

# SE TI CAPITASSE UN PAZIENTE CON NARCOLESSIA? POCHE INFORMAZIONI PER NON FARTELO “SCAPPARE”

FRANCESCO MAZZOLENI

Responsabile Area Neurologica, SIMG

La narcolessia è un disordine neurologico che si manifesta con sonnolenza diurna e cataplessia.

A questi sintomi fondamentali possono aggiungersi le paralisi del sonno, le allucinazioni ipnagoghe e il sonno notturno disturbato.

La sonnolenza diurna si caratterizza con attacchi improvvisi e incontrollabili che si possono presentare più volte al giorno, di intensità e durata variabili.

La cataplessia consiste in un'improvvisa e rapida perdita del tono muscolare, spesso provocata da emozioni (riso, collera) che può durare pochi secondi o diversi minuti e che si risolve con la ripresa completa senza deficit residui.

Le allucinazioni ipnagogiche consistono in allucinazioni visive talvolta terrifiche presenti all'inizio o alla fine del sonno. Le allucinazioni possono riguardare non solo l'apparato visivo, ma anche altri organi di senso, e sono spesso riferite come esperienze al confine tra sogno e realtà.

Le paralisi del sonno si caratterizzano per una transitoria



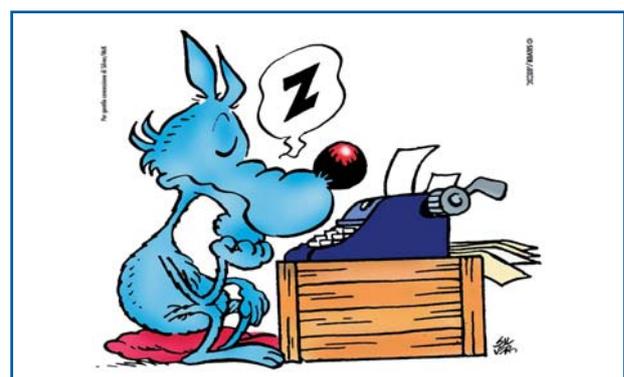
e generalizzata incapacità a muoversi e a parlare durante la transizione tra sonno e veglia. Durano da pochi secondi a diversi minuti e, durante l'attacco, il paziente è consapevole di non riuscire a muoversi nonostante il desiderio di farlo.

La narcolessia è una patologia sottodiagnosticata in tutto il mondo e si ritiene che in Italia la percentuale di narcolettici con diagnosi certa non superi il 3-3,5% del totale presunto dei pazienti (circa 25.000).

Notevoli sono i ritardi diagnostici (tempo medio sette anni) e le diagnosi errate (depressione, disturbi di personalità, epilessia).

La prevalenza si colloca tra 0,02 e 0,04% (2-4 pazienti su 10.000) e riguarda in uguale misura individui di genere maschile e femminile. Pur manifestandosi a qualsiasi età, la narcolessia raggiunge il picco intorno alla seconda e terza decade, mentre è meno frequente prima dei dieci e dopo i cinquant'anni.

In una recente revisione nosologica la narcolessia viene



**\*TEST**



# HAI PROBLEMI DI SONNOLENZA DI GIORNO?

**Addormentamenti improvvisi**

DURANTE IL GIORNO HAI UNA SONNOLENZA CHE NON RIESCI A VINCERE, PER CUI DEVI PER FORZA DORMIRE?

SE TI VIENE SONNO DI GIORNO, TI BASTA DORMIRE POCHI MINUTI E TI SENTI SUBITO IN FORMA?

SE PROVI UN'EMOZIONE (AD ESEMPIO, SE TI FANNO ARRABBIARE O RIDERE) HAI LA SENSAZIONE CHE I TUOI MUSCOLI SI INDEBOLISCONO DI COLPO?

Cataplessia

QUANDO STAI PER ADDORMENTARTI, O NEI MOMENTI DI SONNOLENZA DIURNI, HAI LA SENSAZIONE DI COMINCIARE SUBITO A SOGNARE, COSE, ANIMALI O PERSONE CHE SEMBRANO REALI?

Allucinazioni ipnagogiche

TI È MAI SUCCESSO DI SVEGLIARTI AL MATTINO E DI AVERE TUTTO IL CORPO COME PARALIZZATO, PUR ESSENDO LA MENTE PERFETTAMENTE ATTIVA?

Paralisi del sonno

TI È MAI SUCCESSO DI FARE AUTOMATICAMENTE (IN MANIERA QUASI INCOSCIENTE) DELLE COSE E ACCORGERTI SOLO DOPO DI AVERLE FATTE?

Per gentile concessione di Silver/McK

© SILVER/McK

**\*UNA SEZIONE TEST SULLA SONNOLENZA MOLTO COMPLETA SI PUO' TROVARE AL SITO [www.narcolessia.it](http://www.narcolessia.it)**

**SE RISPONDI SI' AD ALMENO DUE DI QUESTE DOMANDE, RIVOLGITI AL TUO MEDICO.**

**AIN: Tel.055 317955**

**E-mail: [presidenza@narcolessia.org](mailto:presidenza@narcolessia.org)**



distinta in tre differenti entità: narcolessia con cataplessia, narcolessia senza cataplessia e narcolessia sintomatica. Nella narcolessia con cataplessia si distinguono forme sporadiche e forme familiari, e in alcune famiglie è presente trasmissione autosomico-dominante con bassa penetranza. Il rischio di malattia nei familiari di primo grado è intorno all'1%.

