóstico salvó mi vida. Por fin me confirmaron que nunca me sentiría mejor, que nunca podría deshacerme de esta sensación a través del sueño. Lamento los AÑOS que perdí para dormir antes de mi diagnóstico. Desde que me diagnosticaron, lidio con mi sueño como imagino que se lidia con una pierna amputada: adaptándome. Aprendí a aceptar y compensar. Me enorgullece desempeñarme como director asociado en una de las universidades más prestigiosas del mundo. Además, he logrado mantener una relación estable durante años. Me alegra haber recibido un diagnóstico”. – Comentario escrito enviado por A. S., Washington

Beth Boyce describió sus emociones cuando le diagnosticaron IH: “Luego de cuatro décadas de lidiar con un conjunto de síntomas tan difíciles de detectar, sentí una enorme validación al recibir por fin un diagnóstico, aun cuando el nombre de la afección neurológica incluía la expresión ‘idiopática’, un término de lo más desafortunado que pone en evidencia la falta de comprensión de su causa subyacente y que, desde el punto de vista de la sociedad, subestima la seriedad de la enfermedad, incluso entre médicos”. Otros miembros de la comunidad también mencionaron cómo el nombre de la afección influyó en la forma en que percibían su situación después del diagnóstico.

“Si es que alguien ha oído hablar siquiera de la IH, en cuanto escuchan el término ‘idiopática’, la minimizan y piensan que no es algo real ni legítimamente difícil. Puede que conozcan la narcolepsia (y se parecen bastante), pero cuando escuchan ‘idiopática’ piensan que es un síntoma de sentirse somnoliento y afirman que saben lo que se siente. Incluso el síndrome de Kleine-Levin, que es aún más raro, tiene un nombre que no incluye ‘idiopático’, aunque no se conozca del todo qué es. Cambiar el nombre de la enfermedad ayudaría a que los demás nos tomaran más en serio a nosotros y a lo que enfrentamos”. – Comentario escrito enviado por B. M., Estados Unidos

“Conocer el nombre de la causa de las dificultades que me acompañaron toda la vida fue, para mí, una bendición, pero al mismo tiempo también una maldición. Al parecer, los médicos no sabían mucho al respecto, no existía un plan de tratamiento claro y la lista de medicamentos disponibles era muy reducida”. – Jenny Greathouse, expositora en la reunión

Agrupamientos familiares de IH

Durante la reunión, pocas personas comentaron tener más de una persona con IH (o con sospecha de IH) en la familia. Para **Diana Kimmel**, el diagnóstico de IH de su hija significó un punto de inflexión. "Supe que algo debía cambiar. Su diagnóstico alimentó mi deseo de generar cambios, ver la importancia de abogar y ampliar la educación. Deseaba crear aquel espacio que necesitaba en nuestra comunidad".

Jenny Greathouse expresó que le preocupa la salud de su hijo mayor y compartió que se resiste a la idea de buscar un diagnóstico. "Al igual que yo, siempre ha dormido bien. Se queda dormido con gran facilidad y le cuesta mucho levantarse. Hace unos meses, me llamó luego de haber tenido un accidente de tráfico. Sus palabras confirmaron lo que temía: 'Ni siquiera supe que me había quedado dormido'. Fueron las mismas palabras que pronuncié durante años antes de mi diagnóstico. Reconozco varios síntomas parecidos en él, típicos de IH. Además, ha consultado a muchos médicos y todos le han dicho que se encuentra completamente sano, a pesar de los síntomas que presenta. Le pedí que considerara hacerse un estudio del sueño, y me respondió: '¿Para qué? ¿Para tener las mismas dificultades que tú y, finalmente, recibir un medicamento que luego me quitarán? ¿Para que algún día a mí también me despidan?'"

“ El diagnóstico de IH de mi hija significó un punto de inflexión para mí. Alimentó mi deseo de generar cambios, ver la importancia de abogar y ampliar la educación. ”

"No quiero que nadie más sufra como yo. Recientemente, he observado que mi nieto también podría estar padeciendo IH. Duerme mucho más que el promedio de los niños". - Comentario escrito enviado por R. B., Dakota del Norte

"Mi hijo y yo tenemos IH. En retrospectiva, creo que tal vez me diagnosticaron depresión erróneamente cuando era adolescente y que pasaron 30 años antes de que pudiera recibir un diagnóstico de IH. Cuando observé que mi hijo adolescente presentaba signos y síntomas similares, completé el proceso de remisión y él también fue diagnosticado". - Comentario escrito enviado por R. B., Australia

"Mi hija de 14 años y yo tenemos IH". - Comentario escrito enviado por J. W., Tennessee



Diana Kimmel

SÍNTOMAS MÁS INCAPACITANTES

Al igual que otros trastornos que alteran los patrones normales del sueño, las personas con IH presentan varios síntomas incapacitantes que perjudican su funcionamiento, bienestar y seguridad. Los participantes utilizaron un conjunto de términos para describir los síntomas que experimentan, con cierta superposición entre ellos. Para reflejar fielmente sus declaraciones, este informe cataloga las dimensiones de la experiencia con la IH, sin intentar distinguirlas.

Somnolencia diurna excesiva incontrolable

Con frecuencia, como síntoma central y único requerido para el diagnóstico de IH, según los criterios actuales (consulte la página 7), la somnolencia diurna excesiva (EDS) estuvo entre los primeros síntomas mencionados por los miembros de la comunidad. Es una fuerza contra la que muchos luchan de manera constante, sin interrupción, sin importar dónde estén o qué estén haciendo. El término en sí fue cuestionado por considerarse inadecuado para describir la magnitud de la experiencia. **Rebecca Bonnar** afirmó lo siguiente: “Mi síntoma principal se denomina ‘somnolencia diurna excesiva’. Eso, por sí solo, genera una gran confusión: que lo que experimento es cansancio. No estoy cansada. Vivir con IH es un trabajo constante. Es como caminar por el barro todos los días. Es sentirse agotada física y mentalmente. Es luchar para funcionar constantemente, minuto a minuto, hora a hora, pese a que tu cerebro se apaga. Se desencadena por emociones intensas. Así que la ira, la alegría, el estrés, el entusiasmo o cualquier emoción provoca somnolencia. Se agrava con enfermedades, resfríos o migrañas. A veces, si el clima cambia de manera repentina, como resultado, genera que me preocupe mucho por cómo voy a sentirme ese día”.

Michael Sparace relató que a su esposa le cuesta mantenerse despierta, lo que refleja el aspecto “incontrolable” de la EDS. “La ayuda a ir y volver de sus citas médicas y a veces la acompaño hasta la sala de examen para ayudarla a mantenerse despierta, ya que suele quedarse dormida con facilidad si no recibe estimulación constante. Tiene un breve lapso de tiempo, por lo general, desde, más o menos, las 5:00 p. m. hasta las 9:00 p. m, en el que, normalmente, está lo más despierta posible. Después de eso, a menudo tengo que ayudarla a ducharse porque, de lo contrario, podría quedarse dormida si lo hace sola”. **Diana Kimmel** agregó el siguiente dilema: “A pesar de dormir toda la noche, tenía problemas para llevar a los niños a la escuela. A las 10:00 a. m. ya necesitaba una siesta. Me dolía estar despierta, pero las siestas eran poco reparadoras. A menudo, me despierto de una siesta sintiéndome peor, pero, aun así, hay que dormir, aunque eso te haga sentir peor”.

En el esfuerzo por mantenerse despierto, la EDS puede desencadenar conductas compensatorias que se manifiestan como síntomas. “Cuanto más somnolienta me siento, más pierdo la coordinación y por eso puedo ser muy torpe. Soy como un niño pequeño cuando está muy cansado y se tambalea un poco. Puedo ser así, y eso me da mucha vergüenza. Puedo ponerme muy habladora cuando me esfuerzo por no quedarme dormida. Necesito moverme mucho y me siento muy inquieta. Todo esto altera la percepción que otras personas tienen de mí y soy muy consciente de ello”, relató **Gemma Jones**. **Rebecca Bonnar** se sintió identificada con esa descripción y agregó: “La analogía del niño pequeño que usó Gemma es algo que me mencionan con frecuencia. Cuando me despierto de una siesta, las personas comentan que tengo la misma cara que un niño pequeño cuando

“La ayuda a ir y volver de sus citas médicas, y a veces la acompaño hasta la sala de examen para ayudarla a mantenerse despierta, ya que suele quedarse dormida con facilidad si no recibe estimulación constante”.
– **Michael Sparace**, expositor en la reunión



lo despiertan de una siesta. Suena adorable, pero tengo 32 años. La verdad, no quiero verme como un niño pequeño que acaba de despertarse de una siesta". **Raymond Meester** estuvo de acuerdo con otro aspecto de la descripción de Gemma y dijo: "Gemma mencionó que puede ser habladora. Yo hablo en exceso. Intento no hacerlo, pero lo sigo haciendo. Puede ser muy embarazoso. Entiendo que es una manera de mantenerme despierto".

"La somnolencia soporífera y aletargada es, a veces, simplemente abrumadora y genera todo tipo de problemas". – Comentario escrito enviado por R. S, Tennessee, Islas Ultramarinas Menores de los Estados Unidos

"Me he quedado dormido en un partido de fútbol americano universitario con 60.000 admiradores gritando". – Comentario escrito enviado por T. S., Oregón

"Mi vida gira en torno a las siestas. Me despierto pensando en cuándo será mi próxima siesta. Organizo mis siestas con días de antelación. Puedo aguantar el sueño, pero si no duermo pronto, me siento muy mal". – Comentario escrito enviado por K. L., Nueva Jersey

"Es debilitante tener una enfermedad en la que gran parte de tu energía limitada la utilizas para fingir estar más despierto y alerta de lo que realmente estás". – Comentario escrito enviado por C. L., California

"Si queremos que la población entienda, tenemos que hablar con claridad. Las personas que están 'cansadas' están (principalmente) agotadas a causa de sus actividades. La 'somnolencia' es el deseo de dormir. Mientras que la IH es agotadora, nos sentimos somnolientos". – Comentario escrito enviado por A. H., Irlanda

"Intentar concentrarme en el trabajo es simplemente horrible. Anoto todo y, aun así, olvido mis propias notas". – Amanda, una participante telefónica durante la reunión

Confusión mental y falta de claridad mental

El síntoma que con más frecuencia se menciona como el más difícil de sobrellevar fue descrito con varios términos, incluyendo "confusión mental", "falta de claridad mental" y la sensación de estar "aturdido" o "confundido". Las personas describen esta sensación de confusión mental y deterioro cognitivo que persiste mucho después de la transición del sueño a la vigilia, lo que se define como "inercia del sueño"*. De hecho, algunos la describen como algo constante.

Las descripciones de este síntoma "opresivo" por parte de las personas fueron generalmente breves, aunque el impacto en sus vidas fue significativo, como se describe en la siguiente sección. **Beth Boyce** señaló: "Tenía dificultad para pensar y funcionar, incluso cuando estaba completamente despierta". Ella lo describió como "sentirse perpetuamente sedada". **Tamara**, una participante telefónica, usó un término similar: "A los demás les digo que me siento sedada porque tengo mucha confusión mental cuando experimento los efectos de la IH".

"Mi deterioro en las funciones ejecutivas estaba afectando negativamente cada parte de mi día", afirmó **Diana Kimmel**, al referirse a síntomas prominentes que agravaron un largo camino antes del diagnóstico. **Gemma Jones** dijo que el impacto de la confusión mental "es evidente cuando escribo, me salto palabras y cosas así. Puede ser muy difícil mantener una conversación. A veces me quedo en blanco. Mi capacidad cognitiva lleva tiempo deteriorándose". "Olvido cosas sencillas, y cuando estoy peor, me cuesta ponerle nombre a las caras de personas a las que quiero", agregó **Rebecca Bonnar**.

Amanda, una participante telefónica, dijo lo siguiente: "Con la confusión mental, me cuesta recordar cosas a corto plazo, como promesas que puedo hacer o temas relacionados con el trabajo. Intentar concentrarme en el trabajo es simplemente horrible. Anoto todo y, aun así, olvido mis propias notas". "Puede que logre mantenerme ocupada o despierta toda la tarde [con los tratamientos que recibo], pero la confusión mental vuelve más difíciles las tareas que requieren pensar", relató **Becky Tallman**. De manera similar, **Shelly Gonzalez** afirmó lo siguiente:

*La inercia del sueño se define como "el periodo temporal de somnolencia, desorientación y deterioro del rendimiento cognitivo que se experimenta al despertar".



Jelissa Suarez



“Los efectos de la IH en mi cognición se veían agravados por la exigencia académica. En ocasiones, me resultaba difícil pensar en el momento de manera crítica”. – Jelissa Suarez, expositora en la reunión

“La confusión mental afecta mucho a mi capacidad para funcionar”. **Sam Bell** dio una descripción de cómo la confusión mental y el agotamiento se combinan “para hacer que cosas pequeñas y sencillas resulten más difíciles. Cuando tengo confusión mental, hasta verter un vaso de jugo o agua se vuelve difícil. Puede que derrame fuera del vaso”.

Jelissa Suarez brindó una descripción detallada de cómo fue su experiencia en la facultad de medicina después del inicio y diagnóstico de la IH. “Las largas horas, el plan de estudios intensivo con poco tiempo de descanso y las demandas cognitivas continuas no eran compatibles con la IH. Además, los efectos de la IH en mi cognición se veían agravados por la exigencia académica. En ocasiones, me resultaba difícil pensar en el momento de manera crítica e integrar la información como solía hacerlo antes. Era como si mi cerebro estuviera en un estado de confusión, con conocimientos dispersos que eran inaccesibles o difíciles de encontrar cuando los necesitaba. Y cuando lograba acceder a ellos, la función ejecutiva de la memoria de trabajo y de la flexibilidad cognitiva era defectuosa y carecía de cohesión”.

“El peor síntoma, para mí, ha sido la confusión mental. Puede ser tan grave que casi no puedo funcionar. No logro recordar cómo utilizar cosas sencillas”. – Comentario escrito enviado por C. C., Indiana

“No es solo la sensación de que mi cerebro está dañado; es la sensación de que yo también lo estoy”. – Comentario escrito enviado por P. B., Nueva York

“En reuniones y conversaciones, me cuesta encontrar las palabras adecuadas y mi mente se siente confusa, como si estuviera buscando algo que no consigo comprender del todo”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York

“Es como caminar dormido durante el día, con los ojos abiertos y una apariencia despierta, pero mi cerebro no funciona correctamente. He dejado mi cepillo de dientes en lugares inesperados, olvido poner el detergente en la lavadora y pago mal las facturas, ya sea de más o de menos. Una vez saqué a pasear a mi perra y me olvidé de lo que estaba haciendo, así que volví a entrar. Después de aproximadamente una hora, empecé a buscar a mi perra. Cuando me di cuenta de que la había dejado afuera, salí, pero no había rastro de ella. Caminé de un lado a otro por la calle llamándola y sintiéndome muy mal. Cuando volví a entrar, la vi acostada en su cama. Es como si mi cerebro no estuviera encendido”. – Comentario escrito enviado por K. W., Alabama

“Cuando tengo confusión mental, hasta verter un vaso de jugo o agua se vuelve difícil. Puede que derrame fuera del vaso”. – Sam Bell, participante que abrió el debate

María Vargas vive sola y mostró su apartamento y un sistema de alarmas muy bien pensado que usa para lidiar con la inercia del sueño severa y poder llegar a tiempo al trabajo en la mañana.

Inercia del sueño y confusión al despertar

Otro síntoma característico de la IH es la inercia del sueño, una transición prolongada y difícil entre el sueño y la vigilia. En ocasiones, la inercia del sueño se describe como una confusión al despertar. Varios participantes hablaron del desafío diario que representa hacer esta transición, así como de la somnolencia, la confusión, la dificultad para funcionar y la fuerte necesidad de volver a dormir, que se extiende mucho más de lo habitual. En este estado, algunas personas también informaron comportamientos automáticos: hacer cosas sin plena conciencia ni control.

Beth Boyce recuerda que esto ya le resultaba difícil incluso cuando era niña. “Mi madre y mi hermana pueden confirmar que siempre me costaba mucho despertarme, sobre todo en las mañanas”. Cuando a su hermana le diagnosticaron narcolepsia tipo 2 durante la adolescencia, nadie pensó que Beth también podría tener un trastorno del sueño. Beth señaló: “Los problemas de mi hermana ocurrían cuando ella estaba dormida o tenía dificultades para mantenerse dormida, así que un trastorno del sueño tenía sentido. Mis problemas estaban más relacionados con lograr mantenerme despierta y deshacerme del sueño. Esto fue mucho antes de escuchar términos como ‘inercia del sueño’, ‘borrachera del sueño’ o ‘parálisis del sueño’ para describir lo que estaba experimentando. Tampoco había oído aún términos como ‘confusión mental’ o ‘deterioro cognitivo’”.

“Lo más difícil que hago cada día es despertar”, dijo **Michelle Chadwick**, oradora en la reunión, a través de un comentario escrito que envió durante el debate sobre los síntomas. “La inercia del sueño y la confusión al despertar pueden ser tan intensas que algunos días siento que mi cerebro simplemente no llega a despertarse. Ninguna cantidad de sueño ayuda. Tengo un buen día cuando la confusión al despertar no es tan intensa y logro mantenerme despierta entre 3 y 4 horas antes de que mi cerebro empiece a apagarse de nuevo”.

Michael Sparace organiza su rutina matutina de trabajo desde casa según la experiencia de su esposa con la confusión al despertar. “Tomo mi primer descanso del trabajo alrededor de las 10:30 a. m para ayudarla a empezar a despertarse y que tome su primera ronda de medicamentos. Treinta minutos después, tomo un descanso de cinco a diez minutos, le llevo su café, la ayudo a tomar su segunda ronda de medicamentos y me aseguro de que las luces estén encendidas, que esté sentada y que no se vuelva a quedar dormida. Sin embargo, puede que le tome otras tres horas estar lo suficientemente despierta para bajar las escaleras. A partir de ese momento, necesita entre una y dos horas más para estar totalmente despierta”.

María Vargas vive sola y mostró su apartamento y un sistema de alarmas muy bien pensado que usa para lidiar con la inercia del sueño severa y poder llegar a tiempo al trabajo en la mañana.



MARÍA VARGAS

Persona con IH

Cerca de su cama hay una luz que se enciende 45 minutos antes de la hora en que quiere levantarse. “Se enciende lentamente, simulando el amanecer, lo que me permite empezar a despertarme sin que me irrite una alarma ruidosa. Mi alarma del teléfono suena treinta minutos antes de que planeo despertarme. La alarma es muy tranquila y me sirve para recordar que debo tomar mis medicamentos. Por lo general, los tomo y me vuelvo a dormir. Veinte minutos antes de que planeo despertarme, se empieza a reproducir una lista de música en el altavoz del pasillo fuera de mi habitación. La lista debe ser una combinación perfecta de música metal: intensa para evitar que me vuelva a dormir, pero sin llegar a irritarme tanto como para apagarla y dormirme de nuevo. Luego, a la hora en que quiero despertarme, suena en

el baño un despertador normal con un sonido horrible. Debo levantarme para apagarlo. Enciendo la luz del baño y me echo un poco de agua en la cara. Si vuelvo a la cama y me vuelvo a quedar dormida, que suele pasar, la luz ya está encendida, hay música sonando y la alarma de mi teléfono sonará cinco minutos después de esa alarma terrible que sonó en el baño. Después de todo eso, si nada funciona, tengo otra alarma en mi teléfono programada para 15 minutos antes de que tenga que ir a trabajar, de modo que el estrés de no llegar a tiempo me despierta”.

Amanda, una participante telefónica, habló de esa batalla y del proceso que atraviesa. “Me cuesta mucho despertarme. Con la inercia del sueño, no sé cómo voy a despertarme. Se siente como si estuvieras borracho o a punto de desmayarte. Me toma al menos una hora levantarme de la cama y necesito cinco o más alarmas para despertarme por completo. He apagado la alarma mientras dormía sin darme cuenta”.

“Antes de recibir el diagnóstico de IH, los síntomas eran aterradores. No sabía lo que estaba pasando, especialmente con la inercia del sueño cuando intentaba despertarme. Llamé al 911 en varias ocasiones porque, tras despertarme, pasaba horas sin poder caminar. Cuando el doctor finalmente me atendía, parecía estar bien. La inercia del sueño dura la mayor parte del día. Solo tengo entre 2 y 4 horas al día en las que me siento algo funcional. Casi nunca me siento despierto. Siento que finjo estar despierto cuando interactúo con los demás. Casi no siento que estoy vivo”. – Comentario escrito enviado por K. K., Carolina del Norte

“Me cuesta mucho despertarme. Con la inercia del sueño, no sé cómo voy a despertarme. Se siente como si estuvieras borracha o a punto de desmayarte”. – Amanda, una participante telefónica durante la reunión



“El síntoma que más me afecta es la inercia del sueño. No consigo despertarme usando alarmas normales. Compré el Sonic Alert Sonic Bomb que tiene 113 decibelios, luces LED intermitentes y una almohadilla vibratoria y, aun así, después de un tiempo, podía seguir durmiendo con él y la mayoría de las veces ni siquiera recordaba que se había activado. Ahora tengo un brazalete con alarma de estímulo eléctrico Pavlok 2 que realmente funciona”.

- Comentario escrito enviado por E. P., Oklahoma

Fatiga, episodios de sueño repentinos y duración prolongada del sueño

Varios participantes mencionaron sentirse constantemente exhaustos o tener tendencia a sufrir ‘episodios de sueño repentinos’, es decir, una necesidad repentina e incontrolable de dormir. Otros comentaron que no logran funcionar sin 12 horas o más de sueño.

El camino de **Diana Kimmel** comenzó con una fatiga intensa a finales de la adolescencia y principios de los veinte años. “Al principio, solo estaba agotada. No me sentía bien. Era casi como estar bajo el agua con unas gafas en la cabeza, o como caminar a través del hormigón”, expresó en una entrevista realizada en preparación para la reunión. “Cada vez que mencionaba el cansancio a un médico, ellos hablaban sobre depresión y pérdida de peso”.

Kelly, una participante telefónica, habló sobre la fatiga y otros síntomas. “He vivido toda mi vida con IH. Mi primer estudio del sueño fue en 1995, y en ese entonces experimentaba muchos síntomas físicos, además de la confusión mental. Empecé a subir de peso. Estaba cansada, letárgica y tenía problemas estomacales. Y, por supuesto, cuando estás cansada y tienes que ir a trabajar, haces cosas locas para mantenerte despierta; bebes litros de café”.

“Lo más limitante de la IH para nuestra hija adolescente es la cantidad de horas de sueño que necesita. Una vez que está despierta, generalmente puede sobrellevar el día escolar. Sin embargo, las horas que se dedica a dormir son tantas que el tiempo no alcanza para la escuela, las tareas, la vida social y la familia. Ha tenido que dejar de hacer muchas cosas que, en otras circunstancias, le gustaría hacer”.
– Afirmación por M. S., Estados Unidos, durante una entrevista por teléfono realizada en preparación para la reunión

“A mi pobre hijo apenas puedo seguirle el ritmo”, afirmó **Amanda**, una participante telefónica. “Tiene 11 años y quiere pasar tiempo conmigo, pero para cuando llego a casa, estoy muy cansada. Estoy ahí, acostada, tratando de no desmayarme para poder interactuar con él. Además de eso, experimento lo que denomino episodios de sueño repentinos mientras manejo, más veces de las que prefiero admitir. Es realmente complicado. No logro concentrarme en un programa de televisión. Me desmayo. De hecho, este último fin de semana, mi novio me hizo un comentario porque me desmayé tres veces durante un programa de televisión: ‘¡Ah, ahí estás! Bienvenida de nuevo’, me dijo”.

“La fatiga causada por la IH es tan abrumadora que a veces tengo que tomar una siesta en el sofá antes de poder siquiera hacer el corto camino hasta mi cama”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York

“He aprendido a dejar los vasos, platos o gafas cuando necesito siestas repentinas, porque no tengo la energía para limpiar vidrios rotos ni el dinero para reemplazar objetos dañados”. – Comentario escrito enviado por J. F., Maryland

“Tuve un episodio de microsueño mientras conducía y atropellé a alguien. Afortunadamente, no hubo daños significativos ni para mí ni para el otro conductor; sin embargo, ese incidente fue el motivo por el cual el médico de familia me remitió a un especialista”. – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

Estado de ánimo

Tamara llamó durante la reunión desde Oregón para compartir cómo la IH afecta su estado de ánimo en ocasiones. “Es como estar somnolienta y enojada, yo lo llamo ‘somnojada’. No siempre es al despertar, pero cuando mis hijos eran pequeños, si necesitaban despertarme por la noche, me ponía de mal humor, aunque no fuera mi intención. Al día siguiente me disculpaba, pero estaba tan cansada que simplemente me sentía muy enojada. Solo quería dormir. Esa es la definición de ‘somnojada’”. **Gemma Jones** describió su experiencia con la irritabilidad. “Puedo estar de muy mal humor, especialmente cuando me despiertan. No siempre soy consciente de lo que he dicho, y por suerte mi esposo tiene buen sentido del humor al respecto, pero a mí me da bastante vergüenza”.

“El cansancio extremo puede llegar a ser doloroso. Puedo volverme muy irritable y enojarme con todos a mi alrededor cuando estoy tan cansada que hasta me produce dolor estar despierta. Es como si todo mi cuerpo suplicara dormir y no puedo pensar ni sentir nada más. Nada más importa, solo dormir. Me alegra que mi esposo me apoye y me recuerde que está bien desconectarme y descansar, y que no debo luchar demasiado para no hacerme daño”. – Comentario escrito enviado por C. M., Ohio

En la reunión y en los comentarios por escrito, se hicieron varias observaciones acerca de la depresión vinculada a la IH. Muchas se referían a la experiencia de personas cuyos médicos creían que estaban deprimidas, aunque los exámenes y análisis de laboratorio estándar mostraban resultados dentro del rango normal. “Junto con los resultados normales de las pruebas y hallazgos insignificantes, quizá hayan sido mis comentarios como ‘Me duele el cerebro’ o ‘El problema está en mi cabeza y puedo sentir mi cerebro’ los que me hayan llevado a varias evaluaciones psiquiátricas a lo largo del tiempo. Supongo que tuve suerte de que también descartaran esas cosas del cerebro, porque sé que algunas personas viven con un diagnóstico erróneo durante años antes de recibir el diagnóstico correcto”, reflexionó **Beth Boyce**.

Otros hablaron sobre sentirse deprimidos debido a las muchas limitaciones que experimentan a causa de la IH. **Katie**, una participante telefónica, lo dijo claramente. “Mi calidad de vida es horrible. Además, algo que realmente me gustaría que la gente entendiera, especialmente los proveedores, es que no tengo sueño porque estoy deprimida: estoy deprimida porque mi calidad de vida es muy mala”.

“Después de visitar a tantos profesionales médicos [antes de que mi dentista me recomendara realizar un estudio del sueño], resulta indignante que mis síntomas hayan sido ignorados y atribuidos a depresión, obesidad o problemas alimentarios. Todos estos problemas están directamente relacionados con mi incapacidad para cuidarme como corresponde debido a mi IH”. – Comentario escrito enviado por C. B., Texas

“No somos perezosos, ni necesariamente estamos deprimidos, aunque a veces los efectos de la IH pueden hacernos más propensos a sufrir depresión”. – Comentario escrito enviado por T. B., Iowa

“Actualmente, estoy lidiando con la depresión junto con la IH. Tengo mucha pereza y nadie a mi alrededor lo entiende. Soy estudiante de ciencia, tecnología, ingeniería y matemáticas (CTIM) y solo quiero encontrar algo que funcione”. – Comentario escrito enviado por M. W., Virginia Occidental

Intolerancia al ejercicio y problemas de procesamiento sensorial

Varias personas señalaron que, debido a la IH, no son capaces de llevar a cabo actividades físicas de intensidad moderada sin sufrir un agravamiento severo de los síntomas. Otros comentaron ser muy sensibles a entornos con un alto grado de estímulos sensoriales, como sonidos o luces, o a situaciones que requieren interacción social. De hecho, estos factores fueron algunas de las respuestas más comunes a la pregunta abierta de la encuesta: “¿Qué considera que agrava la IH y sus síntomas?” (consulte la página 63).

Una de las señales de alarma que **Suzanne Lecours** detectó cuando su hijo, Scott, comenzó a presentar síntomas de IH a los 14 años fue la intolerancia al ejercicio. “Tuvo que dejar de practicar deportes debido a una fatiga y debilidad extremas”, recordó. No se encontró ninguna explicación médica para su fatiga extrema. “Quería ir a la escuela y participar en actividades deportivas, pero su cuerpo no se lo permitía”. Refiriéndose a las recomendaciones habituales para personas con IH, **Becky Tallman** comentó lo siguiente: “Por desgracia, el ejercicio regular me cansa más. Además, mantener una higiene del sueño adecuada y un estilo de vida saludable no implica una diferencia significativa”.

