AIN
ASSOCIAZIONE ITALIANA
NARCOLETTICI E IPERSONNI

Red Flags della Narcolessia

Come riconoscere la Narcolessia
Sintomi e Diagnosi negli Adulti



RED FLAGS DELLA NARCOLESSIA IN ETÀ ADULTA

La Narcolessia

La narcolessia è una malattia rara riconosciuta dal Ministero della Salute con codice RF 0150. È una patologia cronica, che provoca disabilità e, nella sua forma più tipica, è caratterizzata dalla concomitanza dei cinque sintomi sotto riportati.

- Eccessiva sonnolenza diurna: si manifesta principalmente con attacchi di sonno incoercibili, ma anche con sonnolenza marcata durante il giorno; in età pediatrica si può presentare anche con mancanza di attenzione, irritabilità e iperattività.
- Cataplessia: perdita improvvisa del tono muscolare generalizzata o parziale, provocata da emozioni, che dura alcuni secondi o pochi minuti ed è presente solo nella narcolessia di tipo 1.
- Allucinazioni ipnagogiche o ipnopompiche: visioni vivide, spesso orrifiche, che si percepiscono all'addormentamento o al risveglio.
- Paralisi del sonno: temporaneo e breve, della durata di pochi secondi, impedimento a muoversi o a parlare, che si presenta all'addormentamento o al risveglio.
- Sonno notturno alterato: frammentazione del sonno con risvegli frequenti e prolungati.

D'altra parte, non in tutti i casi sono presenti i cinque sintomi e, specie nei soggetti pediatrici, i due sintomi "classici", eccessiva sonnolenza diurna e cataplessia, possono presentarsi in modalità specifiche. Anche per questi motivi molti narcolettici aspettano anni prima di ricevere una diagnosi corretta. Il Progetto Red Flags della narcolessia si è proposto di definire i sintomi di allarme della malattia e di diffonderne la conoscenza.

Quando e perché si sviluppa

- La narcolessia si sviluppa in tutte le età della vita, con un picco di frequenza in età pediatrica, ma in molti casi la diagnosi viene formulata solo anni dopo, in età adulta.
- La causa della narcolessia è la distruzione dei neuroni, che producono orexina, localizzati nella parte posteriore dell'ipotalamo.
- La distruzione di questi neuroni è dovuta a meccanismi di autoimmunità e fattori genetici e infezioni virali hanno un ruolo di predisposizione allo sviluppo del danno.

I tipi di narcolessia e le mancate diagnosi

- Esistono due tipi di narcolessia: il tipo 1 differisce dal tipo 2 per la presenza della cataplessia e per livelli più bassi o per l'assenza nel liquido cefalorachidiano dell'orexina, neuropeptide importante per il mantenimento della veglia.
- Secondo i dati disponibili, ci dovrebbero essere in Italia da 12.000 a 30.000 persone con narcolessia.
- Al 31 dicembre 2016, nel Registro Nazionale per le Malattie Rare sono stati raccolti complessivamente 808 casi di narcolessia.
- Ciò suggerisce che sono tanti i narcolettici che non ricevono una diagnosi corretta e che sopportano il peso della malattia, senza ricevere l'assistenza necessaria.

Perché non viene riconosciuta

- La principale causa dei ritardi e degli errori della diagnosi è il mancato riconoscimento delle manifestazioni principali della narcolessia o la loro errata identificazione.
- La variabilità con la quale si presentano in sintomi ne rende non sempre facile l'individuazione.
- Gli adulti tendono a sottovalutare le manifestazioni della malattia o a compensarle, in parte, modificando le loro abitudini.
- Gli attacchi di cataplessia sono spesso interpretati come sintomi di epilessia e le allucinazioni vengono associate a psicosi e ad altre malattie psichiatriche.

Le conseguenze del mancato riconoscimento

- La prima conseguenza negativa della mancata o dell'errata diagnosi, è che per anni il narcolettico non viene curato affatto o riceve trattamenti per patologie che non ha.
- Una mancata diagnosi di narcolessia ha pesanti ripercussioni sulla vita familiare, sociale e lavorativa.
- Una narcolessia non diagnosticata e curata adeguatamente espone a importanti rischi alla guida.

Il Progetto Red Flags della narcolessia

Per ridurre il ritardo nella diagnosi e limitare l'impatto che esso ha sulla vita dei narcolettici, l'Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni ha sviluppato il progetto denominato Red Flags della narcolessia. Vi hanno partecipato numerose Società Scientifiche, tra le quali la Società Italiana di Medicina Generale, e il Centro Nazionale per le Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità. Per maggiori informazioni sul progetto si può accedere all'area dedicata, presente nel sito dell'AIN, o scaricare l'articolo che lo descrive in dettaglio inquadrando il codice qui a fianco o andando al link https://link.springer.com/content/pdf/10.1007%2Fs10072-018-3666-x.pdf.

Le Red Flags della narcolessia in età adulta

Si riportano di seguito i sintomi di allarme della narcolessia nell'adulto. L'AIN ha preparato anche un diario per la raccolta dei sintomi scaricabile gratuitamente dal sito www.narcolessia.org/red-flags-per-la-narcolessia che può facilitare la valutazione da parte dei medici.
I due sintomi di allarme principali ai quali fare riferimento sono l'eccessiva sonnolenza diurna e la cataplessia.



