



# NARCOLESSIA

Breve opuscolo informativo della Società Svizzera di Narcolessia (SSNa) per i pazienti e i loro parenti

## Sonnolenza diurna

„Ho molta difficoltà a non addormentarmi sul posto di lavoro. Quando dormo dieci min. in bagno vengo definito pigro”

## Cataplessia

„Quando qualcuno racconta una barzelletta, mi cedono le gambe e resto inespressivo“

## Paralisi del sonno

„Quando mi addormento oppure mi risveglio non riesco più a muovermi e questo mi spaventa moltissimo”

## Allucinazioni ipnagogiche

„I sogni iniziano già prima di addormentarmi, non so se sono ancora sveglio oppure se sto dormendo”

## Sonno notturno disturbato

„Anche se durante il giorno potrei dormire ovunque, spesso di notte resto sveglio per ore e non riesco a dormire”

Se doveste avere questo tipo di esperienze oppure simili, potrebbe essere che soffriate di narcolessia e potrebbe essere consigliabile consultarvi con un medico.

## **Cosa è la narcolessia**

La narcolessia è una malattia neurologica condizionata da un disturbo della regolazione sonno-veglia nel diencefalo. Essa si manifesta con una eccessiva sonnolenza diurna, con attacchi di sonno a volte irresistibili che possono presentarsi in qualsiasi momento della giornata, anche in situazioni di attività.

Spesso la malattia inizia a manifestarsi in età scolastica o giovane età.

I primi sintomi di grande sonnolenza si manifestano anche quando, in soggetti sani, vi sono dei cali di attenzione. Più tardi invece, la sonnolenza si presenterà in situazioni inusuali quali durante una conversazione, mangiando, oppure durante il lavoro.

Le cause non sono ancora molto chiare, ma si suppone che sia una predisposizione congenita e che dei fattori esterni, come ad esempio un'infezione, provochino una reazione immunitaria errata, e causino così una progressiva perdita dell'ipocretina nelle cellule del cervello.

Una volta insorta la malattia resterà presente per tutta la vita in quanto non è curabile, ma non influirà sulla durata della stessa. Si presume che ogni 5000 per-

sone vi sia una persona affetta da narcolessia, che rientra così nelle malattie rare.

Purtroppo non vi è una cultura delle malattie del sonno, per questa ragione spesso non c'è comprensione per il malato. Queste possono poi sfociare in problemi personali, lavorativi e famigliari. Il primo passo per convivere con la narcolessia in maniera adeguata è un appropriato comportamento nelle situazioni della vita quotidiana ed una terapia farmacologica controllata.

La tempestiva diagnosi è molto importante in quanto spesso si possono curare i sintomi. Questo può essere d'aiuto per la scelta professionale, pianificazione familiare, adattamento alla vita quotidiana e la cura medicamentosa. Inoltre può evitare insicurezze, stati depressivi ed isolamento sociale.

La narcolessia con cataplessia e assenza di ipocretina (tipo I) viene distinta dalla narcolessia con ipocretina spesso normale, monosintomatica (tipo II).

## Sonnolenza diurna e comportamento automatico

La sonnolenza diurna si manifesta con uno stato perenne di sonnolenza e attacchi di sonno che spesso durano pochi minuti, e che possono manifestarsi già durante l'infanzia.



Di comune accordo, Ch. W. Hess

Alcune volte un sonnellino di 15 fino a 30 minuti, può aiutare a stare meglio per alcune ore. Solitamente però la sonnolenza torna durante tutta la giornata ad intervalli regolari.

Se non ci sarà la possibilità di potersi riposare per qualche minuto, sarà inevitabile addormen-

tarsi.

Alcuni narcolettici quando sentono arrivare la sonnolenza diventano irascibili, iperattivi, tristi, iniziano ad avere deficit di attenzione, carenza di memoria, e a sentirsi intontiti. Possono insorgere anche mal di testa, vertigini, momentaneo offuscamento della vista.

Nel dormiveglia per esempio, alcune volte si continuano ad effettuare inavvertitamente azioni automatiche. Questo stato potrebbe essere pericoloso lavorando con macchinari oppure alla guida di un'automobile. È inoltre molto importante cercare di essere regolari negli orari di addormentamento e di risveglio. Anche l'alimentazione può influire sullo stato di sonnolenza. Si è osservato che mangiare abbondantemente e assumere alcolici possono aumentare la sonnolenza.