Al describir las razones por las que Zack requiere servicios educativos individualizados y alternativos en la secundaria, **Robin Leader** afirmó: “En ocasiones, Zack piensa en regresar a su escuela secundaria tradicional, pero la simple idea de atravesar el pasillo lleno de personas le resulta demasiado agotadora”. También señaló la importancia de que Zack tenga un lugar tranquilo, alejado de la familia, para descansar, y cómo, en lugar de acompañarlos, su hermano y hermana comparten habitación durante las vacaciones sin él.

“Volverme intolerante al ejercicio es uno de los impactos más significativos que la IH ha tenido en mi vida. Me ha afectado profundamente de muchas maneras y ha llegado a tal punto que a menudo me resulta difícil hacer el más mínimo esfuerzo”. – Comentario escrito enviado por J. C., Georgia

“Practico ejercicio, aunque luego acabo comprometiendo mi equilibrio diario”. – Comentario escrito enviado por R. S., Maryland

“Los episodios de mareo y vértigo durante el ejercicio ocurren ocasionalmente, al igual que los dolores de cabeza y las náuseas. Todo esto está estrechamente relacionado con la falta de sueño nocturno”. – Comentario escrito enviado por un usuario anónimo

“La IH empeora cuando mi hija tiene que estar en multitudes o recibir mucha estimulación”. – Comentario escrito enviado por un usuario anónimo

“Tengo depresión únicamente porque siento que la vida se me escapa y que todo se me está yendo de las manos. No puedo ni pensar en ir a trabajar y he estado confinado en casa durante los últimos tres años. Veo crecer a mi hijo de 10 años y no puedo participar en su vida tanto como quisiera”. – Comentario escrito enviado por C. M., Ohio

“Me cuesta hacer que la gente entienda que esto es un trastorno del sueño que afecta absolutamente todo lo que hago. De alguna manera, ha afectado todo en mi vida”.
– **Diana Kimmel**, participante que abrió el debate

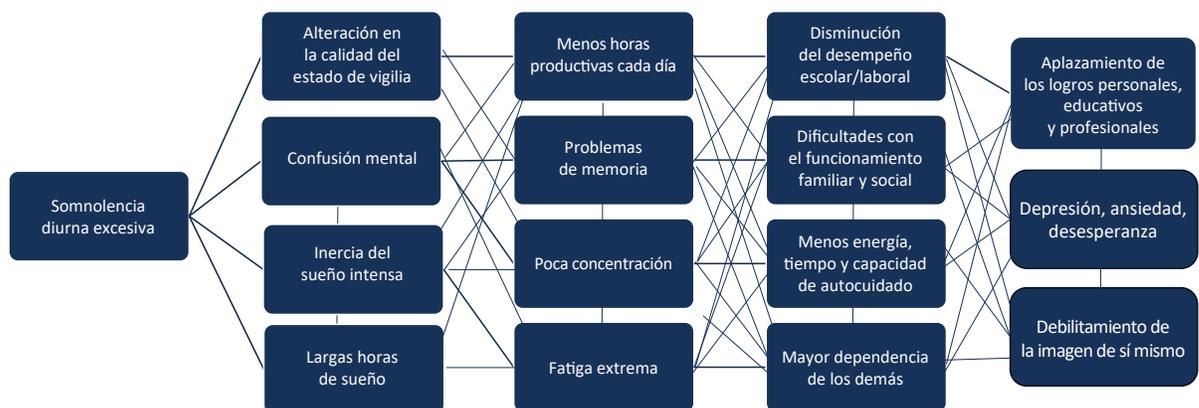
IMPACTOS DE LOS SÍNTOMAS

A lo largo de la reunión, los participantes hablaron y escribieron en términos contundentes acerca de los impactos físicos, emocionales, psicológicos, sociales, interpersonales y financieros de la IH en la vida diaria, el bienestar y las aspiraciones. Los cuidadores comunicaron el impacto tanto en sus seres queridos como en sus propias vidas. Algunos impactos se reflejan en los comentarios sobre los propios síntomas, lo que muestra cómo estos aspectos de la IH están profundamente ligados a la vida de quienes la padecen, tal como se ilustra en la figura 1. Según el relato de **Diana Kimmel**: “Me cuesta hacer que la gente entienda que esto es un trastorno del sueño que afecta absolutamente todo lo que hago desde el momento en que me despierto por la mañana. De alguna manera, ha afectado todo en mi vida”. “Mi vida es como una pequeña bola de nieve”, dijo **María Vargas**. “Todo tiene que ser muy pequeño y estar muy controlado para que pueda mantener mis relaciones, conservar mi trabajo y seguir siendo un miembro funcional de la sociedad”.

FIGURA 1

Síntomas e impactos en la vida

(solo a modo ilustrativo)



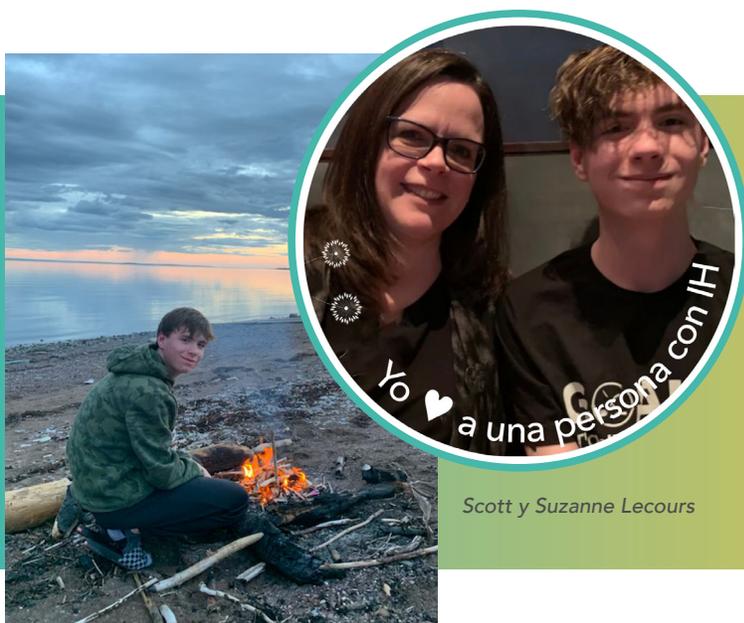
Actividades de autocuidado y la vida diaria

Un tema central de la reunión fue las múltiples concesiones que las personas con IH deben hacer debido a sus síntomas y a la reducción del número de horas diarias en las que pueden funcionar en estado de vigilia. **Gemma Jones** describió el contraste actual en comparación con antes de tener IH, cuando trabajaba a tiempo completo y tenía una vida social activa. “Antes era muy independiente y ahora dependo bastante de otras personas, especialmente para despertarme o para que me ayuden a mantener las tareas del hogar, la limpieza, la cocina, cosas así. Mi marido me apoya. En el pasado viví con mi hija adulta, y ella también me ayudaba mucho. Sin embargo, hay cosas que no quiero que otros hagan por mí; muchas veces siento que soy una carga”.

Varias personas, como **Diana Kimmel**, comentaron que priorizan constantemente los roles y las tareas y la consecuencia del empeoramiento de los síntomas, incluso aunque sea solo un poco. “Si haces algo como participar en esta reunión hoy, te puedo asegurar que mañana todos vamos a estar destrozados y eso se aplica a cualquier cosa en tu vida. Si haces dos tandas de lavado de ropa cuando sabes que solo puedes con una, pero tienes que hacerlo, eso te pasa factura al día siguiente. Es como una gran bola de nieve”. **Jenny Greathouse** también habló de lo mismo. “[Como ahora no tengo acceso al tratamiento] simplemente espero tener un buen día, uno en el que tenga un poco más de energía de lo normal, pero siempre acabo pagando ese esfuerzo al cabo de unos días, después de ponerme al día con todo lo que había dejado de lado”.

Bridget llamó para compartir su experiencia como madre de un chico de 20 años con IH y autismo. “Suele dormir hasta las 2:00 p. m. o más, así que tenemos una ventana de tiempo, desde más o menos las 4:00 p. m. hasta las 10:00 p. m. en la que tenemos que hacer todo. Sigue yendo a una escuela para personas con necesidades especiales, donde aprende habilidades para la vida diaria y prueba distintos trabajos. Solo ducharse y hacer su rutina de higiene ya resulta muy difícil. Tenemos tan poco tiempo útil al día que tenemos que elegir muy bien qué hacemos. Toda mi vida como su cuidadora gira en torno a sacarlo de la cama y, básicamente, empujarlo, acompañándolo con delicadeza en cada momento del día. No tengo otra vida”.

Michael Sparace empieza su día alrededor de las 5:00 a. m. para hacer las tareas de la casa, como lavar la ropa o fregar los platos, antes de empezar su jornada laboral y ayudar a su esposa a despertarse, tomar los medicamentos, comer e ir despertándose de a poco, tal como se describe en la página 20. También se encarga de cocinar, conducir, hacer las compras y los recados y coordinar su atención médica. “Me ocupo de los seguimientos con los médicos, los medicamentos, el seguro, las apelaciones, todas esas cosas”, por las pocas horas al día en las que ella puede estar despierta y concentrada, debido a los efectos de la IH.



Scott y Suzanne Lecours

“Soy madre soltera y trabajo. Antes de la IH, mi hijo Scott ayudaba mucho en casa, hacía tareas del jardín, se preparaba la comida, lavaba su ropa y limpiaba, pero ahora tengo que hacerlo todo yo. Hay días en los que ni siquiera puede calentarse la comida o ducharse”. – Suzanne Lecours, participante que abrió el debate

“No tengo energía para las necesidades de la vida adulta. Varias veces no he tenido suficiente energía para lavar la ropa hasta varios días después de quedarme sin ropa interior. No solo es desagradable, sino también embarazoso, aunque nadie más lo sepa”. – Comentario escrito enviado por A. W., Washington D. C.

“La IH afecta todos los aspectos de mi vida, y realizar tareas básicas diarias como limpiar, lavar la ropa y el cuidado personal se vuelve un desafío. Dependo de los servicios de entrega a domicilio para comprar alimentos y comidas, pero hay momentos en los que estoy tan fatigado que ni siquiera puedo esperar a que me traigan la compra, por lo que acabo sin nada. Las tareas como lavar la ropa me dejan agotado para el resto del día y a menudo tengo que tomarme días libres en el trabajo si hago demasiado el fin de semana. Esta afección me ha obligado a limitar mi vida y mi mundo a lo que siento que es solo una fracción de mi verdadero yo”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York

“Me cuesta encajar la vida en las 4 a 8 horas de alerta que puedo tener entre 3 y 5 días a la semana”. – Comentario escrito enviado por R. S., Maryland

“Un mal día para mí es dormir todo el día y apenas comer o beber. Pensar en levantarme e ir a la cocina me resulta demasiado. Un día decente para mí es aquel en el que puedo levantarme, ducharme, pasar un rato con mis seres queridos y tener conversaciones de verdad. En un ‘buen’ día, puedo conducir y hacer algunas tareas. Un día genial es cuando puedo ayudar con las tareas, limpiar la casa y cocinar. Sin embargo, esos días alternan con días malos y tengo que pasar días durmiendo y recuperándome después”. – Comentario escrito enviado por C. M., Ohio

“Nunca lo había pensado como ‘pedir prestado sueño de otro día’, pero tiene mucho sentido porque si un día estoy muy activo o hago lo que otros consideran una cantidad normal de actividad durante varios días, dormiré 2 o 3 días completos después”. – Comentario escrito enviado por B. T., Alabama



Rebecca Bonnar, despertando de una siesta en plena bajada de esquí.

“Cuando voy a citas o fiestas, me escapo un rato para echar una siesta y así poder seguir”. – Rebecca Bonnar, participante que abrió el debate

Iniciar y mantener relaciones

Varios participantes contaron cómo los efectos de la IH y el desconocimiento que existe sobre ella han deteriorado y roto relaciones familiares, íntimas, personales, sociales y laborales. Quienes logran mantener cierta apariencia de normalidad lo hacen a costa de no poder actuar del todo como madres, padres, parejas, hermanos y amigos.

En entrevistas realizadas a varias personas antes de la reunión, algunas comentaron la presión que la IH ejerce sobre los matrimonios y las relaciones de pareja de varios años, así como las dificultades para iniciar y mantener vínculos íntimos que resulten satisfactorios para ambas partes. “A medida que mis síntomas empeoraban, mi ex pensaba que simplemente tenía pereza. La IH tuvo mucho que ver en nuestra separación y divorcio”, dijo una de ellas. Otra persona tuvo una reflexión parecida cuando recibió el diagnóstico: “Fue una bendición ponerle nombre a las dificultades que me acompañaron toda mi vida, incluidas cosas que se interpusieron entre mi marido y yo y que acabaron contribuyendo a nuestro divorcio”.

Rebecca Bonnar también compartió su experiencia: “Desde la perspectiva de alguien que intenta tener citas. No sé si alguna vez habéis intentado tener una primera o segunda cita y explicar a alguien que no conocéis que no estáis bostezando porque os parezca aburrido, sino porque estáis agotados. Cuando voy a citas o fiestas, me escapo un rato para echar una siesta y así poder seguir. Para lograr las cosas que quiero en la vida, me esfuerzo al máximo, con la esperanza de que algún día yo también pueda decir: ‘Tengo una pareja que me apoya de verdad’. Llegar hasta ese estadio te deja al límite”.

Varias personas compartieron cómo la IH afecta su capacidad para ejercer la crianza como desearían. Así lo expresó **Beth Boyce**: “La mayor parte del tiempo en la que me encontraba mejor la dedicaba a conservar mi trabajo remunerado. Así que lo más duro fue ver cómo sufría mi trabajo favorito: ser madre. A mis amigos, otros familiares o a mis aficiones les dedicaba todavía menos tiempo”. **Jenny Greathouse** relató una situación que puso en evidencia lo poco que su hijo entendía sobre la IH. “En Día de Acción de Gracias, el más pequeño me dijo que tenía que dejar de lado lo de la discapacidad. Me decía ‘hazlo mejor, sé mejor’. Eso me destrozó”.

“La IH está afectando mi matrimonio, ya que mi marido me acusa de fingirla”. – Comentario escrito enviado por R. B., Nebraska

“No sabría decir cuántas veces he querido rendirme, porque estoy cansada de estar cansada y de vivir así, o mejor dicho, de no vivir mi vida. Es una sensación de impotencia. Estoy cansada de sentirme una mala madre, porque siento que nunca hago lo suficiente para mi hijo, que no consigo hacerlo mejor ni ser mejor, no solo por mi hijo, sino también por mi marido y mi familia”. – Comentario escrito enviado por J. B., Oregón



Zack Leader con su hermana



“Le cuesta mantener las relaciones con amigos y primos. En la actualidad no hace deportes ni participa en actividades de grupo”. – Robin Leader, expositora en la reunión

“¿Cómo vamos a servirnos de algo a nosotros mismos, a nuestras familias y a la sociedad si no conseguimos mantenernos despiertos y el cerebro no funciona ni con medicamentos? A mí, personalmente, esto me impide ser una madre y una pareja plenamente presente”. – Comentario escrito enviado por B. O., Nebraska

“Tengo 32 años y me diagnosticaron IH a los 27, aunque creo que empezó cuando tenía unos 12 años. Ahora tengo un bebé de 10 meses. Aunque es mi orgullo y mi alegría, desde que nació apenas he podido funcionar. Duerme bien, pero mi mayor problema es el atontamiento al despertar por las mañanas, a pesar de haber dormido bien por la noche. Voy como una zombi y apenas puedo ocuparme de él más allá de las necesidades básicas, por lo que me siento como una madre horrible. Estoy agotada durante todo el día también”. – Comentario escrito enviado por D. L., Texas

“Mi marido y yo solemos pasar los fines de semana juntos haciendo cosas que nos gustan. Casi siempre, cuando estamos disfrutando, tenemos que volver a casa temprano porque el sueño empieza a ganarme. Sé que le decepciona mucho, aunque no lo diga. Desearía poder pasar un día entero haciendo lo que me gusta, pero simplemente esa no es mi realidad con IH”. – Comentario escrito enviado por P. L., Texas

Los efectos de la IH dificultan formar y mantener relaciones sociales. Muchos participantes comentaron que, en la práctica, este tipo de vínculos suelen ser los primeros en quedar de lado, aunque perder amistades y conexiones disminuye la calidad de vida. “Me encantaría tener la energía para hacer lo que hace la gente de 30 años. Me gustaría salir con amigos, conocer gente nueva, tener aficiones además del trabajo y viajar. Todas esas cosas son muy difíciles para mí, porque pueden impedir mi capacidad para funcionar”, dijo **María Vargas**. **Michael Sparace** añadió que, entre todas las cosas para las que su esposa desearía tener más energía, poder hacer aunque sea planes tranquilos con amigos y familiares es una de las principales.

Robin Leader habló sobre el impacto en la vida social de su hijo y en la relación con su hermana. “Zack lleva una experiencia muy solitaria. No conoce a nadie más que tenga hipersomnia grave. Le cuesta mantener las relaciones con amigos y primos. En la actualidad no hace deportes ni participa en actividades de grupo. No sabe cómo se va a sentir cada día, por lo que no puede hacer planes. Mi hija, la más pequeña, empezó a mostrar señales de ansiedad a partir de la preocupación por la salud de Zack. Como era tan pequeña, era difícil explicarle por qué Zack ya no pasaba tanto tiempo jugando con ella o yendo a eventos familiares como solía hacerlo”.

“Me gustaría salir con amigos, conocer gente nueva, tener aficiones además del trabajo y viajar. Todas esas cosas son muy difíciles para mí, porque pueden impedir mi capacidad para funcionar”. – María Vargas, expositora en la reunión

“Encontrar a un médico que conozca la IH puede ser difícil. Encontrar un tratamiento que funcione puede ser un proceso largo y frustrante. Sin embargo, en mi opinión, el mayor desafío es lograr que las personas en tu entorno comprendan las dificultades que enfrentamos cada día”.
 – Comentario escrito enviado por T. B., Iowa

“Tener una vida social sana resulta muy difícil, porque cancelo planes constantemente y, la mayoría de las veces, aunque consigo estar físicamente presente, la confusión mental me abruma”. – Comentario escrito enviado por S. K., Virginia

“Vivo solo, no tengo familia y he perdido a la mayoría de mis amistades por culpa de la IH. No tengo una vida social porque no consigo mantener planes. No puedo despertarme solo y no hay nadie que me ayude a levantarme o con las tareas de la casa. Me he aislado por completo”. – Comentario escrito enviado por K. K., Carolina del Norte



“Mi vida social es casi inexistente. Mis amigos se enfadan si tengo que cancelar planes, aunque sepan de mi IH. Simplemente no entienden cómo me afecta. Olvídate del amor; no tengo energía para conocer a una pareja. Estoy harto de que mis hermanos, que no me apoyan, comenten sobre que siempre llego tarde a las reuniones familiares. Por cierto, tengo cincuenta y tantos años”. – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

“Me mudé poco después de que empezaran los síntomas de la IH, así que no he tenido energía para hacer nuevas amistades aquí, a pesar de que ya han pasado tres años. Mi única amiga es alguien que conocía antes de tener IH. Como ella trabaja mucho y yo no puedo salir de la casa la mayoría de los días, solo nos vemos unas cuatro veces al año. Cuando nos reunimos, nos limitamos a hacer planes que impliquen caminar, porque moverme constantemente es la única forma de no dormirme. Hace poco llegué tarde porque me dormí en el autobús de camino a nuestro encuentro y me pasé de parada. Todo esto me hace sentir mal con ella o que resulto una carga, aunque solo tenga una amistad que mantener”. – Comentario escrito enviado por A. W., Virginia

Desempeño constante y al máximo de su capacidad en entornos educativos y laborales

Los participantes compartieron varios impactos de la IH en la escolarización y el trabajo. En primer lugar, la estructura, los horarios y el entorno sujetos a límites temporales que exigen la mayoría de los centros educativos y laborales plantearon un problema para muchos participantes, debido a la naturaleza de los síntomas de IH. Solo llegar a la escuela o al trabajo es un desafío, incluido el gasto de un tiempo valioso de alerta que se consume solo en ello. La falta de comprensión o la desinformación sobre qué es la IH y, en algunos casos, la ausencia de empatía y compasión, agravan estas dificultades.

Suzanne Lecours describió cómo la IH ha afectado la escolarización de su hijo Scott. “En noveno grado, pagaba viajes en taxi para llevarlo y traerlo de la escuela cuando podía asistir. Ahora está cursando décimo grado en casa e intenta completar un par de créditos con una escuela en línea. Hay días en los que no hace nada de trabajo y otros en los que solo puede dedicar unos minutos a sus tareas por la fatiga extrema, la confusión mental y su incapacidad para concentrarse y procesar información”.

Zack Leader también necesitó adaptaciones importantes para poder continuar la educación secundaria, tal como describió su madre, **Robin Leader**. “Zack es un chico muy consciente de sí mismo e independiente. Es brillante, gracioso, inteligente y solía ser muy activo, pero ahora

lucha con la EDS todos los días. Está inscrito en Fusion Academy, que ofrece enseñanza individualizada con una jornada más corta que no empieza temprano por la mañana. Gracias a esta adaptación, puede completar todas las asignaturas avanzadas de su tercer año de secundaria. Esto le permite rendir a su nivel académico. Antes de encontrar este entorno educativo, faltaba más días a la escuela de los que asistía y vivía un ciclo de atrasarse, ponerse al día, esforzarse mucho y sentirse mal por ello”.

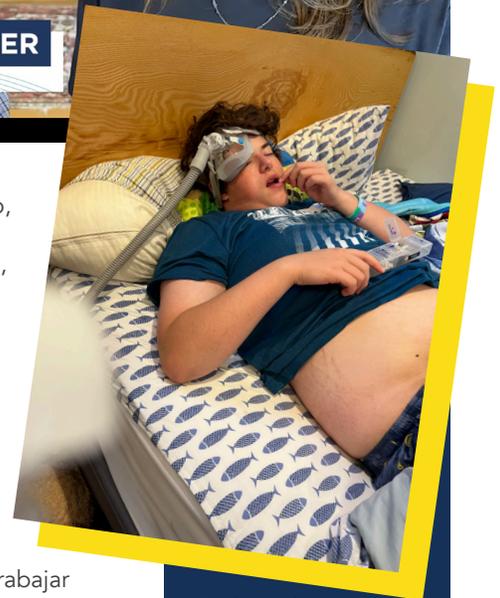
La diseñadora gráfica **María Vargas** contó que probó varios entornos laborales antes de encontrar uno que se adaptara al impacto de sus síntomas de IH. “Trabajar en una agencia de diseño, frente a una pantalla ocho horas al día era insoportable. Tenía que tomarme siestas en el baño, lo cual no era lo ideal. Dos amigos y yo abrimos un estudio, lo cual fue increíble, ya que podíamos elegir nuestros horarios y proyectos. Sin embargo, el estrés de tener una empresa emergente acabó afectando a mi salud mental y agravó mis síntomas de IH”. Ahora trabaja en un proyecto agroecológico en Ciudad de México, donde acompaña a clientes en experiencias culinarias al amanecer y habla con ellos sobre sostenibilidad alimentaria. “Como tengo que relacionarme con personas y estar moviéndome, me resulta genial. Simplemente no tengo oportunidad de quedarme dormida. Por eso dependo tanto de mi rutina de sueño, de todo mi sistema y de llevar un estilo de vida muy estructurado, porque no puedo llegar tarde al trabajo. El sol no me va a esperar para salir”.

Sam Bell estaba trabajando como cuidador cuando le diagnosticaron IH. “A medida que fui creciendo y mis síntomas empeoraron, pasé al turno noche porque hay mucha menos presión y mucho menos riesgo, así que ahora tengo un trabajo más tranquilo, pero menos gratificante. Es un sacrificio difícil”. **Steve Koch** dijo que la posibilidad de trabajar desde casa le permitió continuar con su trabajo como arquitecto de TI, especialmente después de que los tratamientos que antes lo aliviaban dejaran de ser tan eficaces. También comentó que su carrera se había estancado debido a limitaciones relacionadas con la IH. Trabajar desde casa también fue esencial para que **Michael Sparace** pudiera apoyar las necesidades de su esposa.

“Me parece imposible tener un trabajo ‘normal’. Me alegra que mi pareja pueda mantenernos a ambos y que mi trabajo sea lo suficientemente flexible para adaptarse a lo que necesito. Me identifico mucho con la idea de priorizar lo más importante y dejar todo lo demás de lado”. – Comentario escrito enviado por I. H. A., Minnesota

“La confusión extrema al despertar y la confusión mental que pueden durar varias horas por la mañana han afectado mi trabajo como responsable de educación de enfermería. Intento programar mis reuniones para después de las 10 a. m. y dejar para mañana las tareas mentales más ligeras cuando puedo, pero no siempre es posible. Me he dormido en reuniones. Si alguien lo nota, pongo como excusa que no me encuentro bien. A veces me cuesta no dormirme incluso mientras tengo una entrevista, evalúo al personal, etc. Puedo empezar con atención y sin sueño, pero enseguida me voy apagando”. – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

“Ojalá mis compañeros de trabajo vieran esta reunión para poder entender mejor la IH. Siempre hacen pequeños comentarios sobre que mi jefe tiene que llamarme cada día para asegurarse de que no esté durmiendo y en actividad. Suelo llegar tarde



Zack Leader

“Antes de encontrar el entorno educativo de Fusion Academy, faltaba más días a la escuela de los que asistía y vivía un ciclo de atrasarse, ponerse al día, esforzarse mucho y sentirse mal por ello”. Robin Leader, expositora en la reunión



Raymond y
Ramona Meester

**“Como vivía en zonas rurales, a veces tenía que conducir largas distancias para hacer visitas hospitalarias o asistir a reuniones. Esos viajes eran un desafío para mí porque me daba mucho sueño”.
– Raymond Meester, expositor en la reunión**

igualmente porque la confusión mental hace que tarde más en prepararme. Aunque lo digan en broma o no, me da vergüenza y ha afectado mucho mi autoestima”. – Comentario escrito enviado por B. M., Alabama

A otros les resultaba difícil cumplir de forma consistente con las expectativas de rendimiento debido a los síntomas de la IH. **Becky Tallman** es fisioterapeuta y la somnolencia excesiva interfirió tanto en sus estudios como en la atención a los pacientes. “Cuando tenía poco más de 20 años, empecé a quedarme dormida en las clases de fisioterapia en la universidad, pero no recibí el diagnóstico hasta los 48 años, cuando volví a trabajar a tiempo completo. Estaba agotada y me encontraba durmiéndome en las habitaciones de los pacientes e incluso me dormí una vez en mitad de unos

ejercicios con un paciente; por suerte, ambos estábamos sentados. Busqué respuestas concretas y me diagnosticaron IH en 2013. Trabajar a tiempo completo como fisioterapeuta se volvió cada vez más difícil por el efecto acumulativo de los síntomas. La atención a los pacientes no se vio afectada, pero sí la parte administrativa”.

La EDS afectó el rendimiento de **Raymond Meester** como pastor al comienzo de su vocación. “Después de que me hicieran avergonzar por echarme una siesta en mi primera iglesia, desde entonces siempre encontré un lugar en la iglesia donde pudiera estirarme y dormir un rato sin que nadie se enterara. Nunca dormía más de 20 minutos; normalmente ponía una alarma. A veces, me quedaba dormido mientras visitaba a los feligreses, lo cual no era lo mejor ni para mí ni para ellos. Como vivía en zonas rurales, a veces tenía que conducir largas distancias para hacer visitas hospitalarias o asistir a reuniones. Esos viajes eran un desafío para mí porque me daba mucho sueño. Solía parar en áreas de descanso o en algún lugar seguro, pero hubo ocasiones en las que me quedé dormido al volante”. Años después, el tratamiento lo benefició, después de recibir el diagnóstico de IH, pero todavía sufre algunos síntomas persistentes. “Todavía tengo que tomar una o dos siestas varios días y sufro confusión mental. Debido a esto, ya no estoy predicando”.

Jenny Greathouse relató la difícil decisión que tuvo que tomar para solicitar beneficios por discapacidad a la Seguridad Social tras perder el acceso a un medicamento que necesitaba para la IH porque la aseguradora no lo cubría. “Fue entonces que empezó la mayor espiral. Sin tratamiento, mis síntomas volvieron con fuerza. Estaba teniendo problemas para seguir el ritmo en el trabajo y cometía muchos errores. A menudo llegaba tarde a la oficina y mi jefe no me permitió trabajar con un horario diferente. Solicité una baja médica temporal, pero al final perdí el trabajo. Perdí el trabajo, mi seguro de salud y mi propósito. Estaba destrozada física y emocionalmente. Solicité beneficios por discapacidad a la Seguridad Social y después de tres largos años de lucha y dos denegaciones, finalmente conseguí una audiencia con una jueza administrativa. Ella me concedió beneficios por los efectos de la IH y dijo que mi caso era uno de los más interesantes que había tenido”.

