

ΝΑΡΚΟΛΗΨΙΑ

ΤΙ ΕΙΝΑΙ Η ΝΑΡΚΟΛΗΨΙΑ;

Η Ναρκοληψία ή αλλιώς σύνδρομο Gélinau, από το όνομα του Γάλλου ιατρού (1828-1906) που την περιέγραψε για πρώτη φορά, είναι μία διαταραχή της λειτουργίας του εγκεφάλου που οδηγεί σε έντονη υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας που εκφράζεται κυρίως με αιφνίδια επεισόδια ύπνου στα οποία ο ασθενής δε μπορεί να αντισταθεί. Πέρα από την υπνηλία που είναι το βασικότερο σύμπτωμα της νόσου η ναρκοληψία μπορεί να συνοδεύεται και από:

- Επεισόδια καταπληξίας, δηλαδή ξαφνική και αιφνίδια απώλεια του μυϊκού τόνου που εκλύεται από συναισθηματική φόρτιση (κυρίως γέλιο) και οδηγεί σε πτώση της κεφαλής, λύγισμα των γονάτων αλλοίωση της φωνής και σπάνια μέχρι και σε πτώση του ατόμου
- Υπναγωγικές οπτικές ή ακουστικές ψευδαισθήσεις, εξαιτίας της εισόδου του ασθενή άμεσα με την εμφάνιση υπνηλίας σε ονειρική λειτουργία με συνέπεια να ζει το όνειρο σαν πραγματικότητα
- Υπνική παράλυση, δηλαδή πλήρη αδυναμία κίνησης ή ομιλίας στην αφύπνιση, που μπορεί να συνοδεύεται από ψευδαισθήσεις
- Αστατο και κατακερματισμένο ύπνο
- Μεταβολή των διατροφικών συνηθειών και αύξηση του σωματικού βάρους

Η Ναρκοληψία είναι μια σπάνια πάθηση, που επηρεάζει συνήθως 1 στους 2.500 στην Ευρώπη. Συνήθως εμφανίζεται κατά τη διάρκεια της εφηβείας, ωστόσο το μεγαλύτερο μέρος των ασθενών παραμένουν δίχως διάγνωση και θεραπεία για πολλά χρόνια μια και οι ασθενείς αντιμετωπίζονται στην παιδική ηλικία ή εφηβεία συνήθως ως τεμπέλικα άτομα ενώ στην πορεία λαμβάνουν λάθος διαγνώσεις όπως επιληψία, κατάθλιψη, ψύχωση κλπ.

Η διάγνωση συνήθως γίνεται από ιατρό εξειδικευμένο στην ιατρική του ύπνου και βασίζεται κυρίως στην αξιολόγηση της υπνηλίας και των επεισοδίων καταπληξίας.

Η νόσος πρέπει να επιβεβαιωθεί εργαστηριακά με τη διενέργεια ειδικής μελέτης του ύπνου σε εξειδικευμένο εργαστήριο γνωστή ως δοκιμασία πολλαπλών υπνικών προσπαθειών (multiple sleep latency test). Η συγκεκριμένη μελέτη γίνεται πρωινή ώρα και εκτιμάει την ευκολία εμφάνισης ύπνου σε αποστερημένο από ερεθίσματα περιβάλλον και την ταχεία μετάβαση σε ύπνο REM. Επίσης σημαντική εξέταση για τη διάγνωση της νόσου είναι και ο προσδιορισμός της υποκρετίνης (ονομάζεται και ορεξίνη) στο εγκεφαλονωτιαίο υγρό που λαμβάνεται με οσφυονωτιαία παρακέντηση. Χαμηλά επίπεδα ή πλήρη απουσία της Υποκρετίνης θέτουν τη διάγνωση της ναρκοληψίας τύπου 1.

ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ

Η πιο συνηθισμένη μορφή ναρκοληψίας (η τύπου 1) προκαλείται από την καταστροφή μιας ομάδας νευρώνων στον υποθάλαμο που εκκρίνουν ένα μικρό πεπτίδιο που ονομάζεται υποκρετίνη ή ορεξίνη. Το συγκεκριμένο πεπτίδιο διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην διατήρηση της εγρήγορσης με συνέπεια η απουσία του να προκαλεί αστάθεια διατήρησης της εγρήγορσης και αιφνίδια είσοδο σε ύπνο ιδιαίτερα σε νυχελικές καταστάσεις όταν το άτομο δεν ασκεί κάποια έντονη δραστηριότητα.

