AIN
ASSOCIAZIONE ITALIANA
NARCOLETTICI E IPERSONNI

Red Flags della Narcolessia

Come riconoscere la Narcolessia
Sintomi e Diagnosi nel Bambino



RED FLAGS DELLA NARCOLESSIA IN ETÀ PEDIATRICA

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 e con sonnolenza diffusa 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 orrifiche che si percepiscono all'addormentamento o al risveglio.
- Paralisi del sonno: temporaneo 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, bambini e ragazzi narcolettici spesso 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 è una malattia prevalentemente pediatrica.
- È diagnosticata con maggiore frequenza in bambini e adolescenti, con picco massimo intorno ai 15 anni.
- I primi sintomi si manifestano più spesso in età pediatrica, ma in molti casi la diagnosi viene formulata a distanza di anni, 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 predisponente allo sviluppo del danno.

I tipi di narcolessia e le mancate diagnosi

- Il ritardo nella diagnosi della narcolessia può superare anche i 10 anni.
- 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 e questo vale, in particolare, per bambini e adolescenti.
- Nei bambini la raccolta delle informazioni sui sintomi è condizionata dalla capacità e dalla volontà che essi hanno di riferirli correttamente.
- L'eccessiva sonnolenza diurna è scambiata, nei bambini, per una forma di svogliatezza o di disattenzione e, negli adolescenti, per una conseguenza della mancanza di sonno notturno dovuta a uso di dispositivi mobili.
- Gli attacchi di cataplessia sono interpretati come sintomi di epilessia e le allucinazioni vengono associate a psicosi e ad altre malattie psichiatriche.

Le conseguenze del mancato riconoscimento

- Il ritardo della diagnosi o la formulazione di diagnosi non corrette comporta pesanti conseguenze per il malato.
- La più importante conseguenza, dal punto di vista del narcolettico, è che per anni non viene curato affatto o riceve trattamenti per patologie diverse da quella che ha.
- Poiché fra le diagnosi non corrette che più spesso ricevono i narcolettici in età pediatrica ci sono quelle di epilessia e di psicosi, i farmaci che vengono assunti, anche per lungo tempo, espongono al rischio di importanti effetti indesiderati.
- Un bambino o un adolescente narcolettico possono incontrare gravi difficoltà nella frequenza a scuola e negli studi e subire gravi ripercussioni psicologiche, se la malattia non è riconosciuta e trattata tempestivamente e se le attività scolastiche non vengono adattate alle loro esigenze.

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, tre delle quali di area pediatrica, 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 pediatria

Si riportano di seguito i sintomi di allarme della narcolessia in età pediatrica. 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 pediatri.
I tre sintomi o segni di allarme principali ai quali fare riferimento sono: l'eccessiva sonnolenza diurna, la cataplessia, la pubertà precoce e/o il rapido sviluppo di un eccesso di peso. Di seguito le diverse modalità con le quali si possono manifestare.





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 brev e durata e il soggetto ne risulta rinfrancato e ricorda sogni vivaci.
- Modificazioni dell'alternanza fra sonno e veglia: si possono sviluppare in tempi molto brevi (giorni), o più progressivamente (mesi), e comportano una tendenza generale all'aumento del numero di ore della giornata trascorse dormendo. A volte consistono in un recupero di abitudini che il soggetto aveva nei primi anni di vita e poi aveva perso, come quella di fare pisolini durante il giorno o quelle di andare a letto presto o svegliarsi più tardi e con maggiore difficoltà.
- Disattenzione o irritabilità o iperattività con comportamenti automatici: in particolare, questi sintomi sono rilevabili più facilmente a scuola, dove il bambino o il ragazzo cominciano a scrivere male o scrivono parole incomprensibili, fino a smettere di scrivere.

Cataplessia

Si può presentare in uno o più dei seguenti modi.

- Brevi episodi di perdita del tono muscolare provocati da emozioni: tali episodi si presentano 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. Gli episodi 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.
- Facies cataplettica o espressione del volto cadente: presenza costante, ma fluttuante, di chiusura delle palpebre, apertura della bocca e protrusione della lingua. La facies cataplettica può manifestarsi a intermittenza e peggiorare in corrispondenza di alcune attività giornaliere come mangiare, giocare o essere coinvolti in situazioni che suscitino emozioni. Fra queste ultime ci sono l'uso dei videogiochi e la visione di film divertenti.
- Aspetto "cadente" della testa e del busto: episodi intermittenti nei quali capo e tronco "crollano" per improvvisa perdita del tono dei muscoli. La stessa evidenza di improvvisa perdita di tono può riguardare altre parti del corpo e i movimenti delle gambe possono essere impacciati, con anomalo ampliamento della base di appoggio e con instabilità del cammino simile a quella dell'atassia.
- Movimenti attivi intermittenti: si possono presentare soprattutto nel viso, consistendo in smorfie, inarcamento delle sopracciglia, movimenti particolari della bocca e protrusione della lingua. Si possono osservare anche movimenti più estesi stereotipati o simili a quelli della corea.

Segni endocrinologici e metabolici

- Nella fase di esordio della narcolessia, segni endocrinologici quali la pubertà precoce o l'incremento ponderale improvviso e rapido, fino alla comparsa di obesità, possono associarsi a quelli neurologici
- In un bambino che giunga all'osservazione per tali quadri, è opportuno indagare l'eventuale presenza di eccessiva sonnolenza diurna e cataplessia, perché potrebbe avere la narcolessia

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 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 disturbo del sonno, la persona ricorda un sogno vivido coerente con i movimenti che ha eseguito. L'osservazione notturna di questi comportamenti da parte di un genitore, di un fratello o di un'altra persona può aiutare a definire la presenza, in un bambino o in un adolescente, di sintomi caratteristici di disturbi del sonno.

I Centri di riferimento

Se in un bambino o in un adolescente si manifestano sia la sonnolenza, che la cataplessia o una delle manifestazioni equivalenti, è più facile orientarsi verso una diagnosi di narcolessia, ma, come anticipato, in età pediatrica il fenotipo può variare molto 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