“No puedo trabajar. Tengo demasiados días malos. Tenía la esperanza de que el medicamento que inicié recientemente lo cambiara todo y la verdad es que mejora muchos días. Pero entre mi adaptación, los efectos secundarios y la posibilidad de tener que probar otro medicamento, etc., aún hay muchos días en los que simplemente no puedo trabajar con la confianza que se necesita”. – Comentario escrito enviado por J. C., Georgia

“No consigo mantener un trabajo, ni siquiera de media jornada, cuando mis síntomas empeoran. Es algo muy duro de sobrellevar, tanto para mí como para mi familia, que se ve obligada a apoyarme. Además, [el gobierno] no lo reconoce de forma seria como

para poder recibir ayuda económica por mi capacidad limitada para trabajar. Espero que esto cambie en el futuro, para dejar de sentir que se me pasa la vida mientras duermo”.
– Comentario escrito enviado por L. J. Y., Escocia

Suzanne Lecours comentó su reflexión para poder atender mejor a su hijo: “He pensado en solicitar una licencia de mi carrera como profesora, pero esto sería muy difícil a nivel económico. He realizado una solicitud para recibir crédito fiscal por discapacidad [para cuidadores familiares en Canadá], pero la rechazaron”.

Otras personas que han dejado o perdido su empleo, pero esperan reincorporarse al mercado laboral comentaron lo complicado que resulta buscar trabajo con IH y encontrar un puesto que ofrezca adaptaciones adecuadas. **Gemma Jones**, ciudadana del Reino Unido, que se había mudado recientemente a Dinamarca, habló sobre esto en una entrevista previa a la reunión. “Mientras espero poder establecer una relación con un proveedor médico, no tengo acceso a tratamiento, lo que dificulta aún más mi capacidad para funcionar bien y tengo poca concentración. Me cuesta mucho hablar con la gente, especialmente por la barrera del idioma. No puedo participar de clases largas y no sé si podré encontrar algún tipo de trabajo siendo extranjera y con estas limitaciones”.

“Al intentar retomar una carrera profesional, reconozco que yo mismo no habría ofrecido adaptaciones a una persona empleada en sectores competitivos de la industria que exige pensamiento crítico y una gran capacidad de respuesta ante la presión del tiempo o de los clientes. Mi autoestima se resiente cuando considero trabajos de menor nivel y salarios que no permiten sostener mis metas vitales ni formar una familia. La mayoría de los días no logro cumplir con muchas de las tareas que exige la propia búsqueda de empleo, como asearme, conseguir comida, seguir la actualidad de la industria, preparar muestras de trabajo, mejorar habilidades, hacer contactos, etc”.
– Comentario escrito enviado por R. S., Maryland

“¿Cómo encuentro tiempo para dedicarme a buscar trabajo? Ahora más que nunca se intensifican sentimientos, como la vergüenza de no poder rendir como una persona ‘normal’. Mi novio cree que sigo sin empleo porque publico en redes sociales contenido acerca de concientización y educación sobre IH. No entiende que en todo un año, probablemente haya enviado menos de 50 solicitudes de empleo. Me parece patético según mis propios criterios, pero la necesidad de dormir es más importante. Luché contra la depresión todos los días”. – Comentario escrito por un usuario anónimo, Estados Unidos

Jolie intervino para explicar las circunstancias en las que algunas personas con IH se encuentran debido a la enfermedad y su impacto en la capacidad de ganarse la vida. “Según la gravedad, cuánto tiempo se tarda en obtener un diagnóstico y si se cuenta con apoyo económico, la vida puede dar mucho miedo muy rápido. La inestabilidad y la incapacidad para costear al vida son una posibilidad real. Hoy quería aprovechar para enfatizar la realidad que pueden sufrir las personas con IH: la incapacidad de costear la vida misma. Si bien la IH no amenaza la vida directamente, sí puede llevarte a esa situación”.

“Vivir con IH afecta mucho mi capacidad para trabajar y pone en peligro que podamos mantener un techo sobre nuestras cabezas, sin contar con poder ingresar dinero para ahorrar ante emergencias o para mantener un estándar de vida medio. Vivo con este estrés constante todos los días. ¿Qué voy a hacer si empeoro o cuando empeore?”
– Comentario escrito enviado por T. A., Australia

“Sin un trabajo decente, estoy a uno o dos meses de la inestabilidad financiera completa y tendré que destinar el 90 % de mis ingresos de la Seguridad Social a la vivienda. A veces puedo ser comprensivo conmigo mismo o con otros que enfrentan dificultades, pero eso deja la sensación de que se avencinan consecuencias. Como vivo

“Aunque dormía mucho y seguía cansado durante el día, mi principal preocupación era conducir. Ahora que vivo en una ciudad con buen transporte público, ya no conduzco para nada, lo que ha limitado mi búsqueda de empleo actual a esta y otras grandes áreas metropolitanas”.
– Comentario escrito enviado por A. W., Virginia

solo, la mayoría de los días no cuento con apoyo, pero también reconozco que no tengo la capacidad para brindar un apoyo mutuo efectivo a otros". – Comentario escrito enviado por R. S., Maryland

"Empecé a notar síntomas de IH cuando era adolescente y me diagnosticaron a los 26 años. Me ha cambiado la vida por completo. En este momento, no puedo mantener un empleo y me sorprendió que la Administración de la Seguridad Social rechazara mi solicitud de discapacidad". – Comentario escrito enviado por T. M., Pensilvania



Jelissa Suarez

"Tengo muchas esperanzas de que haya otros caminos por delante que me permitan aprovechar mis talentos, habilidades y quizás lo que he aprendido gracias a mi experiencia con la IH para ayudar a otros". – Jelissa Suarez, expositora en la reunión

"También acepté que, incluso si hubiera podido acabar la carrera, la vida como médica en ejercicio no me permitiría un equilibrio saludable y sostenible entre el trabajo y la vida personal". – Jelissa Suarez, expositora en la reunión

Cumplir aspiraciones familiares y profesionales

Además del impacto en la vida diaria, la IH tiene un costo en relación con las esperanzas y ambiciones a largo plazo. **Jelissa Suarez** contó que se tomó un tiempo durante su tercer año de medicina para centrarse en encontrar un mejor tratamiento para la IH. "Sin embargo, incluso con un régimen terapéutico mejorado que ayudó a controlar la EDS y la inercia del sueño, comprendí que las demandas físicas y especialmente mentales que requiere la carrera de medicina no estaban diseñadas para alguien con mis limitaciones. También acepté que, incluso si hubiera podido acabar la carrera, la vida como médica en ejercicio no me permitiría un equilibrio saludable y sostenible entre el trabajo y la vida personal. Dejé la carrera de medicina al final de mi tercer año; fue una pérdida dolorosa pero necesaria. Sí logré obtener un máster en ciencias médicas, un logro del que me siento orgullosa. Tengo muchas esperanzas de que haya otros caminos por delante que me permitan aprovechar mis talentos, habilidades y quizás lo que he aprendido gracias a mi experiencia con la IH para ayudar a otros", dijo con determinación.

Beth Boyce reflexionó sobre cómo la IH afectó sus aspiraciones profesionales incluso antes de recibir el diagnóstico. "Para lidiar con los síntomas, utilicé varias estrategias compensatorias y aceptaba trabajos con menor responsabilidad y compromiso que me exigían menos; como consecuencia, también cobraba cada vez menos, justo en un momento en el que mis compañeros de la misma edad estaban progresando en sus carreras, no retrocediendo".

Michelle Chadwick compartió esta reflexión en un comentario escrito. "Solía tener miedo de perder una gran parte de mi vida durmiendo en exceso y transitándola con esfuerzo, sin llegar a sentirme nunca completamente despierta. Lamentablemente, ese miedo se ha hecho realidad. HE perdido mi vida a causa de la IH. No pude cumplir mis aspiraciones profesionales ni hacer

ninguna de las demás cosas que esperaba lograr. Ahora temo que, sin más investigación sobre las causas de la IH y sin tratamientos específicos, más personas sigan perdiendo sus vidas a causa de la IH”.

Rebecca Bonnar, de 32 años, confesó: “Cuando pienso en el futuro y en las etapas de la vida que deberían emocionarme, como encontrar pareja y ser madre, en lugar de ilusión, me invade la ansiedad por el impacto que podría tener en mi salud general añadir esa carga. Vivo sola. Tomo varias siestas por día. Me agoto mentalmente. Olvido cosas sencillas. Soy extremadamente ambiciosa y soy vicepresidenta sénior en mi empresa, pero a partir del impacto del enfoque que se está siguiendo para tratar la IH [descrito en la página 47], me preocupa que esto sea todo lo que voy a poder lograr. Me pregunto: ‘¿No voy a poder progresar más en ningún aspecto de mi vida?’ Creo que hablo por todos los participantes de hoy cuando digo que no estamos cansados. Estamos enfermos. Cuando me preguntan qué me preocupa, respondo que me preocupa, sin más, que todo esto no sea suficiente. Me preocupa que tener IH me vaya a impedir vivir mi vida”.

Suzanne Lecours, hablando sobre el futuro de su hijo, también expresó la preocupación por una vida limitada. “Me preocupa la salud mental de Scott, su bienestar físico y su felicidad. Me pregunto cuándo podrá volver a quedar con sus amigos. Si podrá terminar la escuela, y si lo consigue, ¿cuánto tiempo le llevará? ¿Podrá perseguir sus objetivos? Hace dos años, tenía un adolescente sano, feliz, independiente y social, que tenía muchas ganas y ambición. De repente, tenía a un joven que se sentía frustrado, sin esperanzas y encerrado en casa. La vida que quiere está en pausa y dependemos de que la comunidad médica nos ayude a entender qué está pasando. Solo espero que podamos encontrar una solución pronto que permita a mi hijo volver a vivir su vida nuevamente”.

Robin Leader compartió preocupaciones similares sobre su hijo. “Al pensar en la universidad, sabemos que Zack no podrá manejar por sí solo sus necesidades médicas. No sabemos si podrá asistir a la universidad, cuándo lo podrá hacer y qué apoyo necesitará para poder vivir solo. Tenemos muchas inquietudes. Por ejemplo, quizá no logre despertarse en mitad de la noche si hay una emergencia en su residencia. Tampoco sabemos si tendrá problemas para acceder a sus medicamentos en el campus, ni cómo se las va a arreglar para conseguir comida o seguir sus clases si está demasiado cansado para salir de su habitación. Estamos trabajando con una persona experta en ayudar a estudiantes con discapacidad a transitar la universidad. Aun así, una oficina convencional de discapacidades en la universidad tendría dificultades para abordar la complejidad de la afección de Zack. Para otras enfermedades, existe una guía. Para la IH, no”, dijo con firmeza.

Aika, una participante telefónica, explicó que lo más duro de la IH para ella es intentar ser esposa, madre y trabajadora a la vez. “Es tan debilitante que siento que tengo que eliminar alguna cosa para poder tener algo parecido a una vida normal. Eso me entristece mucho y lo pienso constantemente. A veces me pregunto si viviendo sola tendría más energía y más tiempo, si mi hijo estuviera conmigo solo a tiempo parcial. Ser esposa y cuidar de una pareja se siente como otra carga más y eso también es muy triste”.

“Nunca pensé que tendría la energía necesaria para poder tener hijos. Por eso, mi decisión de no tenerlos ha pesado mucho en mi corazón. Probablemente sea lo peor de la IH para mí”. – Comentario escrito enviado por L. J. Y., Escocia

“He tenido que dejar los medicamentos para intentar concebir un bebé con mi pareja, porque no hay opciones ‘seguras’ mientras sigo trabajando en un empleo donde el estrés es inevitable. Tengo treinta y tantos años y deseo con desesperación formar una familia, pero el impacto de no tomar mis medicamentos para tratar de avanzar en esta nueva etapa de la vida me genera mucha ansiedad y afecta muchos aspectos, lo que imagino que no mejorará mis posibilidades de concepción. Es muy triste,

“Cuando pienso en el futuro y en las etapas de la vida que deberían emocionarme, como encontrar pareja y ser madre, en lugar de ilusión, me invade la ansiedad por el impacto que podría tener en mi salud general añadir esa carga”.
– **Rebecca Bonnar**, expositora en la reunión



Sam Bell

“Solía andar en ciclomotor, hasta que un día noté que algo iba mal cuando me di cuenta de que circulaba por el lado equivocado de la carretera. Tenía tanta confusión mental que solo actuaba de forma automática”.
 – Sam Bell, expositor en la reunión

y siento que lucho constantemente conmigo mismo ante cada decisión importante que intento tomar”. – Comentario escrito enviado por K. M., Reino Unido

“Imagina perder tiempo valioso. Tiempo que podrías pasar con amigos o familia. Tiempo que podrías pasar al aire libre. Tiempo que podrías dedicar al trabajo. Tiempo que podrías invertir para mantener tu hogar. Tiempo que podrías compartir con tus hijos o pareja. En cambio, es tiempo que se pasa en la cama, solo, sin poder levantarse, mientras el mundo y todo lo que es importante para ti sigue su curso. Y recuerdas eso cada vez que te despiertas. Esos son los peores días”.
 – Comentario escrito enviado por A. M., Minnesota

“Vivo a 20 minutos del trabajo y, a veces, después de solo 10 minutos en el coche, me cuesta mantenerme despierto”.
 – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

Protección de la seguridad personal y ajena

La seguridad personal fue un tema que surgió con frecuencia, especialmente en relación con la conducción. Otros expresaron su preocupación por quedarse dormidos en público y sentirse vulnerables debido a esta tendencia, por la confusión mental o por otros síntomas. **María Vargas** situó esta cuestión en primer lugar entre sus objetivos de tratamiento: “Me gustaría no ser un peligro para mí ni para los demás”.

Sam Bell dijo que solía andar en un ciclomotor. “Un día noté que algo iba mal cuando me di cuenta de que circulaba por el lado equivocado de la carretera. Tenía tanta confusión mental que solo actuaba de forma automática. Por suerte no pasó nada, pero a partir de entonces, reduje mucho la frecuencia con la que conducía. Menos mal que vivo en Chicago, donde puedo usar el tren”. Aunque recibe tratamiento, **Raymond Meester** afirmó que aún le preocupa su capacidad de conducir. “Casi nunca conduzco fuera de la ciudad a menos que mi esposa me acompañe y en los viajes largos, ella es la que conduce la mayor parte del tiempo. Estoy agradecido por el sistema de asistencia a la conducción que tienen los coches nuevos, que me ayuda a mantenerme en mi carril en caso de que me entre un poco de sueño cuando conduzco cerca de casa”.

“Los ataques de sueño en el transporte público me hacían vulnerable a sufrir agresiones mientras dormía y a menudo la gente se burlaba de que no podía mantenerme despierto. En la universidad, una vez me quedé dormido durante una alarma de incendio y mientras los bomberos llamaban a mi puerta. Afortunadamente, el incendio se detuvo a dos puertas de donde yo dormía”. – Comentario escrito enviado por L. J. Y., Escocia

“Me quedé dormido sentado en el suelo con mi nieto de seis meses, él se cayó hacia atrás y se golpeó la cabeza contra el suelo”. – Comentario escrito enviado por T. S., Oregón

Validación expresada durante la reunión de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía)

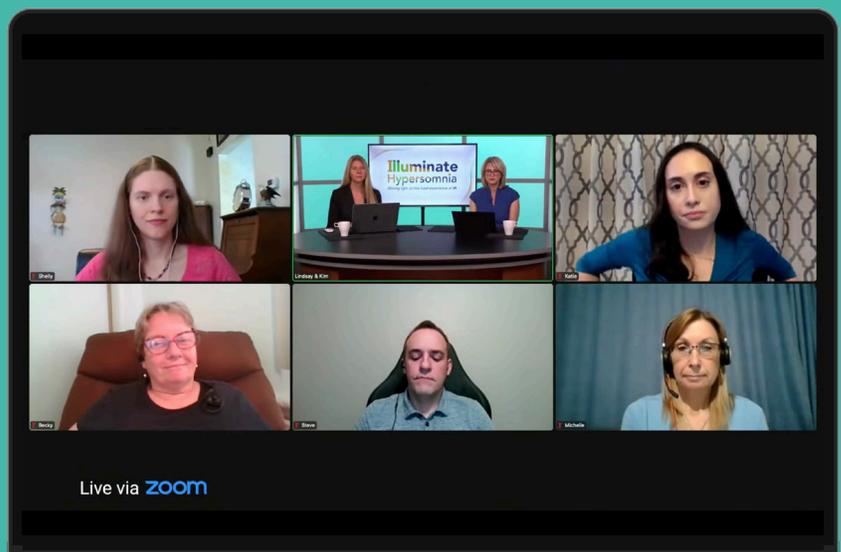
A diferencia de las declaraciones desgarradoras sobre el impacto de la IH en la identidad, la autoestima y el valor personal, varios participantes comentaron que esta oportunidad de ser escuchados, aprender de otras personas con IH y compartir experiencias a nivel mundial les hizo sentirse fortalecidos. **Sam Bell** fue uno de los primeros en señalarlo: “Esta conversación significa mucho para mí, simplemente recibir un poco de validación, porque puede ser muy difícil no dejar que todo eso te afecte mentalmente. Odio que estas cosas les pasen a otras personas, pero me ayuda saber que no soy el único. Puede ser muy complicado, pero me alegra estar aquí y poder hablar de ello”.

Diana Kimmel retomó el comentario de Sam: “Es duro escuchar a varios participantes hablar sobre la falta de autoestima y la vergüenza que produce el hecho de que el sueño limite por completo tu vida. Vivir con IH conlleva una vida muy solitaria. Pero, como dice Sam, reconforta escuchar estos testimonios; por eso es tan importante hablar con otra persona que padece IH y contar con apoyo, porque realmente afecta de manera profunda quién eres cuando no puedes hacer las cosas normales del día que se espera que hagas. Reconforta escucharlo y, a la vez, duele”.

Para **Becky Tallman**, participar en la reunión supuso un beneficio enorme e inesperado: “Gracias por invitarme y por realizar y coordinar todo el trabajo que hubo detrás para hacer posible esta reunión. Hasta ahora no había conocido en persona a nadie que también padeciera IH, solo a través de llamadas y en formato digital. Escuchar testimonios sobre síntomas, dificultades, pérdidas y estrategias para sobrellevar la enfermedad me ha dejado completamente impactada”.

Beth Boyce concluyó su intervención con una expresión de esperanza respecto de la reunión: “En todas mis décadas de vida con IH, no he encontrado palabras más poderosas que las siguientes: te creo. Mi deseo es que todas las personas que hoy escuchen los testimonios de quienes formamos parte de la comunidad con IH nos crean. Deseo que crean en la realidad compleja y difícil de la IH y en la calidad de vida inaceptable que conlleva; que comprendan la necesidad urgente de tener mayor conciencia y entendimiento, de ampliar el acceso a la atención médica y a otros servicios y de aumentar y mejorar las opciones de tratamiento. Aunque nuestro trastorno sea invisible, necesitamos que nos crean”.

“Hasta ahora no había conocido en persona a nadie que también padeciera IH. Escuchar testimonios sobre síntomas, dificultades, pérdidas y estrategias para sobrellevar la enfermedad me ha dejado completamente impactada”.
– **Becky Tallman**, participante que abrió el debate (esquina inferior izquierda)



SECCIÓN 3:

Perspectivas sobre los abordajes actuales y futuros para tratar la IH

El objetivo del debate era comprender mejor en qué medida las terapias disponibles cubren las necesidades de los pacientes y qué necesidades siguen sin cubrirse.

Los participantes describieron una serie de estrategias y combinaciones de abordajes que emplean para intentar aliviar los síntomas de la IH, ampliar las horas funcionales del día y alcanzar una calidad de vida razonable a pesar de la enfermedad. Mientras que algunos compartieron los tratamientos que les funcionan bien, otros abordaron los inconvenientes de tratamientos específicos y los retos que encontraron. También se habló sobre las experiencias en los ensayos clínicos de posibles terapias para tratar la IH y sobre las expectativas en torno a futuros tratamientos.

Se recordó a los participantes que el objetivo del debate no era destacar ningún medicamento o abordaje terapéutico concreto, ya fuera en sentido positivo o negativo, sino comprender mejor en qué medida las terapias disponibles cubren las necesidades de los pacientes y qué necesidades siguen sin cubrirse.

Como se resume en la figura 2, la **Dra. Lynn Marie Trotti** presentó un panorama general del tratamiento contra la IH, entre los que se incluyen el único medicamento aprobado por la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA), los tratamientos recomendados en las pautas clínicas y los comúnmente utilizados por especialistas en IH y otros trastornos del sueño, así como los abordajes no farmacológicos.

TERAPIAS QUE EMPLEAN LAS PERSONAS CON IH

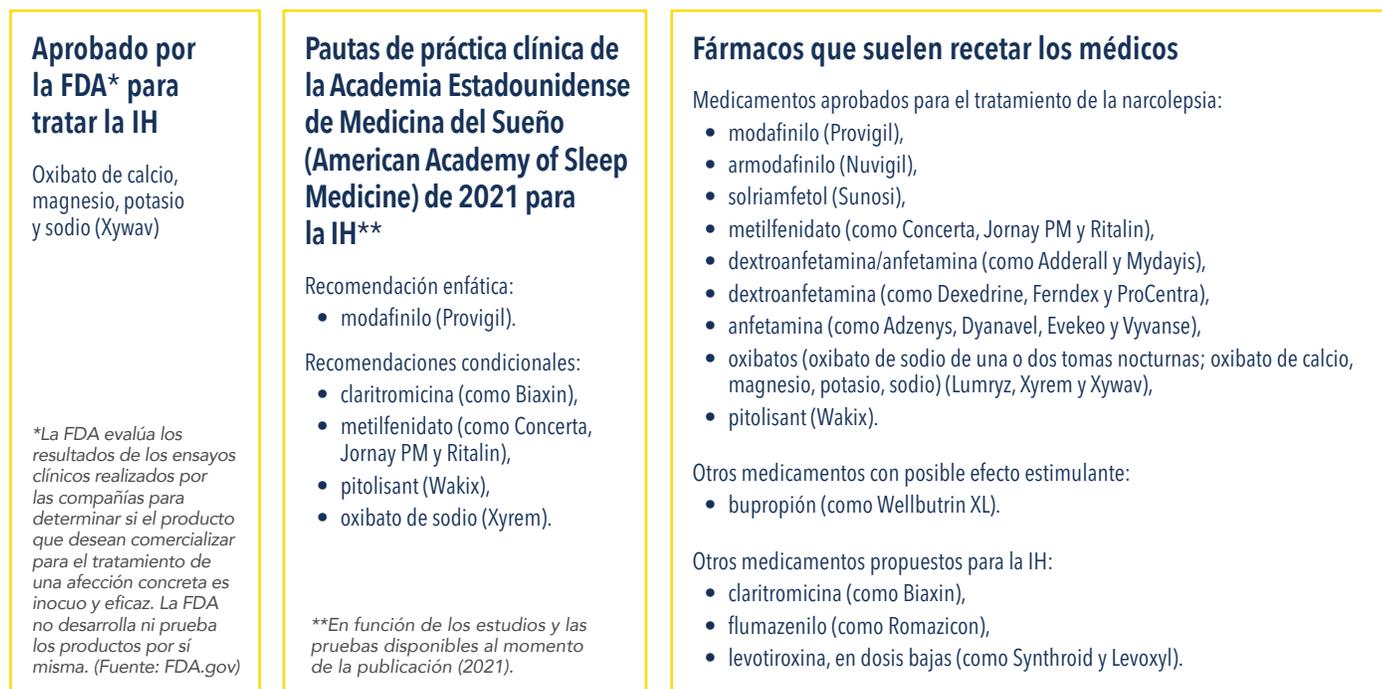
Medicamentos con receta

A lo largo de la reunión, los participantes hablaron sobre distintos tipos de medicamentos que se les habían recetado a lo largo del tiempo y a menudo en combinación. **Raymond Meester** había estado tomando un estimulante, armodafinilo, para tratar la somnolencia diurna atribuida a la apnea del sueño, junto con el uso de una máquina de presión positiva continua sobre las

FIGURA 2

Panorama general del tratamiento contra la IH

Adaptado de la presentación clínica de la Dra. Trotti, presentada en la reunión



vías respiratorias (CPAP). Su neumólogo solicitó una prueba de latencia múltiple del sueño (Multiple Sleep Latency Test, MSLT) cuando los síntomas de Raymond empeoraron, lo que condujo al diagnóstico de IH. “Además de armodafinilo, me recetó Ritalin y Xywav. Tardé un poco más de un mes en encontrar la dosis adecuada para mí. Empecé a notar la diferencia. Me ayudó a mantenerme despierto durante el día”.

Becky Tallman también utiliza una combinación de medicamentos distribuidos a lo largo del día. “Antes incluso de estar completamente despierta, tomo 150 miligramos (mg) de armodafinilo y 75 mg de bupropión. Unas horas más tarde, tomo 200 mg de cafeína y 10 mg de Ritalin, y entonces quizá esté despierta durante una hora antes de sentir la necesidad inevitable de dormir la siesta. La inercia del sueño es real y las transiciones son difíciles. A la hora del almuerzo, tomo otros 200 mg de cafeína, otros 75 mg de bupropión y otros 10 mg de Ritalin. En la cena, tomo una vitamina común y 10 mg más de Ritalin. A la hora de acostarme, tomo 4,0 mililitros de Xywav. Probé durante un tiempo prolongado y con constancia una dosis doble nocturna, que pareció ayudar mínimamente con la inercia del sueño, pero los efectos secundarios que tenía no compensaban los beneficios. Sin embargo, tomar una sola dosis por la noche sí parece ayudar a contrarrestar los efectos de los estimulantes y me permite conciliar el sueño”.

“Estoy tratando la IH con Xywav e higiene del sueño. Es moderadamente eficaz”.
– Comentario escrito enviado por B. T., Colorado.

La necesidad de ajustar los medicamentos (ya sea solos o en combinación), las dosis y los horarios a menudo fue un tema recurrente en el debate y en los comentarios escritos. **Kathleen Collins** describió las distintas pautas posológicas que ha seguido desde que le diagnosticaron IH durante su primer semestre al estudiar Medicina: “Al principio me recetaron Adderall, pero

La necesidad de ajustar los medicamentos (ya sea solos o en combinación), las dosis y los horarios a menudo fue un tema recurrente en el debate y en los comentarios escritos.

Aunque el uso de dosis más altas de estimulantes me permitía hacer las tareas básicas del día a día, también aumentaron los efectos secundarios, como la ansiedad, la irritabilidad, la presión arterial y la frecuencia cardíaca".
– Steve Koch, participante que abrió el debate.



Steve Koch

fue completamente ineficaz. No sentí ningún efecto. Luego, me recetaron modafinilo y, por primera vez en mucho tiempo, me sentí despierta". Con el tiempo, eso dejó de ser suficiente para sus necesidades: "Probamos cambiar la dosis, pero después me recetaron armodafinilo por la mañana y modafinilo para más tarde. Posteriormente, eso se cambió por armodafinilo dos veces al día. En 2021, mi médico especialista en trastornos del sueño incorporó Sunosi a mi tratamiento. En enero de 2022, comencé a tomar Xywav. Al principio era escéptica respecto a que Xywav me resultara útil, porque siento que duermo bien por la noche. Me alegro mucho de haber confiado en la experiencia de mi médico porque Xywav me ha devuelto horas de vida. Antes dormía 12 horas por noche los fines de semana para recuperar el sueño acumulado de la semana, pero ahora con Xywav tengo más control sobre las horas que duermo y me resulta más fácil despertarme por la mañana. No es una solución definitiva, ya que todavía necesito tomar medicamentos estimulantes durante el día además de Xywav y sigo consumiendo cafeína cuando es necesario".

"Durante 17 años, he usado estimulantes y he tomado la dosis más alta aprobada. Algunos días tomo pastillas adicionales según las actividades que tenga y el nivel de estado de alerta que necesite. Como consecuencia, tengo que omitir la medicación otros días para compensar esas dosis extra. Me cuesta cambiar a medicamentos nuevos por miedo a la disponibilidad y a la posible fase de ensayo y error, que podría dejarme inactiva durante un tiempo. Además, mi médico me recomendó recientemente probar Xywav, y es la primera vez que me sugiere un medicamento alternativo".
 – Comentario escrito enviado por J. S., Wisconsin

En algunas personas es necesario ajustar el tratamiento cuando los medicamentos dejan de hacer efecto o de ofrecer el mismo nivel de beneficio con el paso del tiempo. **Steve Koch** explicó cómo ha cambiado su tratamiento a lo largo de los años: "Me diagnosticaron IH hace unos 19 años. Al principio, intentaron con todos los estimulantes disponibles en ese momento. Ninguno funcionó hasta que llegamos a Adderall y Vyvanse. Hasta hace aproximadamente un año, tomaba Vyvanse con refuerzos de Adderall a primera hora de la tarde y por la noche, además de mucha cafeína a lo largo del día. Por mucho tiempo, eso fue suficiente para llevar una vida más o menos normal. Sin embargo, con los años dejaron de hacer efecto y fue necesario aumentar las dosis. Eso ya no me ofrecía la misma calidad de vida que antes. Aunque el uso de dosis más altas de estimulantes me permitía hacer las tareas básicas del día a día, también aumentaron los efectos secundarios, como la ansiedad, la irritabilidad, la presión arterial y la frecuencia cardíaca".