Eccessiva sonnolenza diurna

Si può presentare in uno o più dei seguenti modi:

- Attacchi di sonno: il soggetto si addormenta in situazioni non abituali per l'addormentamento e non monotone, quindi non tali da conciliare il sonno. Di solito l'addormentamento è di breve durata e il soggetto ne risulta rin francato e ricorda sogni vivaci.
- Modificazioni dell'alternanza fra sogno e veglia: si possono sviluppare in tempi brevi (giorni) o più progressivamente (mesi) e comportano una tendenza generale all'aumento del numero di ore della giornata trascorse dormendo. Si può osservare anche la tendenza ad addormentarsi durante tutto l'arco del giorno, spesso in momenti inappropriati.



Cataplessia

Si può presentare in uno o più dei seguenti modi.

- Brevi episodi di perdita del tono muscolare provocati da emozioni: tali episodi si verificano durante la veglia, durano alcuni secondi o pochi minuti e la perdita del tono muscolare può essere parziale o generalizzata. Nel secondo caso il soggetto cade a terra, pur rimanendo cosciente. Le forme di cataplessia parziale si possono manifestare con: la chiusura delle palpebre, l'apertura incontrollata della bocca, la spinta in avanti della lingua, la caduta della testa o del busto e la parlata confusa.
- Episodi transitori di interruzione del parlare o di altre azioni della durata di alcuni secondi o pochi minuti: in occasione di tali episodi può non essere rilevata una vera e propria atonia, ma il soggetto rimane comunque cosciente.

Gli altri segni e sintomi

Oltre ai sintomi di allarme principali, sopra citati, si riporta di seguito una descrizione degli altri segni e sintomi che ad essi si possono associare nelle persone con narcolessia, ma anche in quelle affette da altri disturbi del sonno. È importante conoscerli perché se, in un'anamnesi, sono presenti eccessiva sonnolenza diurna, associata o meno a cataplessia, e a qualcuno dei sintomi sotto riportati, aumenta la probabilità che si tratti di un caso di narcolessia.

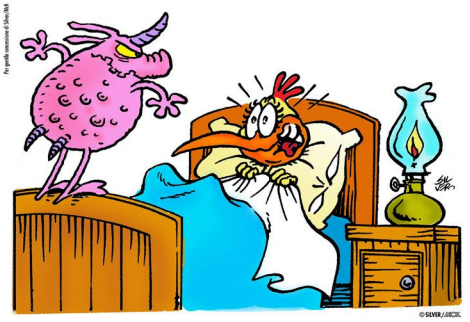


Allucinazioni

Sensazioni visive o di altro tipo o illusioni che si sviluppano al momento di addormentarsi (allucinazioni ipnagogiche) o al risveglio (ipnopompiche).

Paralisi del sonno

Possono consistere, ad esempio, nell'incapacità di muoversi per uno o due minuti immediatamente dopo il risveglio o subito prima di addormentarsi. Vi si può associare una sensazione di allarme accompagnata o meno da allucinazioni.



Sonno notturno disturbato

Caratterizzato da agitazione e frequenti interruzioni del sonno. Vi si può associare anche una condizione denominata disordine del comportamento del sonno REM (REM sleep behavior disorder: RBD) che si può manifestare con movimenti che mimano i contenuti dei sogni, vale a dire che il soggetto si muove come se nella veglia eseguisse azioni corrispondenti a quelle che sta sognando. In presenza di questo disordine, la persona ricorda un sogno vivido coerente con i movimenti che ha eseguito. L'osservazione notturna di questi comportamenti da parte di un coniuge o di un'altra persona può aiutare a definire la presenza di sintomi caratteristici di disturbi del sonno.

I Centri di riferimento

Se in un adulto si manifestano sia la sonnolenza che la cataplessia nelle forme più tipiche, è più facile orientarsi verso una diagnosi di narcolessia, ma il fenotipo della malattia può variare da un caso all'altro e, quindi è consigliabile indirizzare il paziente che presenta sintomi riferibili alla narcolessia a un Centro di medicina del sonno. Per trovare il più vicino si può andare al link http://www.sonnomed.it/centri-regionali-di-medicina-del-sonno/ o inquadrare il codice QR qui di fianco.



Il Progetto Red Flags è stato voluto e promosso da Icilio Ceretelli, Fondatore e Presidente per oltre 20 anni dell'Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni, come risposta concreta alle tante storie di narcolettici che hanno dovuto attendere molti anni, prima di ricevere una diagnosi corretta ed una cura efficace.

L'AIN ringrazia i membri del Comitato Scientifico/Tecnico del Progetto:

Giuseppe Plazzi	Associazione Italiana Medicina del Sonno (AIMS)
Raffaele Ferri	Associazione Italiana Medicina del Sonno (AIMS)
Luigi Ferini Strambi	Associazione Italiana Medicina del Sonno (AIMS)
Domenica Taruscio	Centro Nazionale Malattie Rare, ISS
Claudio Carta	Centro Nazionale Malattie Rare, ISS
Elena Antelmi	Esperto di medicina del sonno, Bologna
Francesca Ingravallo	Medicina legale, Bologna
Giovanni Pieroni	Direzione operativa IRCCS Istituto delle Neuroscienze di Bologna
Fabio Pizza	Esperto di medicina del sonno, Bologna
Luca Vignatelli	Metodologo, Bologna

Ringrazia anche i membri designati dalle Società scientifiche per il contributo fornito alla realizzazione del Progetto:

Maurizio Bellini	Società Italiana di Medicina Generale (SIMG)
Pietro Cortelli	Società Italiana di Neurologia (SIN)
Renzo Guerrini, Francesco Mari	Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SIMPIA)
Valentina Marchiani	Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP)
Carmen Verga	Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale (SIPPS)
Elisabetta Verillo	Società Italiana di Pediatria (SIP)

AIN Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni odv
Via del Fossetto, 8 - 50145 Firenze - Tel. 055 317955 - www.narcolessia.org
Codice Fiscale 94069730482 - Dona il 5 x1000