## Cataplessie

Le cataplessie sono caratterizzate da improvvisi e involontari rilasciamenti della muscolatura, che sono causate da forti emozioni improvvise, come felicità, tristezza, paura, rabbia, sorpre-

sa, eccitazione, oppure anche dopo degli sforzi. La cataplessia può manifestarsi con una varietà di cambiamenti fisici, che vanno da un indebolimento appena percettibile dei muscoli facciali, al cedimento degli arti inferiori, fino alla completa atonia.



Di comune accordo, Ch. W. Hess il soggetto perde il controllo volontario dei muscoli e può cadere a terra, ma rimane sempre cosciente e vigile.

Gli episodi possono durare pochi minuti. La cataplessia rappresenta uno dei sintomi più comuni della narcolessia, ma può apparire anche dopo anni.

### **Paralisi del sonno**

Talvolta, subito dopo essersi addormentata o subito dopo il risveglio, la persona tenta di muoversi senza successo. Questi episodi, definiti paralisi del sonno,

possono essere accompagnate da visioni terrificanti, allucinazioni visive e uditive e sensazioni di presenze. Comunque, scompare spontaneamente dopo diversi minuti. Anche se la muscolatura degli occhi o delle vie respiratorie non sono colpite da questi avvenimenti, alcuni pazienti possono avere l'impressione di non riuscire a respirare. Se un'altra persona tocca la persona colpita, la paralisi può migliorare. Questi fenomeni possono essere vissuti anche da persone sane, ma anche nei narcolettici raramente capitano quotidianamente.

### **Allucinazioni**

Allucinazioni ipnagogiche sono sogni spaventosi o inquietanti, durante uno stato di veglia, spesso percepiti al momento dell'addormentamento o al risveglio. La persona può vedere chiaramente immagini o udire suoni inesistenti. Spesso vengono viste persone o presenze nella camera da letto. Il paziente non sempre riesce a capire se si tratta di un sogno oppure di realtà, soprattutto quando vengono vissuti degli incubi durante il sonno.



Di comune accordo, Ch. W. Hess

### **Sonno notturno disturbato**

Le persone con narcolessia non riposano. I narcolettici tendenzialmente lottano con la sonnolenza durante tutto il giorno e malgrado si addormentino velocemente hanno un sonno notturno spesso molto disturbato, soprattutto in un momento successivo della malattia. Sono tipici più risvegli notturni, durante i quali il malato è perfettamente sveglio e può svolgere diverse attività. Purtroppo questo fenomeno è particolarmente invalidante quando è accompagnato da paralisi notturne, allucinazioni e incubi.

### **Comportamenti notturni**

Tra i disturbi notturni, che spesso colpiscono i narcolettici, ma appaiono anche in altre tipologie di pazienti, sono i movimenti involontari delle gambe nel sonno e nella fase REM. Questi

portano a reazioni di risveglio ogni 30-50 secondi, senza essere realmente percepiti.

Nei comportamenti anomali nella fase REM invece, il paziente vive il proprio sogno a causa dell'assenza dell' abituale paralisi muscolare tipica nella fase REM. Questo si esprime con grida, frasi e movimenti incontrollati, cosa che può compromettere anche il proprio partner.

### **Peso**

Molti narcolettici soffrono di sovrappeso, che spesso si manifesta già durante i primi stadi della malattia.

## **2**

## **DIAGNOSI**

Le cause di una eccessiva sonnolenza diurna possono essere diverse.

Per una diagnosi di narcolessia è necessaria una visita approfondita dal medico, accompagnata da una consulenza al centro del sonno, come pure un esame del sangue. Quest'ultimo deve poter escludere, per esempio, la carenza di ferro oppure una anomalia della tiroide. Nel centro del sonno verranno esaminati durante una notte se vi sono disturbi della respirazio-

ne, come le apnee oppure i movimenti incontrollati del corpo, che potrebbero essere la causa di una eccessiva sonnolenza diurna. Nel test multiplo, dunque anche diurno, verrà accertata invece l'entità dell'insorgenza del sonno e la relativa necessità di dormire. Nella narcolessia spesso gli stadi del sonno sono invertiti e le fasi REM iniziano molto presto. Per la registrazione delle onde del cervello, della respirazione, del battito cardiaco, del movimento degli occhi e delle attività muscolari, vengono applicati degli elettrodi, che sono assolutamente indolori. Nel 95% dei pazienti affetti da narcolessia, viene solitamente rilevato nel sangue uno specifico marcatore genetico (HLA). In assenza di questo gene spesso si può escludere una narcolessia-cataplessia (tipo I), ma non si esclude invece la narcolessia senza cataplessia (tipo II).