Steve continuó: "Durante la pandemia, empecé a trabajar desde casa y, por lo general, podía manejarlo tomando Vyvanse solo por la mañana para reducir esos efectos secundarios. Sin embargo, descubrí que mi rendimiento disminuyó, por lo que mi profesión se estancó, y tuve que renunciar con frecuencia a actividades de mi vida personal. Poco después, se volvió difícil conseguir Vyvanse y Adderall por la escasez en las farmacias. La incertidumbre de no saber siquiera si tendría medicación para poder seguir trabajando acrecentó mi ansiedad y empecé a preocuparme por el aumento constante de la presión arterial y la frecuencia cardíaca. Así que le solicité a mi médico que me recetara Xywav. Eso me ha ayudado a mantenerme despierto, y la presión arterial y la frecuencia cardíaca han vuelto a niveles normales y sanos. No obstante, por desgracia, tiene muy poco efecto contra la fatiga. Así que estoy despierto, pero no es lo que yo llamaría un estado de vigilia útil. Tras muchos años de tratamiento exitoso, lo mejor que puedo conseguir ahora sin sufrir efectos secundarios potencialmente graves es permanecer despierto. Y aun así, tengo la sensación constante de estar bajo una manta pesada. Lo que deseo de verdad es sentirme lo suficientemente bien como para volver a vivir mi vida, no solo tener el mínimo bienestar necesario para ver cómo se me escapa. Así que ahora estoy probando otros medicamentos además de Xywav. Aunque estoy mejor que hace unos meses, todavía me siento lejos de lo que sería una vida normal".

Shelly Gonzales relató cómo desarrolló tolerancia a un medicamento que, al principio, significó un cambio de vida: “Después del diagnóstico, mi médico me recetó Adderall. Fue fantástico. Tenía muchas más horas útiles al día. Tenía más energía y podía realmente hacer cosas, lo cual era estupendo. El problema fue que desarrollé tolerancia con bastante rapidez. Tras probar varios medicamentos distintos (y consultar a dos nuevos médicos especialistas en trastornos del sueño, porque eso también fue un problema), ahora tomo Xywav combinado con Adderall. Aun así, sigo luchando contra la fatiga y la confusión mental”.

“Lo único que me ayudaba era el Adderall, y ahora apenas me hace efecto. El Xyrem tiene demasiados efectos secundarios. Preferiría vivir solamente unos pocos años más que pasar otros 40 años como vivo ahora”. – Comentario escrito enviado por J. W., Arkansas

“Nuvigil y Provigil dejaron de hacer efecto pocas semanas después de empezar el tratamiento, incluso con la dosis máxima”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York



“Por desgracia, mi IH parece estar empeorando, incluso con la medicación. Estoy tomando modafinilo y Xywav, pero vuelvo a tener problemas con la inercia del sueño. No tengo ni idea de qué voy a hacer ahora. Solo espero y rezo para que surjan nuevos medicamentos”. – Comentario escrito enviado por L. M., Alabama

El relato de **Michael Sparace** sobre la búsqueda continua de su esposa de un tratamiento eficaz refleja lo expresado por muchas otras personas que manifestaron las dificultades para lograr un nivel moderado de beneficio sostenido con los medicamentos disponibles: “Incluso contando con la ayuda de médicos con experiencia, encontrar el medicamento adecuado ha sido un proceso largo”. En una llamada preparatoria previa a la reunión, Michael compartió que su esposa depende de una combinación de estimulantes, Sunosi y una preparación en crema especialmente formulada con flumazenilo. **Shannon**, una participante telefónica, contó que había probado claritromicina, pero sufrió una reacción alérgica. También probó con flumazenilo: “Estaba tan ilusionada porque pensé que quizá estaría despierta de la misma forma que describió un paciente de Emory, pero no ocurrió. “Tener IH ha sido como una montaña rusa: ilusionarme con posibles tratamientos y luego llevarme una decepción si no funcionaban en absoluto o tan bien como yo esperaba”.

Cuando **Steve Koch** mencionó un efecto imprevisto tras una cirugía menor realizada unos meses antes; su observación dio lugar a varios comentarios escritos sobre agonistas del receptor GABA-A. Steve recordó: “La única vez que me he sentido ‘normal’ fue unas horas después de la operación, cuando se me pasó la anestesia. Sin haber tomado medicamentos para la IH ni cafeína, me sentí completamente despierto, vivo y lleno de energía durante unas cinco horas, a pesar de haber pasado por una cirugía. No sentí ansiedad, ni irritabilidad, ni aumento de la frecuencia cardíaca. Sé que a veces te administran flumazenilo o algo parecido [para contrarrestar la sedación]. No sé si eso fue lo que me dieron, pero todavía me sorprende haberme sentido tan bien justo después de la cirugía, cuando además te suelen dar medicamentos que provocan somnolencia. Ese día se me quedó grabado, porque fue la única vez que he tenido energía y tantas ganas de hacer las cosas que me apasionan, sin sufrir efectos secundarios. Así es como debería medirse la eficacia de un tratamiento; no solo por si me mantiene despierto, sino también porque me permita sentirme lo suficientemente bien como para vivir mi vida”.

“Me diagnosticaron hace cinco años. Descubrí que la claritromicina alivia mis síntomas”. – Comentario escrito enviado por B. D., Georgia

“Tener IH ha sido como una montaña rusa: ilusionarme con posibles tratamientos y luego llevarme una decepción si no funcionaban en absoluto o tan bien como yo esperaba”. – Shannon, participante telefónica durante la reunión



Tammy Anderson

“Nuestra situación resulta aún más frustrante porque no tenemos acceso a medicamentos que ya se utilizan en otros países, ni participamos en nuevas investigaciones. Los pocos medicamentos a los que sí tenemos acceso escasean en el mercado”.
– Comentario escrito enviado por A. B., Brasil

“En respuesta al comentario de Steve de sentirse mejor al salir de la cirugía, probablemente se le administró flumazenilo para contrarrestar los sedantes. Debido a su vida media tan corta, para que sea eficaz al tratar la IH, este medicamento debe administrarse por vía transdérmica”. – Comentario escrito enviado por A. H., Irlanda

“En Australia experimentaron con los fármacos que se usan para despertar a los pacientes tras una cirugía. Por desgracia, tienen una vida media muy corta, así que necesitaban una bomba de infusión”. – Comentario escrito enviado por B. M., Connecticut

“Me identifico con la experiencia de ese chico. Recuerdo haberme sentido completamente despierto luego de las anestésicas y cirugías; supongo que se debe a los medicamentos que se usaron para contrarrestar la anestesia. Además, tomé prednisolona durante un año y me sentía mucho más despierta”. – Comentario escrito enviado por V. M., Reino Unido

Varios participantes que residen fuera de Estados Unidos comentaron que disponen de menos opciones de tratamiento. **Michelle Chadwick** ha tenido IH durante casi toda su vida y fue diagnosticada hace más de 20 años, cuando tenía 36. “Mi vida no mejoró demasiado, a pesar del diagnóstico y de la medicación con estimulantes”, dijo. Señaló que en Australia el tratamiento de primera línea es la dextroamfetamina, y que el modafinilo y el armodafinilo solo se recetan a personas que no toleran la dextroamfetamina. “Uno de los mayores cambios en mi enfoque terapéutico es que, en realidad, ahora tomo menos medicación que antes. He comprobado que ninguna cantidad de estimulantes sustituye mi necesidad de dormir en exceso. Podría arreglármelas durante unos días durmiendo ocho o nueve horas por noche gracias a los estimulantes, pero tarde o temprano mi cuerpo se desplomará. Así que es común tener días sin medicación en los que me permito dormir mucho más. Por desgracia, en esos días no soy nada productiva. Son días completamente perdidos”.

María Vargas también comentó que en México hay relativamente pocas opciones: “Me interesa el oxibato de sodio y he leído un poco sobre este, pero por desgracia no está disponible en México. Así que, de momento, solo contamos con metilfenidato y modafinilo”. **Gemma Jones** se mudó recientemente de Inglaterra a Dinamarca y encontró grandes diferencias entre ambos países: “En Dinamarca, hay menos especialistas y los planes de tratamiento son diferentes. Me cambiaron la medicación y mi calidad de vida se desplomó”.

“He probado modafinilo y armodafinilo, y ninguno de los dos me hace efecto. Me frustra que la única alternativa sea la dextroamfetamina. No quiero tener que recurrir a un fármaco adictivo para poder desempeñarme como una persona normal”.
– Comentario escrito enviado por J. B., Australia

“El tratamiento actual en Escocia es muy limitado: en su mayoría, melatonina”.
– Comentario escrito enviado por L. J. Y., Escocia

Productos de venta libre

El uso de la cafeína fue una de las estrategias más mencionadas por los participantes de la reunión para afrontar los síntomas. **Rebecca Bonnar**, **Becky Tallman**, **Kathleen Collins** y **Steve Koch** indicaron que necesitan complementar con cafeína los medicamentos recetados, cuando describieron sus pautas psicológicas específicas. Se hizo referencia en varias ocasiones al consumo de café y las bebidas energizantes. Steve comentó: “5-Hour Energy es uno de mis tragos preferidos. Es práctico y más o menos eficaz, con énfasis en el ‘más o menos’”. Becky mencionó que también toma comprimidos de cafeína.

Ella y otros miembros de la comunidad también hablaron del uso de suplementos vitamínicos. Asimismo, se enviaron algunos comentarios sobre el uso de productos derivados del cannabis.

“Mis mejores días no son mucho mejores que los peores. Siempre hay algo que te recuerda que eres diferente. Para mí, los mejores días son aquellos en los que consigo estar sin dormir la siesta. Pero incluso esos días tienen un precio: estimulantes, bebidas energizantes, café, pastillas de cafeína y más estimulantes. Y si te saltas uno solo, todo se viene abajo. ¿Qué clase de ‘mejor día’ es ese? ¿Qué clase de vida es esa?”.
– Comentario escrito enviado por A. M., Minnesota

“He comprobado que las inyecciones de vitamina B12 tienen un impacto muy positivo en los síntomas, y esta conexión debería investigarse”. – Comentario escrito enviado por A. L., Illinois

“Me diagnosticaron IH en 2017 y, desde diciembre de 2021, la controlo con éxito consumiendo cannabis, en concreto una crema para el café infundada con aceite Rick Simpson (Rick Simpson Oil, RSO), junto con 12 onzas de café al día. Desde entonces, solo necesito dormir la siesta 2 o 3 veces al mes y ya no tomo Adderall, Vyvanse ni modafinilo. Es la etapa de mi vida en la que me he sentido con más energía y más capacidad de concentración”. – Comentario escrito enviado por A. M., California

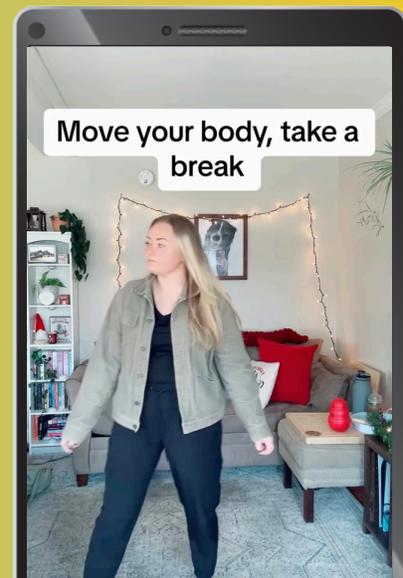
“Aunque [el cannabis] me ayuda mucho a sentirme mejor físicamente después del trabajo y los fines de semana, ojalá pudiera encontrar algo que también mejorara mi concentración y mi capacidad de enfoque”. – Comentario escrito enviado por D. A., California

“La verdad es que la medicación que tomo actualmente no me hace efecto, así que he tenido que añadir café, Red Bull y vitaminas que me den energía. Me preocupa mi corazón y me pregunto cuánto tiempo podré seguir así”.
– Comentario escrito enviado por P. B., Nueva York

Ajustes en el estilo de vida

En la sección del informe sobre el impacto de los síntomas de la IH, que comienza en la página 24, los participantes describen una amplia variedad de cambios en su vida diaria que se han visto obligados a realizar debido a la enfermedad. Señalaron que algunos de estos cambios son una reacción directa a los síntomas, mientras que otros se implementan con el objetivo de mitigarlos o adaptarse a ellos en la medida de lo posible. Entre las estrategias más comunes mencionadas por los participantes de la reunión se encuentran: priorizar las responsabilidades fundamentales, retrasar el inicio de las actividades al final de la mañana o por la tarde, reducir las actividades familiares, sociales, cívicas y de ocio, practicar una buena higiene del sueño, dormir siestas (planificadas o por necesidad) y evitar los entornos excesivamente sedentarios y los altamente estimulantes. Otros participantes mencionaron contar con familiares que asumen responsabilidades adicionales o recurrir a la externalización de tareas rutinarias como una forma de conservar la energía y mantener la concentración disponibles.

Haley Wall, terapeuta ocupacional con IH, publica vídeos breves en redes sociales con consejos sobre cómo convivir con la enfermedad. Durante la reunión se compartieron algunos de esos vídeos entre las presentaciones pregrabadas de otros miembros de la comunidad, entre ellos, uno en el que recomendaba hacer pausas frecuentes para moverse a lo largo del día.



Haley Wall



SUZANNE LECOURS

cuidadora de IH

La búsqueda de una alimentación beneficiosa fue otro de los temas que surgieron antes y durante la reunión. Suzanne Lecours comentó que habían cambiado la alimentación de su hijo Scott a un régimen rico en proteínas y grasas, con la esperanza de ver alguna mejora.

habitación esté lo más oscura posible por la noche y durante el día, cuando quiero dormir una siesta. Vivo en Ciudad de México, un lugar muy ruidoso de día y de noche, así que para poder dormir uso un antifaz y taponos para los oídos hechos a medida, porque tengo los conductos auditivos muy pequeños”, explicó durante una presentación en vídeo de su espacio personal, compartida en la reunión.

La búsqueda de una alimentación beneficiosa fue otro de los temas que surgieron antes y durante la reunión. **Suzanne Lecours** comentó que habían cambiado la alimentación de su hijo Scott a un régimen rico en proteínas y grasas, con la esperanza de ver alguna mejora. **María** dijo que, aunque intenta llevar una alimentación equilibrada y hacer ejercicio entre tres y cinco veces por semana, la IH puede interferir con ese objetivo: “A veces no es posible, porque tengo mucho sueño. Apenas voy a trabajar, así que cuando regreso a casa como un trozo de queso y me vuelvo a dormir. Se trata de intentar mantener un equilibrio, pero también de no ser demasiado dura conmigo misma cuando lo pierdo, y últimamente me cuesta bastante”.

La alimentación y la aceptación fueron dos estrategias que **Michelle Chadwick** destacó como importantes a lo largo de su proceso personal: “Vivir con IH me llevó a la inactividad y a una mala alimentación. Con el tiempo, terminé con sobrepeso y con una salud muy deteriorada. Ese deterioro estaba intensificando los síntomas de la IH y dificultando que pudiera controlarlos. Desde que adopté un estilo de vida cetogénico con ayuno intermitente, he perdido unas 45 libras o 20 kilos. Aún padezco IH; eso no ha cambiado mucho, pero los cambios en mi estilo de vida han hecho que mi salud y mi bienestar general mejoren. Así que ahora me encuentro en una mejor situación de salud para controlar los síntomas de la IH. La combinación del ayuno intermitente, una alimentación baja en carbohidratos y una buena hidratación también parece mejorar la eficacia de la dexamfetamina. Otra cosa que he aprendido con el tiempo es la importancia de manejar el estrés. Vi cómo la acumulación de presiones y las responsabilidades de la vida adulta pueden empeorar los síntomas de la IH. Tuve que aprender a reducir el estrés todo lo posible y a ser más amable conmigo misma. Es absolutamente necesario aprender a no asumir demasiadas responsabilidades y a resistir la presión de cumplir con las expectativas ajenas. Rodearse de una red de apoyo y cuidar la salud mental son aspectos fundamentales para convivir con la IH”.

Diana Kimmel mencionó que una de las claves para adaptarse fue modificar lo que esperaba de sí misma: “No trabajo y no tengo hijos en casa, así que siento que todo debería mejorar un poco, pero tengo la sensación de que he ido empeorando con los años. Puedo tomar una medicación que me ayude con la somnolencia diurna, pero sigo teniendo confusión mental y una menor capacidad de función ejecutiva. Podría intentar descansar un poco más, hacer menos cosas, cambiar otra vez mi rutina. Sin embargo, eso no siempre da los resultados que quieres o que realmente necesitas. Siempre hay un sacrificio: ‘Si hago esto, entonces no puedo hacer aquello. Si hago esto, no puedo hacer lo otro’. No he encontrado nada que realmente me brinde ese paquete completo de volver a lo que una vez consideré como ‘normal’”.

Varios participantes mencionaron esta necesidad al prepararse para aparecer en cámara durante el evento e indicaron que utilizan el movimiento como una forma de contrarrestar o prevenir la somnolencia. Expresaron su preocupación por la dificultad de mantenerse sentados y completamente despiertos durante una sesión de una hora sin tiempo para desplazarse. Algunas personas, tales como **Gemma Jones**, describieron sentirse “inquietas” como una manifestación de esta estrategia adaptativa basada en el movimiento.

Otra adaptación común consistía en usar una serie de alarmas y otros estímulos para hacer frente a los efectos de la inercia del sueño, tal como describieron **María Vargas** y otros participantes a partir de la página 20. María compartió otras técnicas que emplea para mejorar la calidad del sueño: “Tengo cortinas opacas para que la

“A diferencia de muchas personas con IH, yo he dejado de tomar medicación porque dejó de ser eficaz. En su lugar, he aprendido a dosificar mis esfuerzos y a centrarme en cambios en mi estilo de vida, como el movimiento consciente, las terapias para la salud mental y las decisiones más saludables. He tenido que llegar a un punto de aceptación, centrándome en lo que sí soy capaz de hacer en el presente en lugar de aquello que no puedo hacer”. – Comentario escrito enviado por A. V., Australia

“Estoy utilizando luz azul, música con estimulación bilateral y movimiento”.
– Comentario escrito enviado por B. R., Texas

“Me encantaría poder contar con alguien —aunque fuera a tiempo parcial— para que me ayude con las necesidades básicas del tratamiento. Necesito ayuda para pedir citas, llamar a médicos nuevos y recoger las compras cuando no puedo conducir. Se me acumulan muchas tareas cotidianas porque me canso demasiado y simplemente se me hace muy cuesta arriba. Las tareas básicas de la vida diaria hacen aún más difícil disfrutarla y aprovechar el poco tiempo que paso despierta para las cosas que me hacen feliz. Me encantaría tener ayuda con esas tareas sencillas”. – Comentario escrito enviado por C. M., Ohio

“Si logramos fortalecer nuestra salud mental, quizá signifique que algunos síntomas de la IH sean más fáciles de sobrellevar. Nos presionaríamos menos para cumplir con las normas. Tal vez nos permitamos, cada vez más, utilizar los apoyos o las estrategias que necesitamos (como descansar más, dormir siestas cuando sea necesario, disponer de adaptaciones laborales, compartir el trabajo, etc.). Eso permitiría a las personas con IH llevar una vida más significativa y plena, en general, mientras esperamos que se obtenga más información sobre las causas subyacentes y las opciones de tratamiento”.
– Comentario escrito enviado por J. L., Australia

“Llevo más de 20 años meditando a diario, y a veces la meditación me ayuda durante el día, pero no siempre”.
– Comentario escrito enviado por D. A., California



“Cada día de tu vida es como seguir un guion donde todo está cronometrado, una hora a la vez: cuándo comer, dormir, levantarte, sentarte, descansar. Mantener la IH bajo control es un trabajo a tiempo completo”.

– Comentario escrito enviado por M. W., Florida



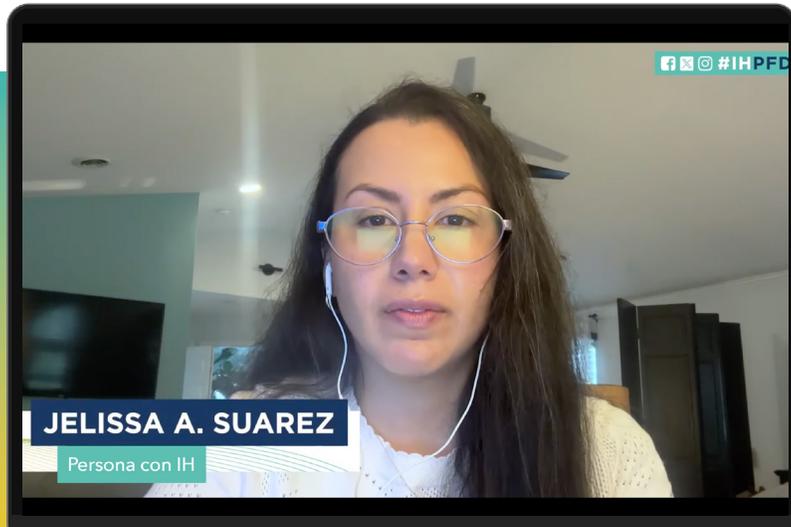
Scott Cameron



Stevie Jo Foreman



Payton La Frenz



“Una vez que se pudo poner un nombre a mis síntomas, sentí un gran alivio. Pensé que, sin duda, desaparecerían con el tratamiento. Me equivoqué”. – Jelissa Suarez, expositora en la reunión

La necesidad de usar múltiples tratamientos a la vez y a lo largo del tiempo se describió como un “objetivo en movimiento”, con resultados no muy satisfactorios para la mayoría de los participantes.

LIMITACIONES Y BARRERAS EN EL TRATAMIENTO CONTRA LA IH

Alivio insuficiente

Una de las expresiones más repetidas en la comunidad que padece IH sobre el estado actual del tratamiento es la dificultad de encontrar una única terapia o una combinación de pautas posológicas que proporcione un alivio duradero con un equilibrio aceptable entre efectos secundarios y riesgos a largo plazo. La necesidad de usar múltiples tratamientos a la vez y a lo largo del tiempo se describió como un “objetivo en movimiento”, con resultados no muy satisfactorios para la mayoría de los participantes.

“Una vez que se pudo poner un nombre a mis síntomas, sentí un gran alivio”, dijo **Jelissa Suarez** sobre su diagnóstico de IH. “Pensé que, sin duda, desaparecerían con el tratamiento. Me equivoqué. Trabajé con un profesional de la salud que me recetó lo que entonces se consideraba un tratamiento de primera línea para la IH. El tratamiento era subóptimo y poco eficaz, pero había llegado el momento de retomar la carrera de Medicina. No estaba preparada para lo difícil que sería combinar la IH, el aprendizaje sobre cómo controlarla y los estudios. En las primeras semanas de mi rotación en medicina interna, choqué con un muro físico y mental que no pude superar. Tuve que dejar los estudios temporalmente para centrarme en conseguir un tratamiento más adecuado. Había empezado a tomar un oxibato, que me ayudó, pero fue necesario ajustar bien la pauta posológica y añadir un estimulante para volver a desenvolverme mejor”. Meses después de este nuevo estadio en el tratamiento, Jelissa tuvo que abandonar la carrera de Medicina debido a las limitaciones provocadas por la IH y a la falta de un tratamiento realmente eficaz, como describe en la página 32.

Robin Leader expresó su agradecimiento por las mejoras que ha experimentado su hijo gracias al tratamiento, así como por las carencias que aún persisten: “Zack ha mejorado su calidad de vida en el último año gracias a Xywav, [a los servicios educativos especializados de] la Academia Fusion (Fusion Academy) y a la enorme inversión de tiempo y dinero que hemos hecho para darle todo lo que está a nuestro alcance. A pesar de los avances, todavía queda un largo camino para que Zack vuelva a sentirse bien y pueda dedicarse a lo que quiera en el futuro. Seguimos buscando cualquier mejora posible y tenemos esperanza en que la medicina y la ciencia puedan ofrecer respuestas y soluciones”.

“Padezco IH desde hace más de 40 años. Lucho cada día por tener una vida normal, incluso tomando tres medicamentos. Quiero vivir y desenvolverme mejor”.
– Comentario escrito enviado por C. S., Florida

“Los estimulantes no me han funcionado. Podrían mantenerme despierto, pero es como comparar a los zombis de las películas antiguas con aquellos de las películas más recientes. Sin medicamentos, la mayoría del tiempo me siento como el primer zombi: me muevo en cámara lenta, me cuesta pensar y relacionarme. Con estimulantes, tengo hiperactividad, pero sigo sin poder pensar ni interactuar. Las luces están encendidas, pero no hay nadie en casa”. – Comentario escrito enviado por B. M., Connecticut

“Tomé Adderall en el pasado, pero con el tiempo dejó de hacerme efecto; mi nuevo médico (después de que se jubilara el anterior) me dijo que no podía tomarlo junto con los analgésicos. Probé con bupropión, que según mi médico era compatible con los analgésicos, pero no noté ninguna diferencia. Es muy frustrante no contar con un tratamiento”. – Comentario escrito enviado por M. H., Ohio

“He luchado con la IH desde mis 20, pero me la diagnosticaron a los 50. Los medicamentos no son realmente eficaces. A veces funcionan, y otras no”. – Comentario escrito enviado por P. O., Virginia

Falta de médicos expertos en IH

Kathleen Collins comenzó su intervención agradeciendo a los médicos especialistas en trastornos del sueño que la han atendido a lo largo de los años: “Atribuyo mi diagnóstico temprano de IH y un plan de tratamiento en constante evolución al hecho de haber podido terminar la carrera de Medicina y poder seguir ejerciendo hoy en día”. **Michael Sparace** también elogió a los médicos de su esposa por haber reconocido de inmediato la necesidad de hacer pruebas, haber realizado el diagnóstico de IH con rapidez y haber colaborado con ellos para probar distintos tratamientos. No todas las personas han tenido esa suerte; la dificultad de encontrar un profesional con conocimientos en IH ha sido una de las principales barreras para acceder, siquiera, a un tratamiento mínimamente eficaz.

Suzanne Lecours describió el tratamiento inicial que recibió su hijo adolescente al ser diagnosticado. “Mediante consultas virtuales, este médico empezó a recetarle tratamientos fuera de indicación terapéutica. Scott comenzó a tomar estimulantes en diferentes dosis y combinaciones. Estos medicamentos, que no siempre estaban disponibles en nuestra farmacia, provocaban varios efectos secundarios. Scott estaba perdiendo mucho peso y no tenía apetito. Los fármacos no le ayudaban prácticamente nada. Era como si fuera un zombi y se dificultaba mantener una conversación con él. Por ello, solicité una segunda opinión. Hubo un momento en el que me sentía tan desesperada que estuve a punto de llevarlo a urgencias de Sick Kids Hospital y negarme a salir hasta que alguien nos ayudara. Es difícil encontrar profesionales de la salud que entiendan la IH, la diagnostiquen correctamente y sepan cómo tratarla, al igual que los síntomas. “El otoño pasado nos apuntaron en listas de espera para ver a especialistas de Sick Kids Hospital. Derivaron a Scott a la clínica de Somnolencia Diurna Excesiva (Excessive Daytime Sleepiness, EDS), el departamento de Enfermedades Infecciosas, reumatología y neurología, con la esperanza de averiguar qué le pasaba. Todos estos médicos descartaron otras enfermedades, lo que fue un alivio, pero también frustrante. Eso nos dejó con más preguntas. Ahora Scott ha tenido dos consultas en la clínica del sueño de Sick Kids, y ese médico le ha recetado 54 mg de Concerta por la mañana. Tiene pendiente otro estudio del sueño y una prueba de latencia múltiple del sueño (Multiple Sleep Latency Test, MSLT). No lo espera con ganas; la última vez dijo que se sintió como un ‘ratón de laboratorio en un experimento’. He pasado muchas horas investigando y formándome por mi cuenta sobre la IH para estar bien informada y saber cómo defender lo mejor posible la atención de mi hijo. Al día de hoy, seguimos viviendo con muchas dudas e incertidumbre”.