Si ritiene che le cause della narcolessia vadano ricondotte a un difetto biochimico del sistema nervoso centrale che determinerebbe un disregolazione dei sistemi monoaminergici e colinergici implicati nella regolazione del sonno REM e al coinvolgimento di due peptidi ipotalamici (ipocretina I e II) sintetizzati a livello dell'ipotalamo postero-laterale. Studi istopatologici hanno evidenziato una riduzione delle cellule che producono ipocretina nei pazienti narcolettici.

In oltre l'80% dei pazienti narcolettici è stata dimostrata la presenza di antigeni leucocitari specifici (HLA).

Le Linee Guida EFNS (*European Federation of Neurological Societies*) indicano alcuni punti di buona pratica clinica. Un prerequisito per un potenziale trattamento è quello di stabilire un'accurata diagnosi di narcolessia con o senza cataplessia e di verificare la possibile presenza di comorbidità. Dopo una completa raccolta di dati anamnestici, occorre procedere a polisonnografia seguita dal *Multiple Sleep Latency Test* (MSLT), che consente di rilevare la gravità della sonnolenza diurna e la transizione rapida



dalla veglia al sonno REM (*Sleep Onset REM Periods* [SOREMP]). La tipizzazione dell'HLA è raramente utile per la diagnosi. La determinazione nel liquor di ipocretina I può essere di aiuto ed è stato aggiunto come test diagnostico nella classificazione internazionale dei disordini del sonno, soprattutto se il MSLT non può essere usato o nel caso fornisca informazioni di dubbia interpretazione. I livelli di ipocretina nel liquor risultano significativamente ridotti o assenti in caso di narcolessia con cataplessia. In assenza di cataplessia, l'importanza della misurazione di ipocretina è discutibile.

Il percorso diagnostico deve essere necessariamente eseguito nei Centri di Medicina del Sonno, il cui elenco è disponibile sui seguenti siti: Associazione Italiana di Medicina del Sonno ([www.sonnomed.it](http://www.sonnomed.it)) e Associazione Italiana Narcolettici ([www.narcolessia.it](http://www.narcolessia.it)).

Sul web è consultabile anche il sito dell'Istituto Superiore di Sanità ([www.iss.it](http://www.iss.it)), dove si può prendere visione delle linee guida.

La narcolessia non può contare su una terapia risolutiva. L'obiettivo è di ridurre l'invalidità dovuta ai vari sintomi della malattia.

Il trattamento non farmacologico prevede un intervento di igiene del sonno con 2-3 brevi sonnellini di 15-20 minuti durante il giorno a scopo profilattico.

Riguardo al trattamento farmacologico, per l'eccessiva sonnolenza diurna vengono usati modafinil (Provigil®), metilfenidato (Ritalin®) e sodio ossidato (Xyrem®), per la cataplessia, le allucinazioni e le paralisi del sonno sodio ossidato e antidepressivi.

### Bibliografia di riferimento

- Baumann CR, Khatami R, Werth E, Bassetti CL. *Hypocretin (orexin) deficiency predicts severe objective excessive daytime sleepiness in narcolepsy with cataplexy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2006;77:402-4.
- Billiard M, Bassetti C, Dauvilliers Y, Dolenc-Groselj L, Lammers GJ, Mayer G, et al.; EFNS Task Force. *EFNS guidelines on management of narcolepsy*. Eur J Neurol 2006;13:1035-48.
- Billiard M. *Diagnosis of narcolepsy and idiopathic hypersomnia. An update based on the International Classification of Sleep Disorders, 2nd edition*. Sleep Med Rev 2007;11:377-88.
- Fronczek R, van der Zande WL, van Dijk JG, Overeem S, Lammers GJ. *Narcolepsy: a new perspective on diagnosis and treatment*. Ned Tijdschr Geneesk 2007;151:856-61.
- Heier MS, Eysiukova T, Vilming S, Gjerstad MD, Schrader H, Gautvik K. *CSF hypocretin-1 levels and clinical profiles in narcolepsy and idiopathic CNS hypersomnia in Norway*. Sleep 2007;30:969-73.
- Khatami R, Landolt HP, Achermann P, Rétey JV, Werth E, Mathis J, et al. *Insufficient non-REM sleep intensity in narcolepsy-cataplexy*. Sleep 2007;30:980-9.
- Lemon MD, Strain JD, Farver DK. *Sodium oxybate for cataplexy*. Ann Pharmacother 2006;40:433-40.
- Martínez-Rodríguez JE, Iranzo A, Casamitjana R, Graus F, Santamaría J. *Comparative analysis of patients with narcolepsy-cataplexy, narcolepsy without cataplexy and idiopathic hypersomnia*. Med Clin (Barc) 2007;128:361-4.
- Robinson DM, Keating GM. *Sodium oxybate: a review of its use in the management of narcolepsy*. CNS Drugs 2007;21:337-54.
- Tanaka S, Honda Y, Honda M. *Identification of differentially expressed genes in blood cells of narcolepsy patients*. Sleep 2007;30:974-9.
- Thorpy M. *Therapeutic advances in narcolepsy*. Sleep Med 2007;8:427-40.
- Valentino RM, Foldvary-Schaefer N. *Modafinil in the treatment of excessive daytime sleepiness*. Cleve Clin J Med 2007;74:561-71.