Infine una puntura lombare potrà rilevare la quantità presente di ipocretina nel liquido spinale. Nel caso che questa sia assente, oppure sia presente in quantità esigue, potrebbe confermare la diagnosi.

In alcuni casi più leggeri bastano alcuni accorgimenti comportamentali per alleviare i sintomi. Ma solitamente è necessaria una terapia combinata tra accorgimenti comportamentali e l'assunzione di medicinali. Una terapia azzeccata può migliorare enormemente la qualità di vita dei pazienti.

### **La terapia medicamentosa**

Una cura medicamentosa solitamente viene intrapresa sotto la sorveglianza di un medico con conoscenze specifiche sulla narcolessia.

Di solito non vengono assunti gli stessi medicinali per i fenomeni REM (cataplessie, paralisi del sonno e allucinazioni) e il sonno notturno disturbato, ma vengono trattati separatamente. Per trovare una combinazione ottimale nella cura medicamentosa è necessaria una stretta collaborazione tra paziente e medico curante. Molti pazienti imparano con il tempo quali stimolanti sono più convenienti prima di alcune attività. La cura con gli antidepressivi presi contro le cataplessie, non può esse-

re interrotta improvvisamente, a differenza di chi assume Xyrem, contro un evento cataplettico.

### **Medicamenti contro la sonnolenza diurna**

Modafinil (Modasomil®)  
Methylphenidat (Ritalin®,  
Ritalin LA®)  
Amphetamin (Dexamin®)  
Mazindol (Teronac®)  
Pitolisant (Wakix®)

In Svizzera il Modasomil® e il Ritalin® per la narcolessia, sono rimborsati dalle casse malati. Il Dexamin, il Teronac oppure il Wakix®, invece non ancora.

Alcune casse malati li prendono comunque volontariamente a carico nel caso si faccia richiesta del medicamento “Orphan” (articolo 71 della legge sulle casse malati). Il pericolo di una dipendenza da medicamento, nei pazienti narcolettici é considerato comunque basso.

Xyrem e tutti gli altri stimolanti, a parte il Modasomil, sottostanno alla legge sugli stupefacenti. Per questa ragione bisogna chiarire, in casi di viaggi all'estero, quali certificati o attestati siano necessari.

### **Rimedi contro i fenomeni REM**

Gammahydroxybutyrat  
(Xyrem®)  
Venlafaxin (Effexor®)  
Clomipramin (Anafranil®)  
Fluoxetine (Fluctine®)  
Reboxetin (Edronax®)

I medicamenti più efficaci contro le cataplessie, paralisi del sonno e allucinazioni, sono Xyrem e diversi antidepressivi. Gli antidepressivi sono molto efficaci quando contemporaneamente è presente anche una depressione, anche se con alcuni effetti collaterali possibili come ad esempio secchezza o impotenza. Xyrem è invece il medicamento ideale quando contemporaneamente alla narcolessia si manifestano anche i disturbi del sonno. Lo stesso è però problematico per la mancata cura delle apnee notturne e per il pericolo di dipendenze.

## Rimedi contro i disturbi del sonno

Gammahydroxybutyrat (Xyrem®)  
Clonazepam (Rivotril®)  
Zolpidem (Stilnox®)

Xyrem si è rivelato la migliore soluzione per i disturbi del sonno.

Per chi invece soffre periodicamente di notte per le gambe in movimento o per disturbi REM, vengono in aiuto antagonisti dopaminici come la melatonina oppure il Clonazepam.

## Immunoglobuline endovenose (IVIG)

È ancora controverso se un trattamento precoce con l'IVIG nei primi sei mesi della malattia possa alleviare il suo decorso o la gravità. Questo deve essere deciso individualmente con il neurologo curante.