“Cuando por fin me diagnosticaron y accedí al modafinilo, mi médico de cabecera asumió que yo mostraba un comportamiento de búsqueda de fármacos. En las tres consultas siguientes, se dedicó a decirme que todo lo que me pasaba era culpa

“La mayoría de los médicos no entienden la IH y se sorprenden con mi pauta posológica del medicamento; incluso los farmacéuticos me hacen preguntas respecto a por qué tomo tantos medicamentos estimulantes, e insinúan que estoy abusando de ellos”.
– Comentario escrito enviado por I. H. A., Minnesota



Medicamentos de Becky Tallman

del modafinilo. Incluso ignoró un ataque de asma que tuve delante de él, diciendo que era un efecto secundario del medicamento. Me puse a llorar y le dije que era el único fármaco que alguna vez me había hecho sentir como una persona normal. Aun así, me desestimó y me ordenó que dejara de tomarlo. En lugar de eso, dejé de atenderme con él” – Comentario escrito enviado por M. R., Washington, D. C.

Efectos secundarios

Los participantes de la reunión describieron una amplia gama de efectos secundarios, con distintos niveles de intensidad y tolerancia, en búsqueda de un tratamiento eficaz. Algunos de estos efectos llevaron a ajustar las dosis, los horarios o las formulaciones; otros participantes describieron la necesidad de cambiar de medicamento o de dejar por completo una determinada clase de fármacos. **Jenny Greathouse** compartió su experiencia con diversos efectos secundarios: “En un principio, el Adderall me funcionaba. Me ayudaba a levantarme de la cama y mantenerme centrada durante el día, algo que nunca había conseguido antes. Tenía más energía, era más productiva en casa y en el trabajo, pero perdí el apetito y empecé a adelgazar mucho. Por estos lares, en Virginia Occidental, si alguien pierde peso, enseguida lo asocian con el consumo de drogas. Al llegar a tal punto, hablé con mi médico para buscar otros tratamientos. Todo lo que probamos producía efectos secundarios intensos. Con más de un medicamento llegué a tener pensamientos suicidas, algo que jamás había considerado en el pasado”.

María Vargas experimentó otros efectos secundarios con dos medicamentos que ahora toma en combinación, tras varios procesos de prueba y error para encontrar un equilibrio aceptable entre beneficios y riesgos: “Empecé con modafinilo, que por sí solo no me hace absolutamente nada. Puedo tomar hasta 400 mg, no notar ningún efecto y volver a dormir durante varias horas”. He probado modafinilo de liberación prolongada, pero tampoco hace efecto, excepto por las náuseas. He probado metilfenidato de liberación prolongada con modafinilo, lo que tuvo resultados moderados. Aunque es el tratamiento que mejor me funciona, también tiene algunos efectos secundarios indeseables, como la taquicardia y las palpitaciones”. Los participantes de la reunión mencionaron estos dos efectos secundarios con frecuencia, como una preocupación de la salud a largo plazo (consulte la página 47).

También se señalaron otros efectos secundarios específicos. Cuando **Becky Tallman** describió su pauta posológica, dijo lo siguiente: “Podría tomar hasta 600 mg de cafeína a diario y 200 mg de armodafinilo, pero he notado que el aumento de estimulantes me hace morderme la parte interior del labio o la punta de la lengua y tensar los dientes, y eso me genera otras dificultades. Si realmente necesito estar alerta por algo, tomaré los 100 o 200 mg extra de cafeína, pero mis labios y lengua pagarán el precio”. **Sam Bell** aún estaba buscando otra alternativa a los estimulantes, ya que le daban dolores de cabeza. “Aún estoy tratando de encontrar lo ideal para mí”, dijo.

A **Shannon**, una participante telefónica, se le presentaron efectos secundarios mientras tomaba Xyrem. “Sé que hoy en día el Xywav no tiene tanto sodio, pero cuando estaba tomando Xyrem, era como estar tomando agua de mar concentrada. Luego de tomarlo me entraba mucha hambre, aunque no hubiera tenido nada de apetito en todo el día. Por poco me atragantaba con la comida. Nunca le dije esto a los proveedores de la salud porque no había nada más que pudiera tomar, y no quería que me sacaran este tratamiento. Aún trabajaba y no sabía cómo podría vivir sin un tratamiento. Luego de tomarlo por la noche, me levantaba a comer y deambulaba a tropicónes como si estuviera ebria. Me caí cientos de veces. Una vez, tropecé hacia atrás y no pude reaccionar lo suficientemente rápido como para aminorar la caída. Caí de espaldas sobre la cabeza, me levanté, volví a dormir y confié en que todo saliera bien. Podría haber tenido una hemorragia cerebral”.

“En cuanto al tratamiento con medicamentos, los efectos secundarios eran un problema para mí. Padecía mucho de alucinaciones, dolores de cabeza y letargo, que era mucho peor que la somnolencia. Esto me hizo menos productivo. Probamos medicamentos

como Stavigile, venlafaxina y otros, pero al final, preferí probar terapias alternativas sin medicamentos. Han pasado cuatro años desde que hice ese cambio y, en definitiva, estoy bien. Todavía lidio con la somnolencia constante; sin embargo, me mantengo productivo dentro de mis limitaciones". – Comentario escrito enviado por J. S., Brasil

"Primero me prescribieron estimulantes para la IH, pero, evidentemente, solo funcionan (si es que funcionan) si los tomo. Lamentablemente, tan solo despertar para tomar estos medicamentos era casi imposible. Por lo tanto, me añadieron Xywav y finalmente fui capaz de despertar a última hora de la mañana para tomar mis otros medicamentos. Sin embargo, solo puedo tomar la dosis más baja, e incluso así, los efectos secundarios son fuertes. Poco después de tomar Xywav, comencé a tener mareos, náuseas y ansiedad elevada. Si no puedo dormirme de inmediato luego de tomar Xywav, los efectos secundarios se intensifican hasta que evitan que me duerma. Además, a menudo me duermo y no tomo la segunda dosis de la noche, a pesar de tener cinco alarmas diferentes que estimulan tres sentidos distintos". – Comentario escrito enviado por A. W., Virginia

"Xywav NO fue efectivo para mí. Aumentó mi presión arterial, me causó jaquecas intensas y me generó una ansiedad fuerte que nunca antes había tenido. No valía la pena continuar con los medicamentos, ya que los efectos secundarios eran demasiado abrumadores". – Comentario escrito enviado por O. W., Tennessee



"Actualmente tomo Vyvanse, lo que más me ha funcionado; sin embargo, sus efectos secundarios de hiperconcentración, frecuencia cardíaca elevada y mayor ansiedad son incómodos. Al igual que otros estimulantes que he probado, Vyvanse encubre los síntomas, pero todavía me siento demasiado cansada. Sin embargo, este medicamento me permite salir de la cama".

- Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York

"Tomamos medicamentos muy fuertes, y esto es algo que me preocupa a mí también". – Gemma Jones, participante que abrió el debate

Riesgos para la salud a largo plazo

Cuando se debatieron las preocupaciones sobre la salud para el futuro, los participantes de la reunión se concentraron en los riesgos del uso a largo plazo de los estimulantes, en especial, en cuanto a la salud cardiovascular. Los comentarios de **Rebecca Bonnar** dieron lugar a una gran cantidad de otros comentarios provenientes de otros miembros del panel y enviados por escrito. Ella explicó lo siguiente: "En este momento, estoy tomando una dosis alta de estimulantes que apenas me permite trabajar ocho horas. Para tener una vida fuera de la jornada laboral tengo que hacer sacrificios constantes. Si quiero ver a un amigo después del trabajo, tengo que dormir siestas. Para sobrellevar mi jornada laboral en esa ocasión, bebo aproximadamente 14 cafés expresos. Retraso los medicamentos para poder mantenerme despierta por un poco más de tiempo en la tarde. Debido a todo esto, una gran preocupación para mí es mi salud cardiovascular. Los estimulantes que tomo, además de toda la cafeína, hacen que mi corazón esté trabajando todo el tiempo. Ahora mismo, siento como me late a través del pecho, y aun así, todo lo que quiero hacer es recostarme y tomar una siesta. Hacer esto por mucho tiempo me parece totalmente insostenible y no quiero hacerlo parte de mi estilo de vida".

Gemma Jones coincidió con esta preocupación. "Rebecca mencionó que estaba preocupada por la salud cardiovascular. Tomamos medicamentos muy fuertes, y esto es algo que me preocupa a mí también. Suelo tratar de probar y mantener una dosis más baja, pero eso no es bueno.



Gemma Jones

Hacer terapias alternativas también es muy, muy importante para mí. Eso aliviaría la preocupación adicional sobre otros problemas de la salud causados por los medicamentos”. **Shelly Gonzalez** se sumó a esto y dijo: “También estoy preocupada por el uso de estimulantes a largo plazo y por tener que continuar aumentando la dosis para que haga efecto. Siento que incluso los farmacéuticos y los médicos ven la cantidad de estimulantes y el tiempo durante el cual los tomamos y tienen sus propias opiniones y juicios al respecto. Eso suma otra capa de ansiedad”.

“Lo que dijo Rebecca sobre la salud cardiovascular es una preocupación real. Hace falta una cantidad exagerada de estimulantes y cafeína para poder hacer lo mínimo. Por desgracia, a pesar de estos efectos secundarios, sigue valiendo la pena tomarlos. Nada es peor que la forma en que te sientes con IH cuando no sigues un tratamiento. Pero si pensamos en el futuro, los problemas cardiovasculares y la presión arterial alta dan miedo”. – Comentario escrito enviado por un usuario anónimo

“Mi IH estuvo peor entre 2018 y 2020, cuando la estaba tratando con 30 mg de Adderall dos veces al día, 200 mg de modafinilo, 200 mg de Vyvanse y Wellbutrin. Mi frecuencia cardíaca en reposo llegó a ser de hasta 153 lpm. Me costaba desempeñarme y concentrarme, padecí dermatilomanía y tenía ideaciones suicidas. En ese momento, me cansé de los medicamentos y sus efectos secundarios”. – Comentario escrito enviado por A. M., California

Pauta posológica de Kathleen Collins



Pastillero de viaje para seguir con los medicamentos de mediodía



Mi fuente de cafeína actual favorita



¿Qué tengo en mi mesa de noche?

“Encontrar la dosis justa para mí implicó tener muchos intercambios con el médico”. – Kathleen Collins, participante que abrió el debate

Pautas posológicas complejas

Tal como describieron **Becky Tallman** (página 37) y **Michael Sparace** (página 20), algunas personas siguen un horario de administración de medicamentos muy estricto para tratar de maximizar las horas de vigilia sin perjudicar el descanso nocturno. **Raymond Meester** habló de sus horarios y de la manera en la que afectan su vida. “Pareciera que la alarma de mi teléfono está sonando todo el tiempo. Mi pauta posológica actual requiere que tome medicamentos siete veces al día, y cinco de esas veces están relacionadas con los medicamentos para la IH, incluso una a la 1:30 a. m. Con mi esposa solíamos disfrutar de ir en ocasiones a eventos nocturnos con amigos o a obras y conciertos, pero es difícil seguir haciendo estas actividades debido a la pauta posológica de mis medicamentos. Debo estar en casa cerca de las 9:30 para prepararme para ir a la cama y tomar la primera dosis de Xywav a las 10:30. A menudo, no podemos asistir a los eventos debido al horario o la duración que tienen. Disfrutamos de hacer cruceros por los ríos de Europa cuando empezó mi jubilación. Mi hija se casó justo después de que me diagnosticaron IH, y esperábamos volver a Europa con ella y mi yerno. No estoy seguro de que pueda volver a hacerlo. Estoy muy reacio porque los cambios del huso horario dificultan la ingesta de los medicamentos. También me preocupa qué podría pasar si me diera un ataque de sueño y cómo viajar con los medicamentos, ya que son de dispensación controlada”.

Kathleen Collins y otras personas indicaron que ajustar la posología de los medicamentos para encontrar una dosis óptima puede requerir muchos intercambios con el médico del tratamiento. “El plan de mi tratamiento actual requiere que tome 150 mg de Sunosi en cuanto me despierto, por lo que lo tengo en mi mesa de noche. Tomo armodafinilo (200 mg) en el almuerzo, y consumo cafeína según lo que necesite a lo largo del día. En cuanto al Xywav, tomo 3,75 gramos cuando me voy a dormir y 3 gramos a mitad de la noche. Encontrar la dosis justa implicó tener muchos intercambios con mi médico. Cuando aún me sentía somnoliento por la mañana, él me recomendó disminuir la segunda dosis. Fue un trabajo en equipo; yo le comunicaba mis síntomas para lograr ajustar la dosis. Lo bueno del Xywav es que tiene esa flexibilidad”.

Desabastecimiento

Muchas personas expresaron tener dificultad para obtener medicamentos de los que dependen debido al desabastecimiento generalizado de fármacos y, en particular, de medicamentos que también se utilizan para tratar el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). En algunos casos, esto implicó que las personas tuvieran que visitar varias farmacias y coordinar con sus médicos para obtener nuevas prescripciones, ya que la disponibilidad de los medicamentos en las farmacias iba cambiando. **Michael Sparace** señaló que esta búsqueda significaba tener una tarea adicional durante el día e incluso tener que cruzar Atlanta si el medicamento estaba disponible en una farmacia lejana.

Otras personas tuvieron que cambiar de medicamentos o dejar de tomarlos. Todas estas situaciones generaron más ansiedad y una carga adicional para ellos. **Shelly Gonzalez** describió cómo el pánico que sentía por la disponibilidad de los medicamentos influía en la impresión que los demás tenían de ella. “Si a eso le sumas la ansiedad que sientes porque es posible que no puedas conseguir tus medicamentos, y porque sabes lo que eso significa para tu capacidad de funcionamiento, en cuanto a mí, yo respondo con un enojo que nace del miedo. A veces digo cosas como ‘No es posible, ¡tienes que dármelo!’, lo cual, claro, si ya tienen sus propios prejuicios u opiniones sobre el uso de estimulantes, no me deja (ni a mí ni a las personas que tienen IH) en un muy buen lugar. Pero es algo que literalmente tenemos que tener. Por lo tanto, esa es solo una lucha más relacionada con la ingesta de estos medicamentos”.

“Estos últimos meses hubo desabastecimiento de Vyvanse, tanto de la versión genérica como de la de marca. Como resultado, todos los meses me paso horas esperando que las farmacias ubicadas cerca de mi zona me confirmen si el medicamento está disponible. Luego, tengo que comunicarme varias veces con mi médico para decidir a dónde llevar la prescripción. Todos los meses se han vuelto un riesgo, ya que el medicamento que el médico me ha prescrito es de dispensación regulada, y la prescripción solo puede completarse 30 días después de que se haya prescrito la última dispensación. Esto quiere decir que todos los meses corro el riesgo de no recibir mi medicamento y, sin él, soy incapaz de mantenerme despierta”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York.

“Esta semana el médico me dijo que tendré días buenos, y quiere que trabaje esos días. Sin embargo, es posible que no solo nos lleve un año descubrir qué medicamentos funcionan, sino que muchos de ellos no llegan a tiempo, y es muy probable que no pueda trabajar cuando se agoten. No conozco a ningún empleador dispuesto a asumir esa carga conmigo. Si tu sí, ¡házmelo saber!”.
– Comentario escrito enviado por J. G., Georgia

Cobertura por parte de los pagadores

Como la Dra. Trotti describió en el resumen clínico al principio de la reunión, la mayoría de los medicamentos prescritos para las personas con IH se utilizan “fuera de indicación terapéutica”. Eso significa que los reguladores (como la Administración de Alimentos y Fármacos [Food and Drug Administration, FDA]) han aprobado estos medicamentos para tratar otras afecciones además de la IH, según la evaluación de los datos de ensayos clínicos controlados de manera adecuada para demostrar su seguridad y eficacia. Los médicos (en Estados Unidos) pueden prescribir cualquier medicamento aprobado para las afecciones que correspondan, de acuerdo con su mejor criterio médico. Aunque la prescripción fuera de indicación terapéutica es una práctica médica común, los pacientes podrían tener problemas si los pagadores (como las compañías de seguro privadas y los programas gubernamentales) rechazan la cobertura para usos que no estén aprobados por los reguladores. Los rechazos de cobertura podrían requerir que

“Luego de varias apelaciones, mi única opción fue cambiar de trabajo para poder acceder a un seguro que aprobara el medicamento”.

– Jenny Greathouse, expositora en la reunión

el paciente y el médico se involucren en un proceso de apelación, lo que se suma a la carga de obtener medicamentos, o podría llevar a períodos en los que la persona deje el medicamento, a menos que pueda pagarlo sin la ayuda de una aseguradora.

Jenny Greathouse contó cómo un cambio en el proveedor de seguros de su empleador tuvo consecuencias desastrosas para su capacidad de funcionamiento y su vida. “La empresa en la que trabajo fue adquirida por otra, y el nuevo plan de seguros no reconocía el Adderall porque la FDA no lo aprobaba para la IH. Luego de varias apelaciones, mi única opción fue cambiar de trabajo para poder acceder a un seguro que aprobara el medicamento. En ese momento supe qué tan grave era la IH. Dos años después de haber cambiado de trabajo, aún seguía intentando aprender cosas nuevas y luchando. Pensaba que tal vez ese trabajo no era el más adecuado para mí, y volví a cambiar de trabajo. No relacioné las dificultades con la IH. Tuve las mismas dificultades allí, y mi médico solicitó la aprobación de una dosis más alta de Adderall, pero solo le dijeron que rechazaban el medicamento por completo porque no estaba aprobado por la FDA para la IH. El médico se ofreció a cambiar mi diagnóstico a narcolepsia para ayudarme a obtener el medicamento, pero no quise arriesgarme a tener que necesitar algo en el futuro que dependa de tener el diagnóstico verdadero de IH en mi historia clínica, por lo que perdí el acceso al Adderall”. Jenny tuvo una crisis en su salud y perdió el trabajo, como se describe en la página 30.

Kelly se unió a la reunión para compartir una experiencia similar. “Luego de que finalmente me diagnosticaran, recibí tratamiento con un medicamento, y dos días después de empezar a tomarlo, sentí que tenía una vida totalmente diferente. Perdí 60 libras. Podía hacer ejercicio.

La somnolencia diurna no se me fue, pero un montón de síntomas físicos se aliviaron. Luego de un tiempo, mi aseguradora dejó de cubrir el medicamento, y no pude tomarlo más. Sin él, me vi obligada a dejar de trabajar, y aún me encuentro en esta situación. En ocasiones, tengo días buenos, pero diría que cinco de siete días no los tengo, y no puedo explicarle a nadie la diferencia entre recibir y no recibir tratamiento. Todavía sigo luchando porque pude vislumbrar qué se siente ser ‘normal’”.



Zack Leader

“Una interrupción de cinco días llevó a que Zack faltara varios días a la escuela y a que durma mucho más por la noche”.

– Robin Leader, expositora en la reunión

Si bien los problemas de cobertura con frecuencia estaban más relacionados con los medicamentos que estaban fuera de indicación terapéutica, algunas personas informaron problemas de cobertura con el cambio de dosis relacionado con el único medicamento aprobado específicamente para la IH. Tal como **Robin Leader** describió, “Zack ha estado usando Xywav desde diciembre del 2023, y lo está ayudando. Hace poco incrementamos su dosis y estamos comenzando a ver su personalidad de nuevo. Si bien su tiempo productivo diario ha mejorado de manera significativa, todavía presenta una diferencia importante respecto a lo normal. Xywav puede ser difícil de conseguir, y acabamos de pasar por nuestro primer período sin medicamento, debido a un retraso en la aprobación de su nueva dosis en el plan de asistencia al paciente. Demoró alrededor de dos meses. Una interrupción de cinco días llevó a que Zack faltara varios días a la escuela y a que durma mucho más por la noche”.

“El mayor obstáculo (¡y hablo de un obstáculo ENORME!) llegó cuando cumplí 65 años y tuve que pasar de mi seguro privado a Medicare. Fue como empezar desde cero. He estado sin el medicamento apropiado (Adderall) por dos años, y mi vida ha ido cuesta abajo. La ley dice que no se puede proporcionar ningún medicamento que no esté registrado en la FDA como medicamento aprobado para la IH. Mi médico de Mayo Clinic ha luchado en vano. He ido deteriorándome y me he vuelto casi una persona recluida, incapaz de funcionar la mayor parte del tiempo. Puedo comprar una pequeña parte mediante GoodRx”. – Comentario escrito enviado por T. G., Estados Unidos

“El armodafinilo que me prescribieron aquí en Australia no está aprobado para la IH, entonces, para poder conseguir este fármaco, cuando los médicos (como el especialista en trastornos del sueño y el médico de cabecera) llaman a la línea de fármacos sujetos a autorización especial del gobierno, tienen que decir que tengo el diagnóstico de ‘narcolepsia’”. – Comentario escrito enviado por W. B., Australia

Asequibilidad

El último obstáculo para el tratamiento identificado por los participantes de la reunión, la asequibilidad, está vinculado a la cobertura y se extiende hasta los gastos por cuenta propia para los medicamentos que los programas de seguros u otros programas de ayuda al paciente podrían cubrir. Los problemas de costos y acceso a los medicamentos suelen quedar fuera del ámbito del desarrollo de fármacos centrado en el paciente, por lo que no formaron parte de las presentaciones ni de los debates del panel. Sin embargo, estas cuestiones afectan qué medicamentos pueden tener en cuenta y obtener las personas con IH en la búsqueda de un tratamiento efectivo, como expresaron muchas de ellas en las entrevistas y los comentarios escritos, tales como los siguientes:

“Actualmente estoy en un tratamiento de prueba con oxibato de sodio en un hospital público. Espero necesitar aprobación para que me subsidien el tratamiento continuo, ya que de otra manera no puedo costear este medicamento”. – Comentario escrito enviado por J. S., Australia

“He estado tratando de controlar mis síntomas de IH y tuve consultas en Mayo Clinic Sleep Center. Durante las consultas, me recomendaron probar Wakix. El médico de mi ciudad le envió la prescripción al fabricante, pero el seguro rechazó la cobertura porque no tengo un diagnóstico de narcolepsia 1 o 2. Aunque tengo un diagnóstico de IH, no cumplo con los requisitos para recibir ayuda económica del fabricante. No estoy en una situación en la que pueda pagar por cuenta propia el medicamento”. – Comentario escrito enviado por J. F., Nueva York

“Incluso con programas de asistencia al paciente, me cuesta pagar los medicamentos que me ayudan a mantenerme despierto. Solo quiero saber qué le pasa a mi cerebro; espero que con el tiempo haya más financiamiento para la investigación”. – Comentario escrito enviado por A. C., Michigan

EXPERIENCIAS EN ENSAYOS CLÍNICOS

Varios miembros del panel describieron su experiencia respecto a participar en un ensayo clínico o considerar hacerlo de manera activa. **Diana Kimmell** ha participado en varios ensayos clínicos y contó las dificultades por las que pasó. “Son difíciles porque requieren que dejes de tomar tus medicamentos y hagas todas las cosas en las que no eres bueno, como mantener un registro y diarios con información precisa sobre el sueño, así como ser puntual con las citas. Tenemos que soportar muchos pinchazos, palpaciones y dificultades, lo que es casi imposible para nosotros”.

Shelly Gonzalez compartió una experiencia más positiva. En una reunión de un grupo de apoyo, se enteró sobre un tratamiento nuevo que se estaba probando para la IH, y luego vio una publicación de la Fundación contra la Hipersomnia (Hypersomnia Foundation) sobre un ensayo clínico, lo que la llevó a interesarse en él. “Había un centro cerca de mi zona, por lo que pude inscribirme en ese estudio. Por suerte, no tuve que dejar de tomar mis medicamentos. Comprendo la razón por la que muchos estudios requieren eso, pero también pienso que es una gran barrera. No hubiera sido capaz de desempeñarme bien si me hubieran pedido que dejara los medicamentos. Realmente no podría hacerlo porque perdería el pequeño negocio que tengo. Estoy muy agradecida de que hayan podido realizar el estudio sin hacer ningún cambio a mi medicación”.

Cuando la pauta posológica del tratamiento de **Steve Koch** empezó a ser menos eficaz y a causar algunos efectos secundarios preocupantes, él investigó cómo podía participar en un ensayo clínico. “La combinación de Vyvanse y Adderall ya no era eficaz y yo ya estaba alcanzando la dosis máxima. Mi frecuencia cardíaca y presión arterial se estaban elevando, por lo que pensé en



Michelle Chadwick

“Lamentablemente, los medicamentos nunca se aprueban en Australia, por más buenos que sean, porque las empresas farmacéuticas no solicitan la aprobación regulatoria al gobierno”.

– Michelle Chadwick, participante que abrió el debate

“Me encantaría tener algo que pueda ayudarme a hacer las cosas que me gustan sin necesitar 20 horas de sueño durante cinco días”.

– Comentario escrito enviado por M. H., Ohio

buscar otra alternativa y consideré participar en un ensayo clínico. Vivo en Dallas y el lugar más cercano se encontraba en Austin, a unas cuatro horas de aquí (en auto). Hubiera tenido que ir allí unas seis veces. Desde el punto de vista del trabajo, no podía permitirme tomarme días libres para viajar esa distancia. Si hubiera habido algo en mi ciudad en lo que fuera elegible, sin dudas habría participado”.

Jenny Greathouse también estaba interesada en participar en ensayos clínicos, pero debido a su ubicación en West Virginia, esa posibilidad era difícil. **Michelle Chadwick** señaló que se han realizado ensayos clínicos sobre la narcolepsia y la IH en Australia. “Esto es fantástico. Lamentablemente, los medicamentos nunca se aprueban en Australia, por más buenos que sean, porque las empresas farmacéuticas no solicitan la aprobación regulatoria al gobierno. Por lo tanto, somos participantes de los ensayos, pero no obtenemos los beneficios de los estudios. Es una situación muy frustrante y me gustaría que cambie”.

EXPECTATIVAS TERAPÉUTICAS

A lo largo de la reunión, los participantes mencionaron una variedad de necesidades y prioridades médicas incumplidas para más y mejores opciones de tratamiento. Las personas con IH quieren estar más alerta; sentir mayor descanso tras el sueño, con energía y vitalidad suficientes para afrontar el día y participar en relaciones significativas, actividades laborales y momentos de ocio; poder mantenerse despiertos sin medicamentos ni la sensación artificial de vigilia que provocan los estimulantes; estar libres de efectos secundarios, como la tensión en el sistema cardiovascular, la pérdida del apetito y la ideación suicida; y tener menos restricciones relacionadas con los horarios de medicación y los desplazamientos, debido a la naturaleza de algunos tratamientos y al control al que están sujetos otros. Muchos expresaron un deseo simple: sentirse y desempeñarse de manera “normal”.

Durante la reunión, **Michelle Chadwick** dijo lo siguiente: “Lo que necesitamos es dejar de tener la necesidad de dormir, en lugar de limitarnos a permanecer despiertos, ya que eso termina provocando una sensación de privación crónica del sueño. Es difícil explicarle esto a otras personas sin que piensen que no dormimos lo suficiente. De hecho, dormimos más de lo suficiente, pero eso no alcanza para nuestros cerebros. Un denominador común en la comunidad de la IH es que queremos tener una vigilia de calidad durante el día, y estoy segura de que la solución a eso es aliviar la necesidad excesiva que tenemos de dormir. **Becky Tallman** expresó algo muy similar: “Me encantaría tener acceso a algo que en verdad me ayude a sentirme ‘viva’ cuando estoy despierta. En este momento, los medicamentos me mantienen despierta, pero no evitan que me sienta somnolienta o como si estuviera sedada todo el día”.

Shannon, una participante telefónica, expresó el siguiente deseo: “Que haya medicamentos que puedan bloquear los receptores GABA-A para que no absorban la sustancia que produce el sueño, en primer lugar, en vez de tratar de tapar el problema con una tirita y de estimularnos. Quisiera algo que tratara el problema en sí, en lugar de tener el problema y luego intentar tratar esa somnolencia”. Tras el comentario de Shannon, **Steve Koch** añadió que la analogía de la tirita realmente resonaba con él. “Los medicamentos son buenos para mantenerte despierto, pero nunca te sientes normal”.

María Vargas también expresó que uno de sus deseos con respecto al tratamiento era sentirse normal. “Estar alerta sería una prioridad principal. Y en segundo lugar, despertar sintiéndome descansada. Me encantaría que despertar no sea la peor parte de mi día. Quisiera despertar con ganas de hacer el desayuno y otras cosas, algo que hace años no tengo ganas de hacer”. **Shelly Gonzalez** cuantificó su pedido. “Honestamente, me encantaría poder contar con seis horas, o si no es mucho pedir, ocho horas en un día en las que pudiera estar alerta, pensar con claridad y realizar tareas sin necesidad de hacer pausas excesivas”. A continuación, se presenta una selección de mensajes escritos sobre las expectativas terapéuticas:



“Estoy buscando opciones de tratamiento potenciales que incluyan medicamentos que sean seguros para tomar mientras trato de concebir y durante el embarazo, y que me permitan mantener una calidad de vida aceptable”.

– Comentario escrito enviado por K. A. M., Reino Unido

“Desearía que exista algo que no sea un estimulante, me ayude a levantarme por la mañana y sea seguro a largo plazo. Cuando considero un tratamiento nuevo, para mí es importante saber los efectos secundarios potenciales que tiene y que no sean muy graves o peligrosos. Y lo ideal sería que tampoco impliquen pasar un período de días/semanas con somnolencia antes de que el medicamento comience a funcionar”.

