

■ NEUROLOGIA

Narcolessia, alla ricerca dei red flags

EcCESSIVA sonnolenza diurna, cataplessia, allucinazioni ipnagogiche o ipnopompiche, paralisi del sonno e disturbi del sonno notturno sono le principali caratteristiche della narcolessia. È un disturbo cronico e invalidante, con un picco bimodale per l'età all'esordio, con una frequenza massima di insorgenza a 15 anni e il secondo picco a 35 anni, che richiede un trattamento per tutta la vita.

La narcolessia è ancora una malattia gravata in Italia da un ritardo diagnostico e probabilmente da mancate diagnosi. Sulle basi di tale premessa è stato promosso un documento frutto del lavoro di un'équipe formata da specialisti delle malattie del sonno, medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti di altre branche della medicina, fra i quali neurologi e medici legali.

Al progetto, sponsorizzato dall'Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonni (AIN), hanno partecipato anche rappresentanti dell'Istituto Superiore di Sanità.

L'obiettivo è di esplorare, a più livelli del sistema sanitario, le cause di insidie diagnostiche e di proporre azioni correttive. La proposta è quella di individuare red flags, che mirano a individuare i sintomi della narcolessia in modo tempestivo.

"I sintomi sono semplici, ma proprio per questo rendono la narcolessia una patologia quasi misteriosa" - spiega **Giuseppe Plazzi**, docente di Neurologia presso l'Università di Bologna, Presidente dell'Associazione Italiana di Medicina del Sonno (AIMS) e Responsabile del Centro di Medicina del Sonno dell'Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna.

Anzitutto c'è una sonnolenza diurna particolare. Chi è affetto da narcolessia durante la giornata fa sonnellini brevi e ristoratori, durante i quali spesso sogna, con il rischio conseguente di avere delle allucinazioni ipnagogiche: la caratteristica neurofisiologica infatti è che pur essendo episodi di sonno brevi, le persone narcolettiche raggiungano rapidamente la fase REM, che invece generalmente compare dopo una o due ore di sonno. La seconda caratteristica è la cataplessia: un fenomeno scatenato da emozioni come pianto, riso, gioia, e caratterizzato dalla perdita del tono muscolare che, se generalizzata, può provocare anche la caduta a terra. Inoltre, le persone affette da narcolessia hanno un sonno notturno disturbato, quindi hanno difficoltà a mantenere la vigilanza durante il giorno. Altro sintomo diffuso è quello delle paralisi del sonno: il

soggetto si sente impossibilitato a muoversi nei momenti di transizione fra la veglia e il sonno e viceversa".

▶ **Diagnosi tardive**

In Italia la narcolessia colpisce circa 4 persone ogni 10mila abitanti. I pazienti a cui è stata diagnosticata la patologia sono circa mille, ma si stima un sommerso di almeno 24mila casi.

Un'indagine svolta dall'AIN ha evidenziato come il tempo che intercorre fra la comparsa dei primi sintomi e la diagnosi sia compreso fra 7 e 10 anni nel 16% dei casi, oltre 10 anni nel 17% dei casi e fra 2 e 6 anni nel 26% dei casi. Nel 69% dei casi i pazienti si sono dovuti rivolgere a più specialisti prima di ricevere la diagnosi corretta di narcolessia.

"Dal Duemila, i numeri relativi alle diagnosi sono in aumento" spiega Plazzi. "Nel Centro di Medicina del Sonno dell'Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna si è passati dai circa 30 pazienti diagnosticati ad inizio millennio agli oltre 800 del 2018. Questo incremento non va letto come un segnale allarmante, anzi: significa che le campagne di informazione da parte delle associazioni dei pazienti e la conoscenza della malattia da parte dei medici sta aumentando".

Bibliografia

- Vignatelli L et al. Red Flags for early referral of people with symptoms suggestive of narcolepsy: a report from a national multidisciplinary panel. *Neuro/ Sci* 2018 Dec 12. doi: 10.1007/s10072-018-3666-x.