## 4

## CONSIGLI

### Lavoro e guida di un'auto

Lavori notturni, oppure turni notturni come pure il lavoro di autista professionista dovrebbero

essere evitati.

Ideali sono occupazioni che sono variate o che si svolgono all'aria aperta.

Quando si sente arrivare la sonnolenza bisogna interrompere il lavoro a macchinari oppure smettere di guidare.

Narcolettici non sono adatti come autisti professionisti, tuttavia l'idoneità alla guida privata può di solito essere possibile se la sonnolenza viene gestita in modo sensato. Un incidente causato da un narcolettico viene considerato alla stregua di una persona che presenta una eccessiva alcolemia.

## Informazioni per i famigliari

La narcolessia non è una malattia psichiatrica, ma una malattia organica del cervello. Prima della diagnosi, il narcolettico viene spesso ingiustamente scambiato per svogliato e pigro, e non può difendersi.

I famigliari oppure i docenti, e i datori di lavoro, devono essere informati per evitare malintesi.

C'è inoltre da sapere che in caso di cataplessie, il malato non ha il tempo necessario per sedersi, in quanto avviene un cedimento incontrollato dei muscoli. In

caso di cataplessie leggere, è utile sostenere la persona nella posizione in cui si viene a trovare in quel preciso istante. Per cataplessie che riguardano tutto il corpo invece, risulterà quasi impossibile afferrare al volo la persona per evitarne la caduta. Queste cadute sono simili a svenimenti. In quel caso è utile assicurare l'ambiente circostante (per esempio, togliere bicchieri dalle mani, cambiare direzione dell'auto, oppure allontanare curiosi).

Inutile chiamare un medico, dal momento che dopo un paio di minuti la paralisi si risolverà. Queste paralisi sono paragonabili alle paralisi che si manifestano in una persona sana durante la fase REM, solo che appaiono in un momento inopportuno.

Alcuni narcolettici quando sentono arrivare la sonnolenza diventano irascibili, iperattivi, tristi, iniziano ad avere deficit di attenzione, carenza di memoria e a sentirsi intontiti. Se si hanno reazioni sbagliate alcuni sviluppano depressioni e tendono a chiudersi in se stessi.

I familiari possono contribuire, con un atteggiamento adeguato e positivo, ad aiutarlo nella quo-

tidianità e nell'organizzazione della propria giornata, per raggiungere prestazioni pressoché illimitate.

## 5

## ELABORAZIONE

Per molti pazienti la diagnosi ha un impatto notevole sulla loro vita. Da una parte porta sollievo e certezza e dall'altra la consapevolezza che una malattia cronica come la narcolessia richiede un adattamento dello stile di vita.

L'esperienza dimostra che la maggior parte dei pazienti necessita da due a tre anni per riuscire a ricostruirsi una vita secondo le proprie esigenze ed adattarsi alla nuova situazione. Questo non soltanto per quanto riguarda il malato stesso, ma anche tutta la rete familiare dalla quale è circondato (partner, genitori, amici).

Proprio perché questo processo di assimilazione richiede per ognuno i propri tempi, può accadere che alcune volte vi siano incomprensioni e ci si senta estranei.

*„Poco dopo la diagnosi non potevo smettere di pensare a tutte le cose che non avrei più potuto*

*fare nella mia quotidianità; leggere, andare al cinema, darsi appuntamento spontaneamente, ecc. E l'elenco potrebbe diventare ancora più lungo.*

*Ma poi, con il sostegno di amici, ho iniziato a non vedere più ciò che non potevo fare, bensì quello che ero ancora in grado di fare. E per finire ho notato che la lista delle cose che ancora ero in grado di fare, era decisamente più lunga della prima!"*

6

## PICCOLI TRUCCHI E CONSIGLI

### **Riposini (Power nap)**

La giornata dovrebbe possibilmente seguire sempre lo stesso schema e prevedere un riposo notturno adeguato. Riposini (Powernap) di 10-20 min dopo il pranzo, e altri a seconda dell'esigenza personale, sono quasi inevitabili, ma dovrebbero seguire un piano preciso e non essere improvvisati.