– Comentario escrito enviado por O. W., Tennessee

“Lo que más deseo es que existieran más estudios sobre modificaciones conductuales y cambios de estilo de vida que hayan demostrado ser eficaces. En lo posible, prefiero evitar los medicamentos, debido a otros problemas de la salud y a la interacción con otros medicamentos. Quiero saber si esforzarme por hacer ejercicio aunque tenga sueño podría ser un beneficio real, o si me causaría una crisis al siguiente día. ¿En verdad valdría la pena cambiar mi alimentación?”

– Comentario escrito enviado por M. R., Washington, D C.

“Me gustaría tomar un medicamento por la noche que me ayude a aliviar los síntomas durante el día, en lugar de tener que tomarlo de día. Además, algunas personas tienen trastornos del sueño como el sonambulismo, etc., por lo que sería muy útil que los medicamentos puedan combatir tanto los episodios nocturnos como la fatiga diurna”.

– Comentario escrito enviado por S. G.

“Los psicodélicos podrían ser prometedores. Hoy en día se cree que el mecanismo de acción de la ketamina podría incrementar el sueño lento. Esto podría beneficiar a quienes tenemos IH”.

– Comentario escrito enviado por B. M., Colorado

“Me gustaría que se desarrollaran dispositivos no farmacológicos que estuvieran cubiertos por el seguro y pudieran ayudar con la IH. Entiendo que la estimulación magnética transcraneal y las ecografías transcraneales se usan para otros trastornos neurológicos. Al igual que los resultados prometedores obtenidos con ciertas frecuencias de luz y sonido para tratar o ralentizar el avance del Alzheimer, creo que las terapias no farmacológicas se han investigado poco para la IH (y también para otros trastornos)”.

– Comentario escrito enviado por S. S., Georgia

“Lo que más anhelo en esta vida tan difícil es poder permanecer despierto, pero resulta muy doloroso y es un verdadero infierno. Otra de las cosas que más quiero es dejar de estar siempre somnoliento y de tener ese cansancio excesivo durante el día que no se puede controlar. ¡Pero el único momento en el que encuentro paz es cuando duermo!”.

– Comentario escrito enviado por B. B., Nueva York

“A falta de una cura, me encantaría que existiera un tratamiento que en verdad dure todo el día y me ayude a despertar por la mañana”.

– Comentario escrito enviado por E. P., Oklahoma



Shelly Gonzalez

“Una de mis expectativas para el tratamiento es que los fármacos que ya se han descubierto que funcionan para la narcolepsia puedan llegar a la IH un poco más rápido de lo que lo hacen ahora”. – Shelly Gonzalez, participante que abrió el debate

Nota: Para ver una breve descripción del proceso que siguen los patrocinadores para obtener la aprobación de la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) para un nuevo medicamento y para añadir nuevos usos a un medicamento ya existente, consulte este enlace <https://bit.ly/FDA-approval-info>.

Los colaboradores de Sleep Consortium (Consortio del Sueño) y la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía) (consulte la página 76) han publicado información e imágenes como las que se pueden ver a continuación para informar a las personas con IH sobre esta iniciativa, la reunión y la encuesta. Gracias a esta acción coordinada, participaron personas de al menos 21 países, con números que excedieron mucho más de lo que se esperaba.

ANUNCIO

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

Usted es el experto en cómo se siente vivir con hipersomnía idiopática.

Juntos, lograremos una mejor comprensión y un nuevo amanecer para el tratamiento y la asistencia.

AGENDE LA FECHA

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

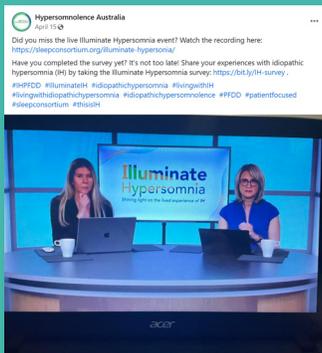
11 de abril de 2024

Hypersomnia Foundation
April 11
Join us for the Illuminate Hypersomnia interactive LIVESTREAM at bit.ly/illuminate-IH! We'll be live from 12:00-4:00 PM ET on April 11. People living with IH and their care partners can shine a light on their experience by calling or writing in. Share your IH symptoms, how IH has impacted your daily life, and your perspectives on IH treatment needs and aspirations. ... See more

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH



Únase a la transmisión interactiva en vivo en bit.ly/illuminate-IH



Brazilian Association of Narcolepsy & Idiopathic Hypersomnia
February 23
ONLY YOU KNOW WHAT IT'S LIKE TO LIVE WITH IDIOPATHIC HYPERSOMNIA (IH). Join other people with IH around the world. Share your experiences, your UNDERSTANDING and new KNOWLEDGE for the treatment and management of IH. Be part of the GLOBAL ACTION "Illuminate hypersomnia" by taking the survey at <https://sleepconsortium.org/illuminate-hypersomnia/survey/>. See Translation



Comparta su experiencia de vivir con IH
Complete la encuesta

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH
Lance luz sobre a experiência de viver com Hipersomnia Idiopática



Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

Juntos, lograremos una mejor comprensión y un nuevo amanecer para el tratamiento y la asistencia.

Obtener más información y suscribirse

¡SE ACERCA EL GRAN DÍA!

Acciones que puede implementar ahora para

Illuminate Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)

Reunión virtual de PFDD 11 de abril de 2024, 12:00-4:00 EDT

- Confirme su asistencia para participar.
- Consulte el programa de la reunión, incluido el orden del día, los oradores y las preguntas para el debate.
- Encuesta en línea
- Comience o complete la encuesta.
- Vea las respuestas seleccionadas de la encuesta de 446 miembros de la comunidad que participan en el programa.

Illuminate
Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnía)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

SECCIÓN 4:

Resultados de la encuesta a pacientes y cuidadores (Patient & Care Partner Survey) de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía)

RESUMEN Y METODOLOGÍA

Como preparación para la reunión del 11 de abril de 2024 de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía), Sleep Consortium (Consortio del Sueño) realizó una encuesta el 6 de febrero de 2024 para reunir información sobre la experiencia de quienes padecen IH, como, por ejemplo, sus procesos de diagnóstico, sus estilos de vida viviendo con IH y sus puntos de vista respecto a los tratamientos actuales y futuros. La encuesta estaba disponible para adultos con IH (a partir de los 18 años) y cuidadores adultos o acompañantes de personas de cualquier edad que tengan IH. Se creó con la ayuda de personas que viven con IH, cuidadores, investigadores de universidades que estudian esta afección y especialistas médicos que brindan atención a quienes la padecen. La encuesta estuvo disponible solo en inglés. Además, solo estaba disponible para completarse en línea, pero las personas encuestadas podían acceder a ella mediante una computadora, una tableta o un dispositivo móvil.

El Comité de Revisión Institucional (Institutional Review Board, IRB) de WCG revisó la encuesta de 67 preguntas y todo el material de apoyo. El IRB determinó que se trata de una investigación de bajo riesgo, exenta de las normas que regulan la investigación con participantes humanos. Las personas encuestadas dieron su consentimiento voluntario para continuar con la encuesta antes de pasar a las preguntas. No se incluyó a las personas que indicaron tener menos de 18 años de edad. Las personas encuestadas son anónimas y no se les exigió ni se recopiló información personal de identificación.

Una vez que las personas dieron el consentimiento, se les preguntó sobre su vínculo con la IH, ya sea porque la padecen personalmente o porque son cuidadores o acompañantes de una o más personas con esta afección. Según su respuesta, se les hizo preguntas sobre su propia experiencia (pacientes) o sobre la experiencia de la persona con IH a la que estaban representando (cuidadores/acompañantes). Todas las preguntas después de esta pregunta de redireccionamiento eran opcionales y voluntarias. Las personas encuestadas podían completar la encuesta en tantas sesiones como lo necesitaran.

Sleep Consortium (Consortio del Sueño) y las organizaciones colaboradoras promocionaron la oportunidad de participar en la encuesta mediante el correo electrónico y las redes sociales.

Consulte el cuestionario de la encuesta en <https://bit.ly/IH-survey-instrument> o escanee el código QR a continuación:



La encuesta de 67 preguntas se lanzó el 6 de febrero de 2024 con el objetivo de recopilar información sobre las experiencias de quienes padecen IH.

Los mensajes bien coordinados y los elementos visuales coherentes ayudaron a amplificar la difusión en toda la comunidad global de IH. Las personas encuestadas no recibieron compensación ni ningún otro tipo de remuneración por su participación.

Los datos recogidos durante las primeras semanas de la encuesta sirvieron para planificar la reunión. Algunos resultados provisionales seleccionados, correspondientes a las respuestas recibidas hasta el 26 de marzo de 2024 (un total de 446), se incluyeron en el programa de la reunión publicado justo antes y se mencionaron durante esta. La encuesta se cerró el 11 de mayo de 2024.

El siguiente resumen incluye respuestas completas y parciales de la encuesta que representan el segmento más amplio posible de la comunidad de IH. Están previstos análisis adicionales de los datos de la encuesta, que podrían convertirse en manuscritos para su envío a revistas con comité de expertos.

Con 811 respuestas de todo el mundo, esta es la base de datos más grande de pacientes con IH recopilada hasta ahora.

PERFIL DEMOGRÁFICO DE LAS PERSONAS ENCUESTADAS

La encuesta reunió 811 respuestas, lo que incluye 394 encuestas completas y 417 encuestas parciales. Estas respuestas de la comunidad de IH de todo el mundo componen la base de datos más grande de pacientes con IH recopilada hasta el momento.

El 93 % de las respuestas provenían de adultos (a partir de los 18 años) que informaban tener IH; el 2,5 %, de acompañantes de adultos diagnosticados con IH; y el 2 %, de cuidadores de niños y adolescentes con IH. Un 2,5 % adicional indicó que su vínculo con la IH era "otro", del cual la mayoría eran personas que se habían autodiagnosticado IH o se estaban sometiendo a análisis por un presunto diagnóstico de IH.

Las personas representadas en las respuestas de la encuesta tenían entre 16 y 83 años. La edad promedio es 39 años de edad. Un 83 % de las personas se identificó como mujer, un 14 % como hombre y un 3 % como no binario. De los cuidadores y acompañantes que respondieron, el 66 % se identificó como mujer y el 34 % como hombre. La mayoría de las personas encuestadas son blancas (86 %) y el 12 % restante se identificó como hispano o latino.

FIGURA 3

Participantes de la encuesta: 811 personas en total

Predominio de adultos con IH

- Un 93 % de adultos con IH
- Un 2,5 % de acompañantes para adultos con IH
- Un 2 % de cuidadores de niños con IH

Género de los pacientes representados

- Un 83 % de mujeres
- Un 14 % de hombres
- Un 3 % de personas no binarias

Edad

- Rango de 16-83 años
- Promedio de 39 años

Raza/etnicidad

- Un 86 % de blancos
- Un 14 % de no blancos
- Un 12 % de hispanos o latinos

Estado laboral/escolar

- Un 44 % trabaja o asiste a la escuela a tiempo completo.
- Un 16 % está totalmente discapacitado o no trabaja ni asiste a la escuela debido a la IH.
- Un 14 % trabaja o asiste a la escuela a tiempo parcial.

Los porcentajes presentados en esta y otras figuras podrían no llegar al 100 %; otras opciones de respuesta múltiple disponibles para los participantes obtuvieron fracciones menores de respuestas.



Se obtuvieron respuestas de residentes de 21 países: Estados Unidos (62 %), Australia (19 %), Bélgica, Brasil (8 %), Canadá, Chile, República Checa, Dinamarca, Egipto, Francia, Alemania, Islandia, Irlanda, Italia, Países Bajos, Nueva Zelanda, Noruega, Portugal, Suecia, Suiza y el Reino Unido. En cuanto a Estados Unidos, se recibieron respuestas de todas las regiones del país. Un 52 % vive en comunidades suburbanas, un 31 % en áreas urbanas y un 15 % en áreas rurales.

Se recibieron respuestas de personas que viven en 21 países.

FIGURA 4

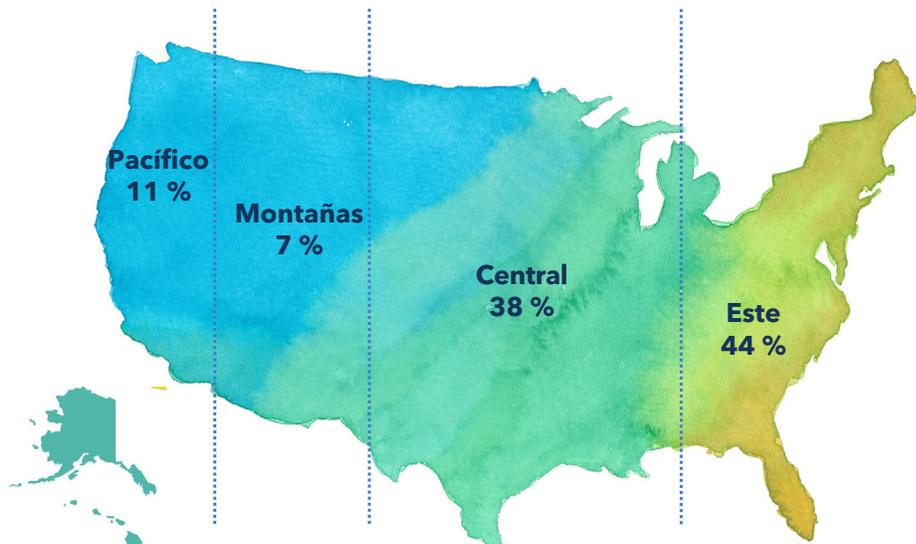
La encuesta contó con la participación de personas de 21 países.

Nota: La encuesta estuvo disponible solo en inglés.



FIGURA 5

Distribución de las respuestas de Estados Unidos



El 44 % de las personas encuestadas trabaja o estudia a tiempo completo; el 14 % trabaja o estudia a tiempo parcial; y el 16 % actualmente no trabaja ni estudia debido a la IH o está totalmente incapacitado por ella. Entre quienes viven en Estados Unidos, el 65 % declaró tener cobertura de seguro médico a través de un plan proporcionado por su propio empleador, el de su cónyuge o el de uno de sus padres. El 18 % tenía cobertura, ya sea de Medicare (13 %) o de Medicaid (5 %), y el 4 % tenía cobertura de otro programa del gobierno. El 8 % tenía cobertura mediante un plan adquirido a través del Mercado de Seguros Médicos de la Ley de Atención Médica Asequible (Affordable Care Act) o de una compañía de seguros privada. Un 1 % declaró no tener cobertura de seguro médico y un 2 % no estaban seguros o preferían no responder.

Las personas encuestadas señalaron que, en promedio, los síntomas empezaron a afectar su vida diaria a los 28 años. En general, los participantes dijeron que buscaron atención médica alrededor de 4 años después de que los síntomas empezaran a afectar su día a día.

DIAGNÓSTICO, SÍNTOMAS E IMPACTO

Camino hacia el diagnóstico

Las personas encuestadas señalaron que, en promedio, los síntomas empezaron a afectar su vida diaria a los 28 años. En general, los participantes dijeron que buscaron atención médica alrededor de 4 años después de que los síntomas empezaran a afectar su día a día. Hubo una amplia variabilidad en el número de años transcurridos entre la búsqueda de atención médica y el diagnóstico de IH, que fue de entre 0 y 60 años, con un promedio de 6,5 años. El número de años entre el comienzo de los síntomas y el diagnóstico varió de 0 a 67 años, con un promedio de 14 años. La edad promedio de diagnóstico es 35 años, con un rango de 6 a 81 años de edad.

Se les pidió a las personas encuestadas que recordaran qué síntomas fueron los que les generaron inquietudes en primer lugar. La necesidad irresistible de dormir y la dificultad para despertarse y estar alerta aparecían con frecuencia en los comentarios abiertos; por ejemplo, los siguientes:

“Tenía baja energía, dormía mucho por la noche, tomaba siestas que duraban horas y no me sentía descansado al despertar. También comía una cantidad increíble de comida, como si el cuerpo me estuviera diciendo que necesitaba más comida para tener energía. Al día de hoy, si no tomo todos los medicamentos, aún tengo todos estos síntomas, incluida la necesidad de comer más de 3000 calorías al día”.

“Mi madre recuerda que solía quedarme dormido en la cena, mientras jugaba en la hamaca para bebé y que, en general, era un niño muy dormilón. En lo personal, recuerdo pasar mi adolescencia exhausto e ir al médico de cabecera frustrado por estar tan cansado y somnoliento, a pesar de cuánto había dormido; lloraba por la frustración y sentía que la mente y el cuerpo no me funcionaban bien. Necesitaba dormir una cantidad de tiempo excesiva”.

“Ella era incapaz de despertar por las mañanas si alguno de sus padres no la movía de manera reiterada; se dormía en el piso de la ducha mientras se duchaba antes de ir a la escuela secundaria; tenía falta de atención, lo que en ese momento catalogaron como déficit de atención”.

“Me quedaba dormido mientras manejaba, no podía recordar conversaciones debido a la fatiga y me costaba mantenerme despierto por más de 4-6 horas en ese momento”.

“Esto no había sido un problema en mi vida. Nunca tuve problemas con el sueño o con mi estado de alerta hasta que llegué a la adultez”.

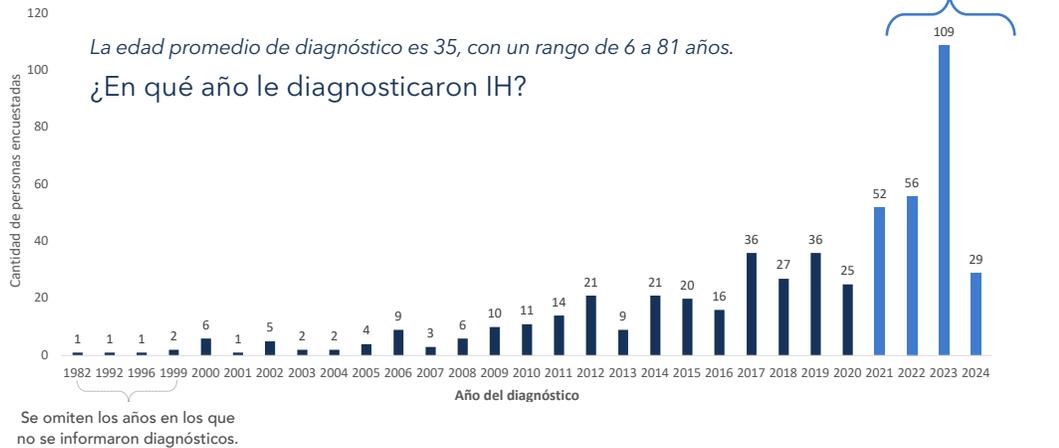
FIGURA 6

Diagnóstico

El **91 %** de las personas encuestadas han recibido un diagnóstico de un profesional de la salud.

La edad promedio de diagnóstico es 35, con un rango de 6 a 81 años.

¿En qué año le diagnosticaron IH?



El **46 %** de los encuestados fue diagnosticado en 2021-2024.



Kathleen Collins, durante un estudio del sueño

El 91 % de las personas encuestadas comunicaron que un profesional de la salud les diagnosticó IH. El año con un mayor número de diagnósticos entre todos los participantes es 2023, con un 26 % que declaró haber sido diagnosticado en 2023 o 2024. Las personas encuestadas que informaron haber recibido un diagnóstico de IH entre 2021 y 2024 representan un 46 % del total de respuestas. En el 94 % de los casos se utilizó un estudio de sueño nocturno (PSG) para diagnosticar la IH; en el 87 %, un estudio de siestas diurnas (MSLT); en el 34 %, un diario del sueño; y en el 14 %, actigrafía.

Las personas encuestadas compartieron las dificultades que tuvieron en el proceso de diagnóstico, que coinciden con lo dicho en la reunión. Estos son algunos de los ejemplos de los comentarios de la encuesta:

“Visitamos a nuestro médico de cabecera cuatro veces en 2021 para buscar ayuda para nuestra hija que se sentía extremadamente cansada y dormía mucho. El médico dijo que esto se debía a que era una adolescente, luego dijo que era porque era alta y, por último, que ‘simplemente era de esa manera’. En ese momento decidimos cambiar de médico. En cuanto el médico de cabecera nuevo la vio, dijo que eso no era normal y nos derivó a un pediatra, quien nos derivó de inmediato a un médico especialista en el sueño. Y luego le hicieron todas las pruebas y obtuvimos el diagnóstico. Este proceso llevó casi dos años, de principio a fin. No estuvo muy bueno”.

“El obstáculo más grande fue que todos los proveedores de salud sugerían que los síntomas de mi esposa eran psiquiátricos. Su médico de atención primaria se negó a derivarla al área de neurología. Finalmente, insistimos en que no nos iríamos del hospital hasta que nos ayudaran y un neurólogo que se especializaba en trastornos del sueño la atendió. Los resultados de la MSLT eran claros y determinantes”.

“El estudio del sueño era demasiado difícil y, por momentos, traumático. Ir sin tomar café me producía una jaqueca intensa durante 48 horas, y estar en un hospital con un ambiente sofocante en verdad aumentaba mi ansiedad. Además, te hablan a través de un altavoz diminuto, lo que aumenta mucho la ansiedad al despertarte y te deja con una gran sensación de nerviosismo. La comida del hospital tampoco era muy buena; por lo tanto, la pasaba mal las 24 horas”.

“Su médico de atención primaria se negó a derivarla al área de neurología. Finalmente, insistimos en que no nos iríamos del hospital hasta que nos ayudaran”.

Comorbilidades

En la actualidad, al menos el 15 % de las personas encuestadas informaron las siguientes comorbilidades: ansiedad (57 %), depresión (50 %), obesidad (24 %), trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) (22 %), presión arterial alta (19 %), hipotiroidismo (17 %) y apnea obstructiva del sueño (16 %). Se diagnosticó al 36 % por ciento de los pacientes representados en la encuesta con otro trastorno del sueño (además de IH) en el pasado o en el presente, siendo la apnea obstructiva del sueño (AOS) el trastorno más común entre ellos: un 22 % informó haber recibido un diagnóstico de AOS en algún momento. Solo el cuatro por ciento tuvo un diagnóstico actual de narcolepsia tipo 2 (NT2), y el tres por ciento, un diagnóstico previo de NT2.

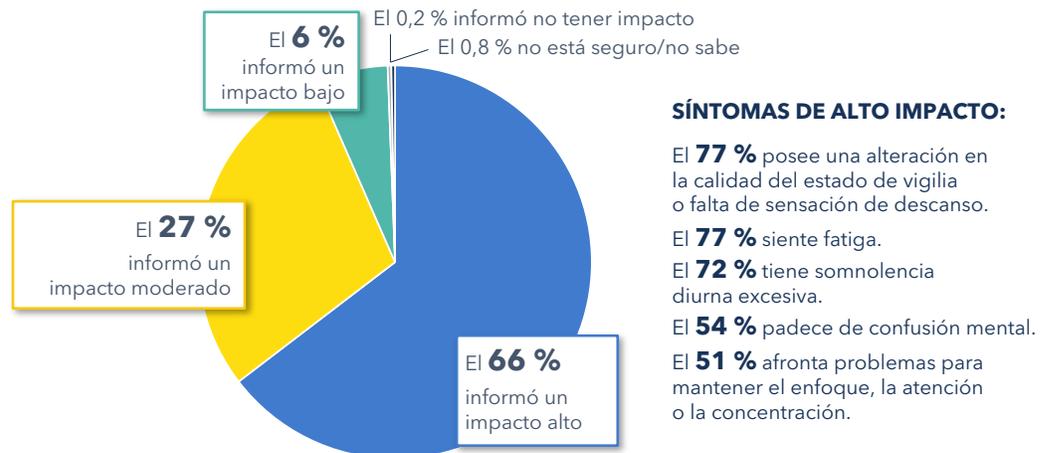
Impacto de la hipersomnia idiopática y síntomas más incapacitantes

Se les pidió a las personas encuestadas que calificaran el impacto de la IH durante el último mes, teniendo en cuenta sus métodos de manejo y regímenes de tratamiento actuales (descritos en las páginas 64 a 67). Dos tercios (66 %) de las personas comunicaron un impacto alto, el 27 % informó un impacto moderado y el 6 % señaló un impacto bajo; solo una persona indicó que no tenía ningún efecto en su vida. Los síntomas que, en el último mes, afectaron de manera significativa a al menos el 50 % son los siguientes: alteración en la calidad del estado de vigilia o falta de sensación de descanso (77 %), fatiga (falta de energía física o mental, sensación de cansancio, agotamiento o baja energía) (77 %), somnolencia diurna excesiva a pesar de dormir un número adecuado de horas (72 %), falta de claridad mental o "confusión mental" que persiste después de la transición del sueño a la vigilia (54 %) y problemas para mantener el enfoque, la atención o la concentración (51 %).

El 93 % informa un impacto de moderado a alto de los síntomas de la IH en su vida durante el último mes.

FIGURA 7

Impacto de los síntomas de la IH en la vida durante el último mes



Cuando se les pidió que seleccionaran solo entre 1 y 3 síntomas que tuvieran el mayor impacto en sus vidas, la somnolencia diurna excesiva (a pesar de dormir un número adecuado de horas) fue el síntoma más mencionado (por el 67 %), seguido por la alteración en la calidad del estado de vigilia o falta de sensación de descanso (por el 48 %), la falta de claridad mental o "confusión mental" que persiste después de la transición del sueño a la vigilia (por el 38 %), la fatiga (falta de energía física o mental, sensación de cansancio, agotamiento o baja energía) (por el 30 %) y la inercia grave del sueño (también conocida como "borrachera del sueño") (por el 23 %).

“Es difícil elegir solo tres. Todos tienen un impacto significativo en la vida de nuestra hija. Cada área se ve afectada. Y nosotros, como padres, también la extrañamos. Debido a que le permitimos que haga lo mejor posible o al nivel que ella desea, cuando está en casa solo duerme. Por eso apenas la vemos despierta (¡y me refiero a despierta y alerta!)”.

“Hay síntomas que recién ahora descubro que forman parte de IH, y realmente quisiera que hubiera más conciencia sobre lo que podríamos estar enfrentando como parte del trastorno, para no sentirnos tan desanimados pensando: ‘Genial, ahora hay otro problema más’. En particular, la dificultad para regular la temperatura corporal fue algo que solo descubrí que estaba asociado con IH durante el último año, a pesar de ser un problema significativo para mí”.

Cuando se les preguntó acerca del promedio de horas dormidas en un intervalo de 24 horas durante el último mes, el 27 % afirmó haber dormido entre 8 y 9 horas, el 32 % indicó que duerme de 10 a 11 horas y el 22 % informó dormir 12 horas o más. Cuando se les preguntó acerca del promedio de horas que se sienten “alertas y concentrados” en un intervalo de 24 horas, el 28 % informó entre 0 y 2 horas, el 31 % indicó de 3 a 4 horas, y el 22 % señaló entre 5 y 6 horas. Durante el último mes, el 44 % informó experimentar inercia grave del sueño entre 6 y 7 días a la semana al despertar del sueño nocturno. El treinta y ocho por ciento indicó que, en el último mes, la inercia del sueño se ha prolongado por más de 60 minutos luego de despertarse del sueño nocturno. Las descripciones abiertas sobre la sensación de inercia del sueño incluyen las siguientes frases:

“Experimento confusión, torpeza, poco control de mis movimientos; a veces arrastro las palabras o solo murmuro, y no logro expresar lo que estoy pensando. Olvido tomar los medicamentos y, en ocasiones, me vuelvo a dormir, o hago cosas automáticamente sin darme cuenta de que las estoy haciendo”.

“Estoy consciente, pero en realidad, es como si no estuviera ahí. Tomo mis medicamentos, pero después no lo recuerdo, o sucede lo opuesto: no los tomo, pero estoy seguro de que sí lo hice. Es como si una fuerza invisible me empujara hacia la cama, y mi mente no puede pensar con claridad. Siento como si una neblina envolviera mi mente y tengo que aferrarme al estrés para poder salir de ese estado. Con frecuencia tengo problemas de memoria y no puedo recordar qué tengo que hacer por las mañanas a menos que me den pistas. En ocasiones, me vuelvo a dormir porque ni siquiera me doy cuenta de que sonó la alarma. Tengo mucha dificultad para hablar, a nivel físico. Estoy de mal humor y a veces trato mal a las personas que quiero sin darme cuenta. Muchas veces siento frío y me cuesta el doble controlar mis músculos”.

Un tercio de las personas encuestadas (el 38 % de quienes dijeron que la pregunta les aplicaba) notaron que los síntomas de IH estaban relacionados con su ciclo menstrual, la menopausia o el embarazo.

“Algunos días previos a su ciclo menstrual, todos sus síntomas aumentan”.