### **Diario del sonno**

Con l'aiuto di un diario tenuto sull'arco di diverse settimane, con le annotazioni sulla qualità del sonno e la sonnolenza diurna, è possibile conoscere meglio il proprio ritmo di sonno.

Più si viene a conoscenza dei propri bisogni e ritmi, più sarà possibile orientare ed organizzare le proprie attività, cosa che allevia parecchio la quotidianità.

### **Alimentazione**

Alimenti zuccherati, zucchero e latticini possono aumentare la sonnolenza, provocare leggere cataplessie e allucinazioni ipnagogiche. L'uso controllato di questi alimenti può avere effetti positivi sull'intensità dei sintomi. Per molti è inoltre risultato utile effettuare piccoli spuntini poveri di carboidrati. È sconsigliato il consumo di alcolici, soprattutto in relazione ai medicinali.

### **Movimento**

Attività fisica e altre attività in genere, aiutano la maggior parte dei narcolettici a superare alcune volte i momenti di sonnolenza. Al lavoro, mentre si parla con amici o sui mezzi pubblici, si consiglia di tenersi, se possibile, in movimento, e in ogni modo è meglio restare in piedi che seduti.

### **Strategie Positive**

*„La mia migliore strategia è adattare il mio modo di vivere, sia privatamente che sul posto di lavoro, per quanto sia possi-*

*bile, alle particolarità della narcolessia.*

*Lottare contro la sonnolenza e le cataplessie costa troppa energia, che posso utilizzare in modo migliore per attività più interessanti e divertenti.*

*Cerco di organizzare la mia vita e la mia giornata con la narcolessia nel seguente modo: con il minimo di medicinali, solo con le quantità necessarie e con alcuni sonnellini. Nella consapevolezza di appartenere ad una minoranza, ma di non essere solo. E di poter vivere una vita tutto sommato normale.*

7

## INFORMAZIONI GENERALI

La SSNa pubblica opuscoli su temi specifici quali liste sui medicinali, laboratori del sonno, guida dell'auto, narcosi ecc. Le proposte vengono aggiunte continuamente.

Altre informazioni sono reperibili e scaricabili dalle nostre pagine nella Homepage della SSNa, o al nostro segretariato.

## La Società Svizzera della Narcolessia (SSNa)

La SSNa è un'associazione attiva nel sostegno ai soggetti affetti da narcolessia, ai familiari ai medici interessati, con i seguenti obiettivi:

- Consulenza alle persone affette e ai loro famigliari.
- Promozione delle relazioni interpersonali e della condivisione delle esperienze.
- Informazioni sui progressi della diagnostica e delle terapie.
- Incontri tra gli associati e i loro familiari, in ambienti informali e accoglienti.
- Forum in internet tenuti in lingua tedesca, nei quali sono rappresentati anche i gruppi di autosostegno della Germania e Austria.
- Attività di divulgazione delle informazioni sulla narcolessia.
- Sostegno e finanziamento di progetti sulla ricerca della narcolessia e altre ipersonnie.
- Sostegno tramite informazioni sulle domande mediche o di natura sociale.

Per convivere con la malattia si sono rivelati utili e di sollievo, l'incontro e lo scambio di esperienze tra persone affette.



Sotto il patrocinio Associazione Svizzera per la promozione e la ricerca sulla medicina del sonno e cronobiologia (SGSSC),

Come membro della nostra associazione molti pazienti possono trovare comprensione e consigli utili per le relazioni con i medici e le persone in generale.

Siete interessati a diventare membro della nostra associazione? Potete annunciarvi al nostro segretariato.

**Indirizzi utili:**

**Indirizzo postale:**

Schweizerische Narkolepsie  
Gesellschaft  
Société Suisse de Narcolepsie  
Società Svizzera di Narcolessia  
8000 Zürich

**[www.narcolepsy.ch](http://www.narcolepsy.ch)**

Qui potrete trovare informazioni  
utili e indicazioni sugli eventi  
della SSNa

**Segretariato**

[info@narcolepsy.ch](mailto:info@narcolepsy.ch)  
Tel. 032 513 37 31

**Consigli medici:**

[beirat@narcolepsy.ch](mailto:beirat@narcolepsy.ch)

**Conto postale:**

87-40594-7

**IBAN:**

CH61 0900 0000 8704 0594 7