“Durante su ciclo menstrual, siente que la somnolencia, la intolerancia ortostática y la sensibilidad al calor o al frío se intensifican. También duerme más y la sensación de inercia del sueño es más intensa o se prolonga más”.

“La semana anterior y durante mi ciclo menstrual, no hay nada que me mantenga despierta. Mis medicamentos prácticamente dejan de hacer efecto, y paso casi dos semanas al mes en cama”.

“He observado que mis síntomas de IH se agravan notablemente durante la semana previa a que comience mi ciclo menstrual. Duermo más por las noches y mis síntomas de somnolencia diurna excesiva (EDS) empeoran aproximadamente un 25 % en comparación con los de referencia”.

El 54 %

informa que **duerme más de 10 horas** en un período de 24 horas.

El 59 %

informa que **se siente “alerta y enfocado” solo de 0 a 4 horas** en un período de 24 horas.

“[Él/Ella] se despierta completamente incapaz de entender nada, enojado/a y con la misma energía que un zombi”.
– Descripción abierta sobre la sensación de la inercia del sueño.

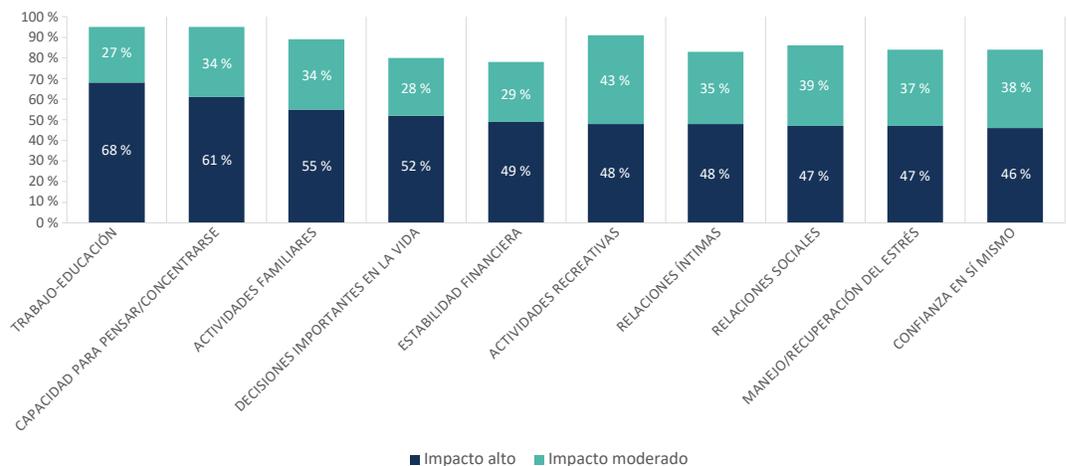
El 68 % de las personas encuestadas indicó que la IH tenía un impacto alto en las actividades relacionadas con su trabajo o educación.

Cómo afectan los síntomas en la vida diaria y a largo plazo

Tal como se mencionó durante la reunión, las respuestas de la encuesta reflejan las distintas maneras en que los síntomas de IH afectan la vida diaria. Según estas respuestas, las actividades relacionadas con el trabajo o la educación fueron las áreas de la vida más afectadas: el 68 % de las personas señaló que el impacto es alto y otro 27 %, que es moderado. El impacto sobre la capacidad de pensar, concentrarse, procesar o recordar información ocupó el segundo lugar dentro de los más elevados: un 61 % de personas indicó un impacto alto y un 34 %, uno moderado. Las 10 principales áreas de la vida afectadas por IH se muestran en la tabla a continuación. También se encuentran algunas de las muchas respuestas abiertas que describen cómo y cuánto afectan los síntomas:

FIGURA 8

Impacto de la IH en los aspectos clave de la vida



“La somnolencia diurna excesiva (EDS) ha impactado en todos los aspectos de mi vida. Si bien he logrado conservar un empleo de tiempo completo con un alto desempeño, no disfruto de la vida fuera del trabajo. Cuando llego a casa luego del trabajo, solo quiero dormir. En mis días libres, solo duermo. Tengo miedo de tener hijos porque no creo que tenga la lucidez necesaria para cuidarlos”.

“Como madre y profesional, su vida es bastante atípica. Trabaja (porque tiene que mantener a sus hijos y tener seguro médico para pagar los medicamentos caros que le prescribieron) y duerme. Es una madre maravillosa, y sus hijos le brindan mucha alegría, pero la agotan por completo”.

“Asistía a las clases universitarias, pero cuando despertaba, estaba en piloto automático. A mitad de semestre, estaba abrumado y obtuvo calificaciones que no reflejaban su capacidad. Como consecuencia de sus síntomas, se le otorgó una baja médica de la escuela”.

“Presentamos una [solicitud de adaptaciones según la] Ley Federal para Estadounidenses con Discapacidades (Americans with Disabilities Act) para que no perdiera su empleo. No llega al trabajo a la hora habitual porque no puede despertarse y, a veces, se queda dormido en su escritorio. Además, tiene dificultades con las funciones ejecutivas; su cerebro está cansado y eso afecta todo tipo de relaciones, especialmente en los días más complicados”.

“Soy maestro de una banda. Mi empleo me mantiene de pie, en movimiento y bastante ocupado de manera constante, lo cual es de gran ayuda con los síntomas de IH y evita que me quede dormido en el trabajo. Los días que debo pasar una mayor cantidad de tiempo en la computadora me cuestan mucho más, y a menudo me quedo dormido sin darme cuenta. No obstante, la carga mental de las miles de decisiones rápidas que deben tomar los maestros representa un verdadero desgaste cuando mi IH es peor”.

Cuando se les consultó acerca de las condiciones que agravan los síntomas de IH, las personas encuestadas señalaron que las circunstancias emocionalmente demandantes y las situaciones de estrés eran las que causaban mayor impacto: un 55 % afirmó que los síntomas empeoran mucho en esas circunstancias. Muy cerca se encuentran las tareas que requieren gran esfuerzo mental: un 49 % indicó que los síntomas empeoran de manera significativa. Por otro lado, el 42 % dijo que las actividades físicamente demandantes empeoran mucho sus síntomas. Otros comentarios de respuesta abierta sobre qué empeora la IH fueron los siguientes:

“Demasiada interacción con las personas. Dormir mal. Alergias estacionales”.

“Estrés o agotamiento emocional y físico. Presión constante, como la del entorno escolar. La ausencia de siestas durante el día provoca una especie de ‘crisis’ en la que llega a dormir de forma continua durante 2 o 3 días y noches”.

“Cualquier tipo de emoción: felicidad, tristeza, estrés, ira”.

“Participar en situaciones en las que tengo que estar ‘activo’, como en el trabajo o al conocer gente nueva, resulta muy agotador mentalmente y es difícil recuperarse”.

“Obligarme a cumplir con lo que la sociedad espera de mí”.

Las respuestas a la pregunta “¿Qué es lo que más le preocupa respecto a su afección?” coincidieron con las preocupaciones expresadas en la reunión sobre la posible naturaleza crónica de estos síntomas, sus repercusiones en la salud y las metas a largo plazo, el impacto en los miembros de la familia y seres queridos, y el posible avance de los síntomas.

“Soy bastante joven y he lidiado con esto desde que era una niña, así que mi mayor preocupación es sentirme así el resto de mi vida y no poder vivirla plenamente, ya que tengo que repartir mi energía entre el trabajo y el disfrute, y la mayor parte se la lleva el trabajo. También afecta mucho mi planificación familiar, ya que no quiero tener hijos por el riesgo de transmitirles esta afección, por tener que suspender mi medicamento durante el embarazo y, en general, por no tener la energía suficiente para cuidar de un niño. Afortunadamente, mi pareja comprende la situación en su totalidad. No obstante, los dos siempre hemos querido tener hijos, así que estamos considerando los pros y contras de tenerlos de forma natural, adoptar o simplemente no tenerlos”.

“Lastimarme cuando estoy solo u olvidarme de algo importante o peligroso, como dejar la estufa encendida”.

Entre los sentimientos expresados acerca de las principales inquietudes de los participantes sobre la IH, se encontraban los efectos en los miembros de la familia y otros seres queridos, además de la posibilidad del empeoramiento de los síntomas.



Zachary Leader (a la derecha) junto a sus hermanos y sus mascotas

“Lo que realmente soy capaz de hacer en la vida en cuanto al trabajo, tener hijos, etc. Me preocupa lo que el futuro tenga reservado para mí”.

“Debido a sus síntomas, el tribunal consideró que el paciente tiene una discapacidad desde que es un joven adulto y actualmente recibe beneficios bastante limitados de la Seguridad Social a través de sus padres. El paciente solo puede trabajar pocas horas y no gana lo suficiente para pagar un plan de retiro o para pagar el alquiler y vivir solo. Depende económicamente de sus padres por el resto de su vida y la de sus padres. Ser declarado una persona con discapacidad a una edad temprana impide que el paciente gane suficiente dinero para aportar a la Seguridad Social, por lo que no podrá recibir una cantidad considerable de dinero en el futuro”.

El noventa y siete por ciento de los pacientes representados en la encuesta ha recibido medicamentos, en el presente o en el pasado, para tratar la IH.

EXPERIENCIA CON EL TRATAMIENTO

El noventa y siete por ciento de los pacientes representados en la encuesta ha recibido medicamentos, en el presente o en el pasado, para tratar la IH. Durante el último mes, el 83 % de las personas encuestadas ha tomado uno o más medicamentos con receta, el 69 % realiza ajustes en su rutina diaria y estilo de vida, el 29 % toma uno o más medicamentos sin receta, productos herbales o suplementos, y el 27 % utiliza otros abordajes como la meditación, la psicoterapia y los masajes. El cuatro por ciento no ha hecho nada para manejar de forma activa la IH y sus síntomas durante el último mes.

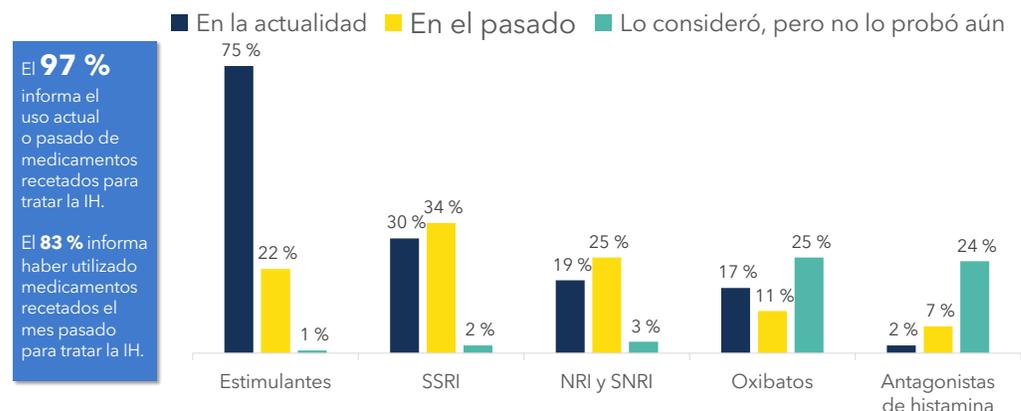
Medicamentos con receta

Los tipos de medicamentos más comunes utilizados por los participantes de la encuesta son los estimulantes: el 75 % toma actualmente uno o más estimulantes y el 22 % los ha utilizado en el pasado. Menos del uno por ciento manifestó haber considerado el uso de estimulantes, aunque finalmente no los utilizó. El 30 % de las personas encuestadas utiliza actualmente inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (Selective Serotonin Reuptake Inhibitors, SSRI), el 34 % los ha utilizado en el pasado y el 2 % los ha considerado, pero aún no los ha probado. El 19 % informó el uso actual de inhibidores de la recaptación de serotonina y norepinefrina (Serotonin and Norepinephrine Reuptake Inhibitors, SNRI), el 25 % afirmó haberlos usado en el pasado y el 3 % consideró su uso, pero nunca los probó.

FIGURA 9

Experiencia con los medicamentos según la clase

Nota: El uso actual de todas las demás clases de medicamentos fue inferior al 15 %.



Si desea ver la lista de medicamentos incluidos en cada clase para los fines de esta encuesta, consulte el cuestionario de la encuesta en <https://bit.ly/IH-survey-instrument>

El 17 % de las personas encuestadas utiliza en la actualidad los oxibatos, incluido Xywav, el único medicamento aprobado por la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) para el tratamiento de IH, y el 11 % ha tenido experiencia previa con este tipo de medicamentos. Como se mencionó en la reunión, el uso de oxibatos fuera de Estados Unidos como tratamiento para IH es limitado. Si observamos únicamente a los participantes de Estados Unidos, el 25 % los usa actualmente, el 14 % los ha usado antes y el 30 % pensó en usarlos, pero no los ha probado todavía.

Los antagonistas de histamina, otra clase de medicamentos, también tienen una aprobación regulatoria limitada fuera de Estados Unidos. Dentro de este grupo, el 2 % de las personas encuestadas en Estados Unidos informa un uso actual (también 2 % a nivel global, incluido Estados Unidos), el 7 % señala un uso previo (6 % a nivel global) y el 24 % los ha considerado sin llegar a probarlos (19 % a nivel global).

Las personas encuestadas enviaron comentarios abiertos acerca de su experiencia con medicamentos con receta que reflejan un esfuerzo dinámico por sopesar los beneficios y las desventajas del tratamiento, tal como se muestra a continuación:

“Sería bueno encontrar un medicamento que realmente le funcione, que dure más de 4 o 5 horas y sea eficaz por más tiempo que unos pocos meses”.

“Recién empecé a tomar el medicamento y ya he notado cierta mejora. Soy moderadamente optimista por el momento”.

“El medicamento actual me ayuda muchísimo. Ha cambiado mi vida, aunque también ha traído consigo desafíos y efectos secundarios significativos”.

“Por lo general, estos medicamentos dejan de hacer efecto y a veces son impredecibles. Siempre hay algún obstáculo que superar cada vez que tengo que renovarlos”.

“Probé distintos antidepresivos y, aunque me ayudaron con el estado de ánimo, no hicieron nada para mejorar la fatiga”.



“Una desventaja de los medicamentos estimulantes es que fomentan el estado de alerta durante el día, pero dificultan conciliar el sueño por la noche sin ayuda para dormir, incluso cuando se toman en la primera mitad del día”.

Experiencia con otros productos, ajustes en el estilo de vida y apoyo emocional

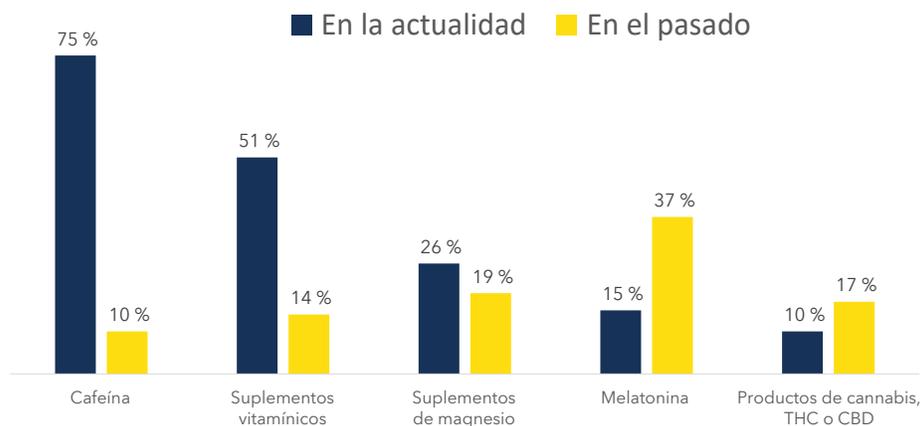
La cafeína fue el producto sin receta más utilizado actualmente por los participantes de la encuesta: un 77 % afirmó que lo usa en la actualidad y un 10 % lo usó en el pasado. La mitad de las personas encuestadas usa actualmente suplementos vitamínicos. Otros abordajes utilizados, cuyos índices de uso actuales y pasados fueron similares, se muestran en la figura 10 en la siguiente página. La melatonina y los productos derivados del cannabis, THC o CBD, tuvieron los niveles más altos de uso pasado en comparación con el uso actual: 37 % y 17 %, respectivamente.

El 75 % de las personas encuestadas informó estar tomando uno o más estimulantes.

El 77 % de las personas informó que actualmente usa cafeína para ayudar en el tratamiento de IH.

FIGURA 10

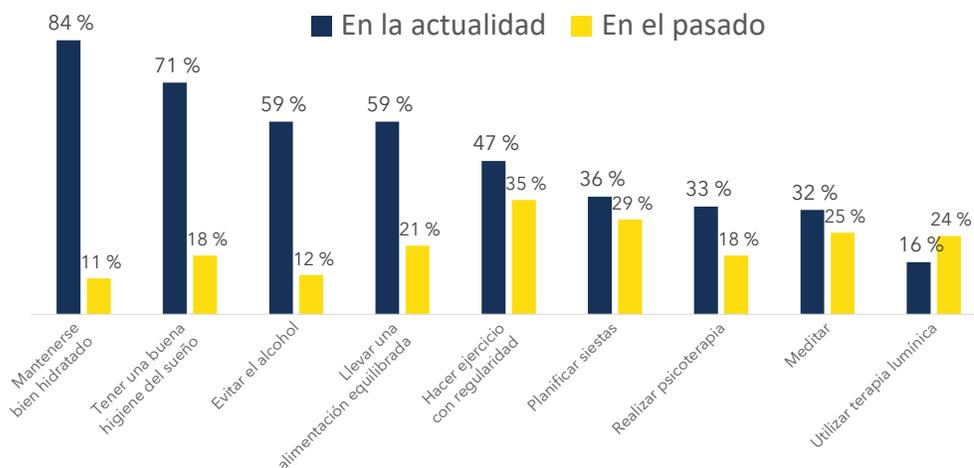
Experiencia con productos sin receta



Los ajustes en el estilo de vida más frecuentes incluyen la hidratación adecuada (84 %), la práctica de una correcta higiene del sueño (71 %), la abstención de alcohol (59 %) y la adopción de una dieta equilibrada (59 %). El uso pasado de cada uno de estos abordajes fue alrededor del 20 % o menos. Entre la mitad y un cuarto de las personas encuestadas actualmente hacen ejercicio con regularidad, planifican siestas, meditan y utilizan la terapia lumínica, aunque tuvieron una mayor frecuencia de uso en el pasado en comparación con otros ajustes de estilo de vida.

FIGURA 11

Experiencia con ajustes en el estilo de vida



Los comentarios sobre el uso de productos sin receta y los ajustes en el estilo de vida reflejan la variedad de experiencias, positivas y negativas, que produjo un mismo producto o abordaje:

“Bebo una cantidad peligrosa de cafeína para mantenerme activo, y solo me funciona de verdad el café, las bebidas energizantes no parecen tener el mismo impacto”.



Haley Wall

“Dejé de beber cafeína años antes de que me diagnosticaran la afección. Fue una de las mejores cosas que pude hacer por mi salud. De hecho, no ayudaba para nada con la EDS e interrumpía cuando conciliaba el sueño”.

“Desde que comencé a tomar melatonina, me resulta un poco más fácil despertarme por la mañana. Ya no siento esa confusión al despertar”.

“Me gusta el té, pero en los días complicados tomo café. La melatonina empeora mis síntomas”.

“Uso pastillas y chicles de nicotina para estar alerta y concentrado, y doy caminatas al amanecer y al atardecer para regular los ritmos circadianos”.

“Reduce la ingesta de carbohidratos: azúcares, panes, pastas, etc. Comprobé que ha tenido un impacto bastante grande, aunque no sigo una dieta estricta ni los elimino por completo”.

“A mi hijo le diagnosticaron niveles muy bajos de vitamina D; está tomando 10.000 unidades una vez por semana. Hemos intentado dejar el fármaco algunos días y también que algunas noches duerma todo lo que necesite, sin poner el despertador por la mañana”.

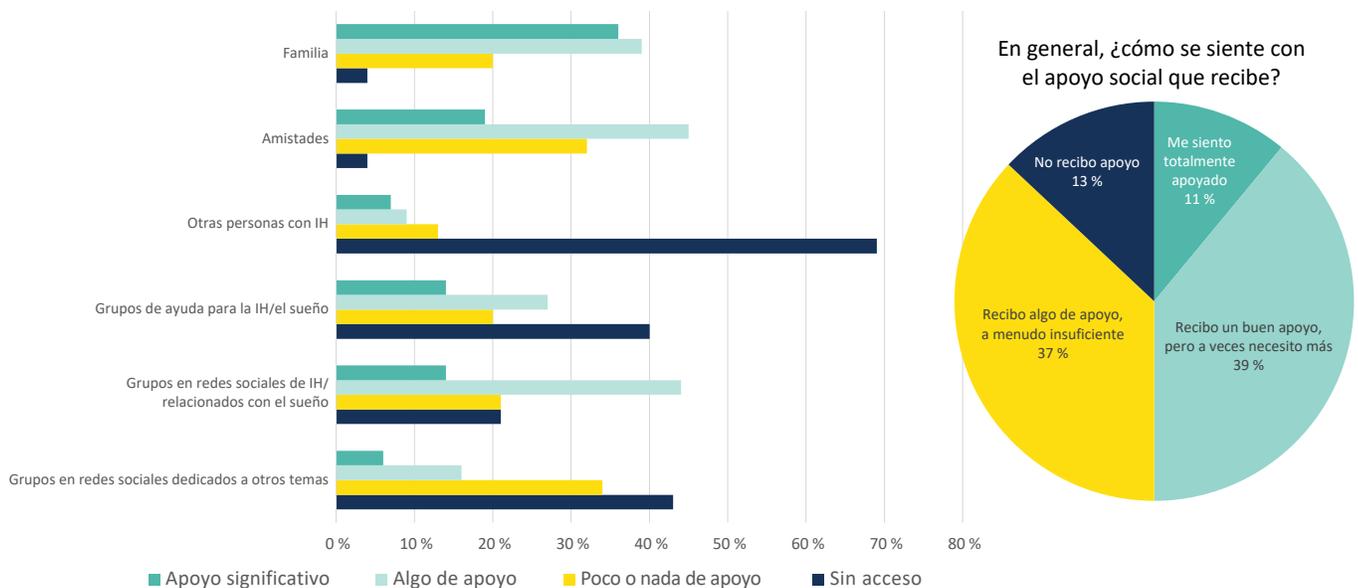
“Hacer ejercicio es clave para controlar la IH. Mi esposa incluso usa un pedaleador, parecido a una bicicleta fija, que pone debajo el escritorio para moverse un poco y no quedarse dormida”.

Solo el 11 % de las personas encuestadas señaló que se sentía completamente apoyado en lo emocional frente a los desafíos asociados con la IH.

Las personas encuestadas destacaron la importancia del apoyo emocional para enfrentar los desafíos de la IH, y también lo difícil que es encontrar ese apoyo. Solo el 11 % afirma sentirse completamente respaldado, mientras que el 39 % indica que cuenta con un buen apoyo, aunque en ocasiones necesita más. El 13 % afirma que no recibe ningún tipo de apoyo. Para el 36 %, la familia es su mayor fuente de apoyo, aunque un 24 % dice que recibe poco o nada de apoyo familiar, o que directamente no tiene contacto. El 19 % de las personas encuestadas cuenta con un fuerte apoyo de sus amigos y un 45 % dice que recibe algo de apoyo por parte de ellos.

FIGURA 12

Fuentes de apoyo emocional





Raymond Meester con su hija

Un 16 % de las personas encuestadas informó que recibe apoyo significativo o moderado de amigos que también tienen IH, sin embargo, el 69 % carece de este tipo de apoyo. Esto coincide con lo que se comentó al planear la iniciativa y durante la reunión: son muchas las personas que nunca conocieron a otra persona con IH. Un 41 % recibió apoyo en grupos de ayuda, y un 48 % en comunidades de las redes sociales sobre IH o problemas del sueño.

“Uno se puede sentir muy solo cuando vive con un trastorno poco frecuente. Literalmente, solo he conocido a una persona más en la vida real que tiene IH. Puedo contar con los dedos de una mano la cantidad de personas que habían oído hablar de ello antes de que yo se lo mencionara, y eso incluye a los dos especialistas en trastornos del sueño que he visto desde mi diagnóstico. La gente trata de ponerse en mi lugar, usando sus propias experiencias de vida cotidianas para tratar de entender, pero no es lo mismo”.

FIGURA 13

Barreras para acceder el tratamiento



El 62 % ha tenido dificultades para encontrar un profesional de la salud que entienda la IH y sepa cómo tratarla.

Barreras para acceder al tratamiento

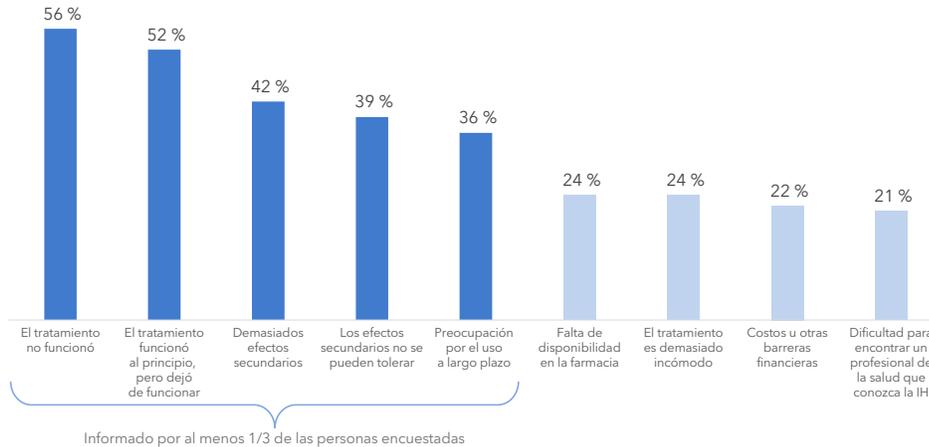
Al describir las barreras para acceder a tratamientos específicos, las principales respuestas fueron las siguientes: dificultad para encontrar un profesional de la salud que conozca la IH y sepa cómo tratarla (62 %), costos u otras barreras financieras (45 %), profesionales de la salud que no están dispuestos a recetar un tratamiento particular (35 %) y la falta de disponibilidad del medicamento en la farmacia (34 %). Cuando se les pidió que informaran las mayores barreras para seguir un tratamiento, indicaron las siguientes: el tratamiento no funciona (56 %), deja de funcionar con el tiempo (52 %), los efectos secundarios (42 %), los efectos secundarios que no pueden tolerar o no quieren aceptar (39 %) y el miedo a usarlo por mucho tiempo (36 %). La falta de medicamentos, el costo y lo difícil que es encontrar un profesional de la salud que entienda la IH también afectaron la posibilidad de seguir el tratamiento, según las personas encuestadas. Estas estadísticas se basan en los comentarios recibidos, incluidos los siguientes:

“Los médicos no conocen la IH, y las pruebas que exigen las compañías de seguros para cubrir el medicamento son un gran problema”.

“El neurólogo/especialista en medicina del sueño y la clínica/laboratorio del sueño están sobrecargados. Lo valoramos muchísimo; sin embargo, los tiempos de respuesta y las

FIGURA 14

Barreras para sostener un tratamiento



extensas demoras para obtener citas y realizar estudios del sueño son inaceptables. Mi hija y nuestra familia pasamos por un gran sufrimiento mientras esperamos las citas, el diagnóstico y, finalmente, la entrega de su medicamento”.

“Ella prefiere Adderall como estimulante durante el día; sin embargo, debido a la falta de disponibilidad, actualmente está tomando Dexedrine de liberación prolongada”.

“Los medicamentos que hemos probado no funcionan para nada, y los que queremos probar parecen imposibles de conseguir, incluso la receta”.

“El temor a usarlo por mucho tiempo es muy grande. Mi médico de atención primaria posee un conocimiento limitado o nulo sobre la afección y siempre se preocupa cuando piensa que tendré que tomar estimulantes toda la vida. Sin embargo, no sé qué otras opciones hay, así que su preocupación no es de ayuda. Como la mayoría de los médicos no están informados, el paciente tiene que hacerse cargo casi por completo de su propio camino con respecto al tratamiento. Muchos médicos se conforman con ‘un poco mejor’ en lugar de buscar una solución completa, y te dicen que la cafeína y las siestas forman parte de un buen plan de tratamiento. Pero eso no toma en cuenta cómo afecta la vida del paciente, ¡sobre todo en el trabajo!”

“Conseguir la autorización para el oxibato de sodio me llevó meses, y antes tuve que probar muchos otros medicamentos que no funcionaron”.

“Actualmente tomo Xywav, y antes usé estimulantes como Concerta. La [clasificación de estos fármacos por parte de la Administración para el Control de Drogas (Drug Enforcement Agency)] dificulta su acceso y hace que los médicos se muestren reacios a recetarlos. Últimamente, ha sido difícil encontrarlos en las farmacias. Afortunadamente, en lo personal no me ha afectado tanto, pero he visto a muchas personas con IH que sí lo están, y me preocupa que me pueda pasar en el futuro. Mi seguro cubre Xywav. Ha cambiado mi vida, pero tengo miedo de no poder seguir consiguiéndolo si esta situación se modifica”.

“La falta de aprobación por parte del seguro porque el fármaco solo está aprobado para narcolepsia es lo peor. El médico debería poder anular esa decisión en una revisión entre colegas, pero no lo permiten”.

“Mi médico de atención primaria posee un conocimiento limitado o nulo sobre la afección y siempre se preocupa cuando piensa que tendré que tomar estimulantes toda la vida. Pero no sé qué otras opciones tengo”.

“En numerosas ocasiones no han procesado ni atendido la renovación de mi receta. He pasado días sin el medicamento que me permite mantenerme funcional porque no hay disponible. He tenido que viajar y cambiar citas solo para conseguir mis recetas a tiempo. También llamar a muchas farmacias”.

“Lamentablemente, en Alemania ningún medicamento está aprobado para la IH. Así que solo algunas clínicas ambulatorias especiales pueden recetar medicamentos sin autorización. Además, las compañías de seguros para la salud a veces se niegan a cubrir los costos”.

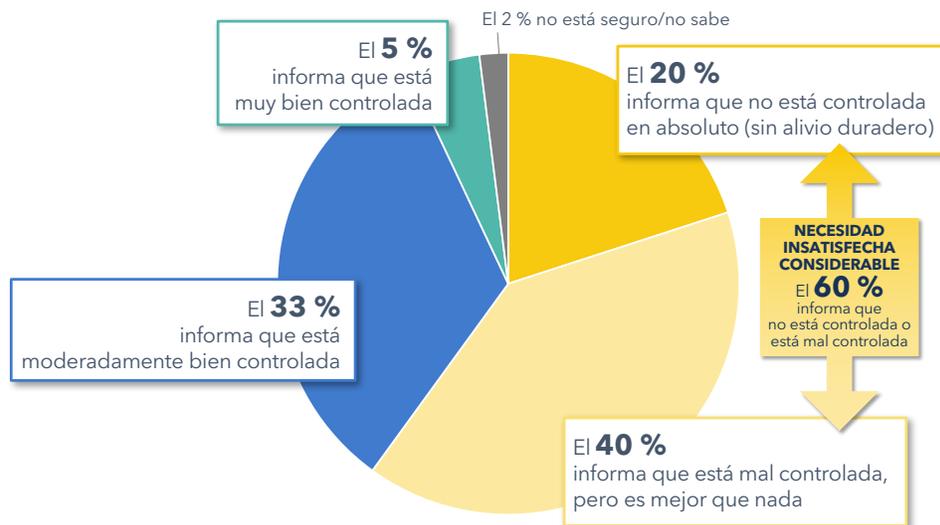
Satisfacción general con el tratamiento y qué se espera para el futuro

A partir de las respuestas a la pregunta “¿Qué tan controlados están la IH y sus síntomas según los abordajes de los tratamientos disponibles para usted?”, sigue existiendo un nivel considerable de necesidades no satisfechas entre las personas con IH. El sesenta por ciento indicó que la IH no está controlada en absoluto o está mal controlada (“mejor que nada”). Un tercio respondió que está moderadamente bien controlada, y solo un cinco por ciento señaló que está muy bien controlada.

FIGURA 15

¿Qué tan bien controlados están la IH y sus síntomas según los abordajes de los tratamientos disponibles para usted?

El 60 % indicó que la IH no está controlada en absoluto o está mal controlada (“mejor que nada”).



Las respuestas a una pregunta abierta sobre qué es lo que más ayuda con la IH y sus síntomas se centran en los medicamentos, y a menudo en una combinación de ellos, utilizados junto con modificaciones en el estilo de vida. Muchos señalan que el alivio que sienten no es suficiente. Entre los comentarios representativos se encuentran los siguientes:

“Contar con un médico del sueño que esté dispuesto a probar cosas nuevas o combinaciones y encontrar algo que funcione. Con respecto a los medicamentos, por un lado Xywav y por otro Vyvanse. Desafortunadamente, juntos fueron demasiado fuertes. Por otro lado, Xywav y Sunosi juntos son demasiado débiles. Pero si tu médico del sueño no quiere probar contigo Xywav y Wakix, o Xywav y Concerta, o Xywav y Adderall en dosis bajas, entonces estás atrapado, a menos que puedas encontrar un nuevo especialista en trastornos del sueño”.

“Ella organiza su día con descansos y se asegura de estar en casa antes de las 7 p. m. De esta manera puede descansar mejor. Evita pasar mucho tiempo en lugares con mucha gente y mucho ruido. Además, usa auriculares que bloquean el ruido, algo que la está ayudando en este momento”.

“El medicamento lo ayuda a no dormirse, pero es solo una solución temporal. Sus síntomas no se controlan; es un desafío que enfrenta todos los días”.

“Lo que más me ayuda es reducir la carga de trabajo (cognitiva o física) por semana, pero eso no siempre es posible. A veces tengo la impresión de que tengo una reserva limitada de energía en comparación con otras personas y que cuando se agota, me cuesta mucho hacer algo o me enfermo al final del día o la semana (dolores de cabeza, presión baja, resfrío, sarpullido, mareos, gripe). Cuando no tengo tantas cosas que hacer, la situación mejora y manejo mejor mi vida cotidiana”.

“Modafinilo y el apoyo de la familia. Es todo lo que podemos hacer. Estamos aquí para ella, y siempre lo estaremos”.

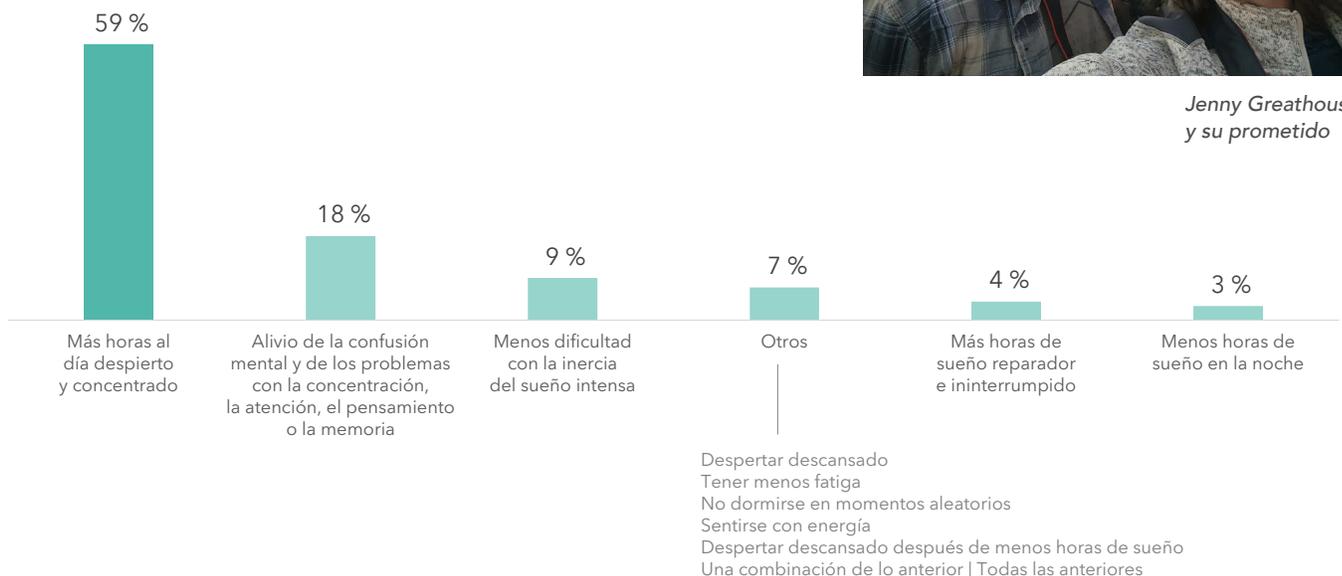
“Evita pasar mucho tiempo en lugares con mucha gente y mucho ruido. Además, usa auriculares que bloquean el ruido, algo que la está ayudando en este momento”.

Lo que más buscan las personas encuestadas en un tratamiento es poder estar más horas al día despiertos y concentrados; un 59 % eligió esa opción cuando tuvieron que escoger solo una. El 18 % dijo que lo que más busca es aliviar la confusión mental, y el 9 % eligió tener menos problemas con la inercia del sueño. Otros indicaron opciones por menos del cuatro por ciento cada una. Un siete por ciento seleccionó la opción “otro”. A continuación se enumeran algunas de esas declaraciones. También se les preguntó a las personas encuestadas qué cantidad de mejora marcaría una diferencia significativa; algunas de esas respuestas se indican a continuación. Muchos comentarios destacaron el deseo de vivir una vida normal.

FIGURA 16

Beneficio más importante del tratamiento

Las personas encuestadas podían seleccionar solo una respuesta.



Jenny Greathouse y su prometido



“Me encantaría poder sentirme menos cansado solo durante unas pocas horas al día para poder hacer cosas como las personas normales”.

“Poder estar despierto y concentrado doce horas al día, al menos cinco días por semana, para poder trabajar a tiempo completo, incluidos el viaje al y desde el trabajo y tiempo para hacer cosas básicas como comer, bañarme, vestirme y limpiar”.

“Tengo muchas menos horas útiles en mi rutina que una persona promedio. Esto hace que sea difícil mantenerse al día con las necesidades básicas, no hablemos de prosperar. Contar con una o dos horas diarias de forma constante representaría una mejora considerable”.

“No despertarme sintiéndome completamente agotado después de dormir más de lo habitual”.

“En lugar de que ella se sienta más o menos bien solo 3 o 4 horas al día, que pueda sentirse así durante 12 horas”.

“Para mí, no se trata solo de estar más horas al día despierto y concentrado. La mayoría de las personas puede lograr eso si toma anfetaminas en dosis altas. Creo que se trata de estar más horas al día sintiéndome alerta y concentrado, pero sin que aumente la ansiedad, el ritmo cardíaco y la presión arterial. A veces, hasta tengo taquicardia. Quizás eso se pueda lograr con los medicamentos con orexina si los aprueban en algún momento”.

“Estar despierto un cincuenta por ciento más sería algo muy importante para mí. De todas maneras, recibiría la mejora que sea con gusto”.

“Si no tuviera confusión mental ni inercia del sueño y pudiera estar despierto todo el día y levantarme por la mañana, eso sería una gran mejora. Esta pregunta me hace sentir peor, porque sé que eso no va a pasar”.

“Poder estar realmente presente, despierta, con todas las emociones y células cerebrales activas durante varias horas seguidas; que pueda experimentar alegría plena, reírse y no sentirse agotada por ello. Eso sería maravilloso”.

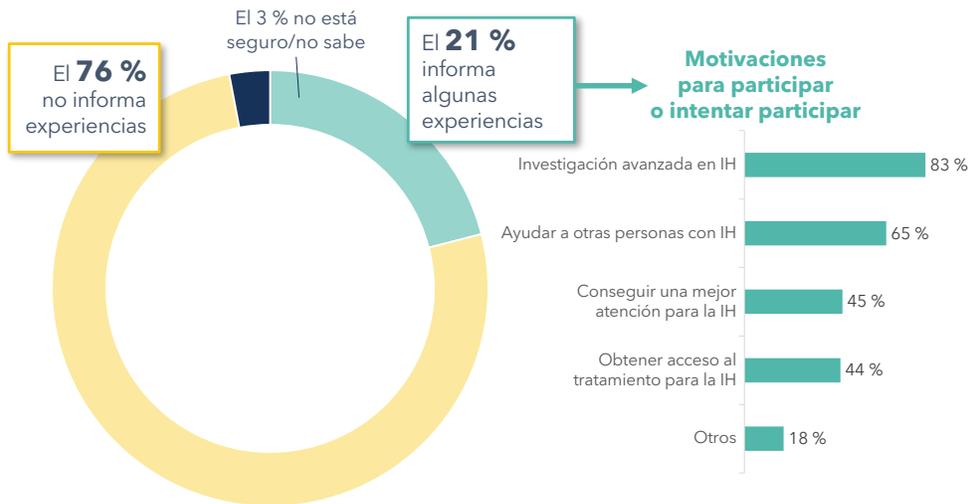


Becky Tallman

El veintiuno por ciento de las personas encuestadas tenía experiencia participando o intentando inscribirse en un ensayo clínico. Entre quienes tuvieron esa experiencia, el 83 % lo hizo con la intención de ayudar a los investigadores a entender mejor la IH y su tratamiento, y el 65 % indicó que quería ayudar a otras personas con el mismo diagnóstico. El 45 % se sintió motivado por la posibilidad de recibir mejor atención médica y el 44 %, por acceder a tratamientos potenciales. Una persona dijo que participar en un ensayo clínico la “ayudó a superar el obstáculo económico que enfrentaba para conseguir el diagnóstico”. Otros mencionaron la búsqueda de “alivio” como motivación; algunos pocos mencionaron la compensación económica.

FIGURA 17

Experiencia participando o intentando inscribirse en un ensayo clínico para recibir un tratamiento de IH - Motivaciones para participar

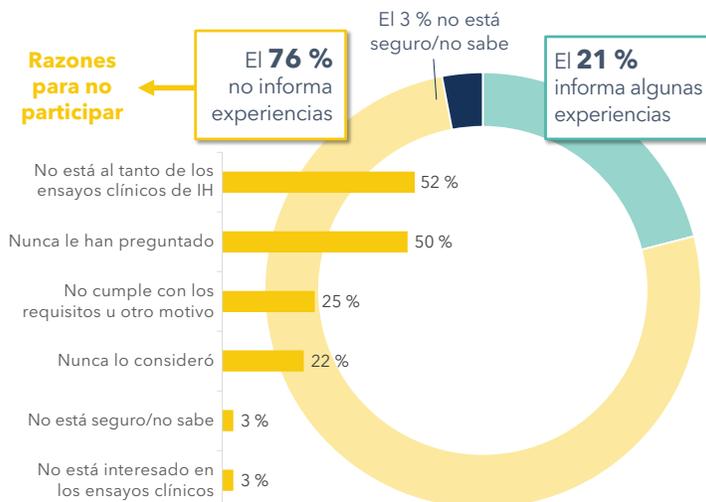


El 21 % de las personas encuestadas tenía experiencia participando o intentando inscribirse en un ensayo clínico. Entre quienes tuvieron esa experiencia, el 83 % lo hizo con la intención de ayudar a los investigadores a entender mejor la IH y su tratamiento.

Entre el 76 % que no tenía experiencia con ensayos clínicos, la principal razón fue la falta de conocimiento sobre los ensayos clínicos relacionados con la IH (52 %) o que nunca se los invitó a participar en uno (50 %). Una cuarta parte consideró participar en un ensayo clínico, pero no lo hizo porque no cumplía con los requisitos o por otras razones; un porcentaje similar (22 %) respondió que nunca lo había considerado. Solo el tres por ciento indicó la falta de interés como motivo.

FIGURA 18

Experiencia participando o intentando inscribirse en un ensayo clínico para recibir un tratamiento de IH - Razones para no participar



“La IH tiene un gran impacto en la persona y en su cónyuge. Solo vivimos lo mejor posible, con la esperanza de que algún día haya un tratamiento más eficaz”.



Melanie Bradley

“Solo quiero que se investigue más sobre esta afección, ya que afectará a mi familia en las futuras generaciones”.

REFLEXIONES FINALES

La última pregunta de la encuesta invitaba a los participantes a compartir comentarios que no hubieran expresado en otras partes sobre su experiencia con la IH o sobre cómo esta ha afectado su vida. Las respuestas reflejaron varios temas clave que surgieron durante la reunión y que se confirman con los datos resumidos anteriormente: la magnitud del impacto de la IH en sus vidas y en las de quienes los rodean; el deseo de una mayor conciencia, comprensión, empatía y mejores tratamientos y cuidados; sentimientos de desesperanza ante un futuro marcado por la IH; y también expresiones de optimismo por la perspectiva de progreso inspiradas en la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia). A continuación se presentan algunas de estas declaraciones:

“Los pacientes tienen muchas menos posibilidades en la vida. Por ejemplo, es mucho más difícil encontrar una pareja estable. Las perspectivas económicas son desalentadoras. La vida de los padres se vuelve un caos; retirarse o tomarse vacaciones es imposible. Las finanzas se deben proteger para el futuro del paciente”.

“Nuestra vida se ha visto afectada en lo económico y en lo mental. La IH tiene un gran impacto en la persona y en su cónyuge. Solo vivimos lo mejor posible, con la esperanza de que algún día haya un tratamiento más eficaz”.

“Deseo que la gente comprenda lo muchísimo que tengo que esforzarme únicamente para estar DESPIERTO. Ojalá pudiera encontrar otras palabras que ‘somnolencia diurna excesiva’ para describirlo, porque eso suena a ‘cansado todo el tiempo’, y la mayoría de la gente lo siente en algún punto, y es mucho más que eso... Es absolutamente frustrante que digan que ‘todo el mundo siente cansancio’”.

“Me dijeron una y otra vez que bajara de peso, que hiciera yoga, que era un problema de salud mental o que redujera el estrés. ¿Adivinen qué? Hice todo eso, y no me ayudó en lo más mínimo. Invertí mucho dinero y perdí años enteros tratando de encontrar una solución”.

“Mi suegra falleció después de quedarse dormida mientras manejaba. También tenía IH. Solo quiero que se investigue más sobre esta afección, ya que afectará a mi familia en las futuras generaciones. Como familia, afrontamos la situación, pero es una carga muy pesada”.

“Gracias por crear conciencia. Mi esperanza es que todos los proveedores de la salud incluyan pruebas o al menos hagan preguntas diagnósticas sobre la IH y los trastornos del sueño como parte de la evaluación en los pacientes que buscan tratamiento para sus problemas cognitivos, las dificultades de salud mental y la fatiga. En mi experiencia, ninguno jamás ha sugerido investigar un posible trastorno del sueño con respecto a mis síntomas ni a los de mi hija. Tuve que ser yo quien propusiera la idea y luego convencerlos de que realizaran una evaluación de trastornos del sueño. Todos los proveedores médicos y de salud mental que he visto, cuando describí mis síntomas, automáticamente hicieron pruebas de alergias, anemia, tiroides, hipoglucemia, TDAH, depresión, desequilibrios hormonales, recomendaron cambios en el estilo de vida, etc., pero nunca sugirieron hacer una evaluación sobre un trastorno del sueño”.



“Gracias por llevar adelante este estudio. Mantiene viva la esperanza de que algún día haya más tratamientos, incluso una cura”.

Agradecimientos

Sleep Consortium (Consortio del Sueño) expresa su agradecimiento a todos los que han contribuido a la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia), especialmente a los cientos de miembros de la comunidad con IH que participaron en la reunión, en la encuesta o enviaron comentarios por escrito.

ORADORES DE LA REUNIÓN

Presentadores y facilitadores del diálogo

Los miembros de la comunidad que participaron como presentadores y “facilitadores del diálogo” dedicaron una cantidad considerable de tiempo a reflexionar y prepararse para hablar sobre los desafíos, las expectativas y las esperanzas de la comunidad con IH, con el objetivo de incluir una variedad aún mayor de experiencias durante el diálogo moderado en la reunión de desarrollo de fármacos centrados en el paciente dirigido externamente (EL-PFDD) del 11 de abril de 2024. Agradecemos profundamente sus contribuciones, su valentía y su compromiso con el éxito de esta iniciativa.

Sam Bell, Chicago, Illinois

Rebecca Bonnar, Nueva York, Nueva York

Beth Boyce, Hood River, Oregón

Michelle Chadwick, Brisbane, Australia

Kathleen Collins, Memphis, Tennessee

Shelly Gonzalez, St. Louis, Missouri

Jenny Greathouse, Leroy, West Virginia

Gemma Jones, Horsens, Dinamarca

Diana Kimmel, Sugar Hill, Georgia

Steve Koch, Plano, Texas

Robin Leader, Greenwich, Connecticut

Suzanne Lecours, Toronto, Canadá

Raymond Meester, Lincoln, Nebraska

Michael Sparace, Atlanta, Georgia

Jelissa Suarez, Charleston, Carolina del Sur

Becky Tallman, Navarre, Florida

María Vargas, Ciudad de México, México

Haley Wall, El Paso, Texas

Oradores de apertura y moderadores

Gracias a estas personas por brindar un contexto importante al inicio de la reunión de EL-PFDD y por guiarla, incorporando las perspectivas de quienes participaron por llamada durante la reunión y los comentarios escritos enviados antes y durante el encuentro.

Perspectiva de la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA): **Tiffany Farchione, MD, FAPA**, directora de la División de Psiquiatría, Center for Drug Evaluation and Research, Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) de Estados Unidos.

Resumen clínico: **Lynn Marie Trotti, MD, MSc**, profesora asociada de Neurología, Emory University.

Moderadoras: **Lindsay Jesteadt, PhD**, cofundadora y CEO, Sleep Consortium (Consortio del Sueño), y **K. Kimberly McCleary**, fundadora y CEO, The Kith Collective.

COLABORADORES EN LA ENCUESTA, REVISORES Y EVALUADORES

El equipo del proyecto agradece a quienes ayudaron a dar forma a la encuesta Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia), revisaron los primeros borradores y la pusieron a prueba, mejorándola en cada etapa del proceso. Este grupo incluye personas que viven con IH, personas que cuidan a adultos y niños con esta afección, y especialistas médicos que brindan atención a quienes la padecen.

Jennifer Beard

David Burley

Michelle Emrich, MD

Alexis Gallagher

Christine Ingrassia

Acacia Kapusta

Katie Kellerman

Diana Kimmel

Rebecca King

Kiran Maski, MD

David Plante, MD

Michael Sparace

Robert Stone

Jelissa Suarez

Lynn Marie Trotti, MD

Victoria Kirby York

ORGANIZACIONES ASOCIADAS A LA INICIATIVA

Sleep Consortium (Consortio del Sueño) agradece a los colaboradores de la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia) por su apoyo entusiasta y activo en las labores de difusión comunitaria:



PATROCINADORES CORPORATIVOS

Gracias a estos generosos patrocinadores por sus subvenciones educativas sin restricciones en apoyo a la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia):



EQUIPO DE LA INICIATIVA ILLUMINATE HYPERSOMNIA (ILUMINAR LA HIPERSOMNIA)

Trabajando en representación de sus respectivas organizaciones y de manera conjunta como un equipo unido, estas mujeres dedicaron sus habilidades, experiencia y conocimientos a la planificación y ejecución de la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia).

Sleep Consortium (Consortio del Sueño)

Lindsay Jesteadt, PhD, cofundadora y CEO

Claire Wylde-Wright, licenciada en Física, **MCSP, MFA**, cofundadora y CXO

Kith Collective

K. Kimberly McCleary, fundadora y CEO

Samantha Mayberry, directora de Servicio al Cliente

Megan Feeney, MPH, especialista en Participación Comunitaria

OTROS AGRADECIMIENTOS

El equipo del proyecto agradece a las siguientes personas por su contribución en la realización de la iniciativa Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia).

Paul Cooper de **Face to Face Strategies**, por la planificación y moderación de las reuniones trimestrales del Consejo Asesor Corporativo de Sleep Consortium (Consortio del Sueño).

John Dudley y su equipo de **Dudley Digital Works**, por los servicios creativos y técnicos para transmitir la reunión y conservarla para su visualización bajo demanda.

Ethan Gabbour, miembro del equipo del Programa de Desarrollo de Fármacos Centrado en el Paciente (Patient-Focused Drug Development Program), Center for Drug Evaluation and Research, **Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) de Estados Unidos**, por brindar orientación, asesoramiento y apoyo durante todo el proceso de planificación, incluida la revisión del borrador de la encuesta y del informe de la reunión.

Julie Rathjens de **Hello Brand**, por el diseño del logo de Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnia), la producción de otros materiales creativos e imágenes para difusión, y por la maquetación y diseño gráfico de este informe.

Elizabeth Windom y **Julia Windom** de **Windhaven Productions**, por la coordinación de las redes sociales y de la grabación de videos seleccionados para esta iniciativa.



Lindsay Jesteadt, Claire Wylde-Wright, Sam Mayberry y Kim McCleary preparando la reunión.

APÉNDICE

Escanee para
ver la grabación
de la reunión:



AGENDA – 11 DE ABRIL DE 2024

(todos los horarios corresponden a la hora oficial del Este de Estados Unidos)

12:00 p. m. Palabras de bienvenida

Lindsay Jesteadt, PhD, Sleep Consortium (Consortio del Sueño)

12:05 p. m. Palabras iniciales de la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA): La importancia de PFDD en IH

Tiffany Farchione, MD, FAPA, Administración de Alimentos y Fármacos (FDA) de Estados Unidos.

12:10 p. m. Resumen sobre IH y los tratamientos actuales

Lynn Marie Trotti, MD, MSc, Emory University

12:25 p. m. Resumen del formato del debate y resultados seleccionados de la encuesta Illuminate Hypersomnia (Iluminar la hipersomnía)

Moderadora, Kim McCleary, Kith Collective

12:35 p. m. Tema 1: Cómo es la vida con IH: Síntomas e impacto en la vida diaria

Serie de presentaciones a cargo de miembros de la comunidad con IH global

1:00 p. m. Conversación guiada: Tema 1

Facilitadores del diálogo y otras personas afectadas por IH entre la audiencia

- ¿Qué síntomas tienen el mayor impacto en su vida?
- ¿Cómo afecta la IH su vida?
- ¿Cómo ha cambiado la IH con el tiempo?
- ¿Qué es lo que más le preocupa de vivir con IH?

2:00 p. m. Receso

2:15 p. m. Tema 2: Perspectivas sobre los abordajes actuales y futuros para el tratamiento de IH

Serie de presentaciones a cargo de miembros de la comunidad con IH global

2:45 p. m. Conversación guiada: Tema 2

Facilitadores del diálogo y otras personas afectadas por IH entre la audiencia

- ¿Qué estrategias está utilizando actualmente para controlar la IH?
- ¿Cómo ha cambiado con el tiempo su manera de manejar la IH?
- ¿Cuáles son los efectos negativos más significativos del tratamiento?
- En su opinión, si no existiera una cura, ¿qué características específicas debería tener un tratamiento ideal para la IH? En su opinión, ¿cuál sería la mejora significativa que podría ofrecerle un tratamiento para su afección?

3:50 p. m. Palabras finales y temas relevantes expresados por la comunidad con IH

Kim McCleary y Lindsay Jesteadt, PhD

4:00 p. m. Cierre

ACERCA DE SLEEP CONSORTIUM (CONSORCIO DEL SUEÑO)



Sleep Consortium (Consortio del Sueño) es una organización sin fines de lucro registrada (501(c)(3)) y creada para acelerar la investigación innovadora, comprender las enfermedades y desarrollar terapias para las personas que viven con trastornos centrales de hipersomnolencia (Central Disorders of Hypersomnolence, CDoH), incluida la IH y las enfermedades relacionadas. Trabaja para promover la salud del sueño mediante la innovación y el empoderamiento de los pacientes.

Nuestra misión

A través de prácticas éticas de intercambio de datos y aprovechando la inteligencia artificial y el aprendizaje automático, Sleep Consortium (Consortio del Sueño) está reinventando la recopilación de datos mediante la creación de una base de datos global, integral y federada de datos ómicos y clínicos sobre los CDoH, con los siguientes objetivos:

- Reducir las demoras de los diagnósticos en todas las comunidades del mundo mediante la identificación de pacientes nuevos con fenotipos relacionados con el sueño.
- Mejorar las opciones terapéuticas y el acceso para todos los pacientes que experimentan síntomas de trastornos del sueño e inestabilidad en el ciclo sueño/vigilia.
- Identificar la relación de los síntomas de los CDoH con otras enfermedades raras y no raras.
- Aumentar el conocimiento sobre los CDoH en poblaciones poco representadas.
- Impulsar el progreso del paciente aprovechando tecnologías innovadoras.
- Darle un espacio a los pacientes para que se expresen a través de una plataforma en donde las personas que viven con CDoH y sus cuidadores se relacionen con otros miembros de la comunidad, organizaciones de defensa de pacientes, la industria y agencias gubernamentales.

Manténgase en contacto

 sleepconsortium.org

 PFDD@sleepconsortium.org

 [@SleepConsortiumPFDD](https://www.youtube.com/@SleepConsortiumPFDD)

 [@ConsortiumSleep](https://twitter.com/ConsortiumSleep)

 [@sleep_consortium](https://www.instagram.com/sleep_consortium)

 [linkedin.com/company/sleep-consortium-inc/](https://www.linkedin.com/company/sleep-consortium-inc/)

Illuminate
Hypersomnia
(Iluminar la hipersomnia)
Visibilizar la experiencia de vivir con IH

Organizado y auspiciado por:

 Sleep Consortium

LA VOZ DEL PACIENTE