Ενα σύνολο επιστημονικών στοιχείων υποδηλώνει ότι η καταστροφή των νευρώνων της ορεξίνης σχετίζεται με έναν αυτοάνοσο μηχανισμό, που ενθαρρύνεται από γενετική ευαισθησία. Στην πραγματικότητα, το 92% των ατόμων με ναρκοληψία (έναντι περίπου 20% του γενικού πληθυσμού) είναι φορείς ενός συγκεκριμένου αντιγόνου ιστοσυμβατότητας του HLA DQB1*0602 το οποίο συνδέεται με επιρρέπεια στην εμφάνιση διαφόρων αυτοάνοσων καταστάσεων συμπεριλαμβανομένου και της ναρκοληψίας. Το σύστημα HLA είναι καίριας σημασίας όσον αφορά την ανοσία και επιτρέπει στο ανοσοποιητικό σύστημα να διαφοροποιεί τον εαυτό του από τα ξένα σώματα τα οποία πρέπει να καταστραφούν. Τα άτομα με ναρκοληψία συνήθως έχουν εκτεθεί πριν την εμφάνιση της νόσου σε κάποια ανοσολογική διέγερση (πχ πολλά περιστατικά ναρκοληψίας σχετίστηκαν με την πανδημία του ιού της γρίπης H1N1 το 2009 και με ένα συγκεκριμένο εμβόλιο έναντι του ιού) ενώ αύξηση των κρουσμάτων εμφανίζεται στις χρονικές περιόδους που πληθαίνουν οι ιώσεις.

ΝΑΡΚΟΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΥΠΝΟΣ

Η ναρκοληψία δεν είναι μόνο πάθηση της ημέρας που εκφράζεται με αδυναμία διατήρησης της εγρήγορσης. Είναι και διαταραχή του ύπνου στην οποία το όριο μεταξύ αφύπνισης και ύπνου είναι θολό με συχνές μεταβάσεις από το ένα στο άλλο. Αυτό έχει ως συνέπεια ο ύπνος να είναι σημαντικά κατακερματισμένος. Παράλληλα ο ύπνος των ασθενών με ναρκοληψία είναι γεμάτος ζωηρά όνειρα τα οποία οι ασθενείς συχνά βιώνουν έντονα εξαιτίας της άστατης και συχνής εμφάνισης σταδίου REM. Ο ύπνος-REM είναι ένα στάδιο ύπνου το οποίο χαρακτηρίζεται από μυϊκή ατονία, δηλαδή πλήρη μυϊκή χαλάρωση και διαυγή πολυάριθμα όνειρα. Κατά τη διάρκεια του φυσιολογικού ύπνου, ο ύπνος-REM γενικά εμφανίζεται κατά περιόδους διάρκειας 90 λεπτών ακολουθώντας τον μη-REM ύπνο, ή αλλιώς ύπνο βραδέων κυμάτων. Οι ασθενείς που πάσχουν από ναρκοληψία μπορεί να εισέρχονται άμεσα στον ύπνο-REM δίχως πρώτα να περάσουν από τα στάδια του μη-REM ύπνου.

ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Η θεραπεία για την ναρκοληψία περιλαμβάνει συμπεριφορική και φαρμακευτική θεραπεία:

- Διατήρηση καλής υγιεινής του ύπνου: προσπάθεια να διατηρείται ρουτίνα στο ωράριο της νυκτερινής κατάκλισης και επάρκεια στο χρόνο ύπνου. Σημαντικά βοηθάνε τα μικρά (έστω και δεκάλεπτα) διαλείμματα ύπνου κατά τη διάρκεια της ημέρας.
- Ευοδωτικά της εγρήγορσης: ουσίες όπως η καφεΐνη, η μοδαφινίλη ή η αμφεταμίνη, λειτουργούν διεγερτικά σε εγκεφαλικά κέντρα που υποστηρίζουν την εγρήγορση και τη διατήρησή της.
- Αντικαταθλιπτικά φάρμακα και κυρίως η νατριούχος οξυβουτίνη (άλας νατρίου GHB) ελαττώνουν την συχνότητα των κρίσεων καταπληξίας
- Από τον Ιούνιο 2016, η πιτολισάντη (pitolisant), ένας ανταγωνιστής υποδοχέας ισταμίνης H3 με καλά αποτελέσματα έναντι της υπνηλίας και της καταπληξίας.

ΧΡΗΣΙΜΕΣ ΣΥΝΔΕΣΕΙΣ

- Διαδικτυακή πύλη σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες και τα ορφανά φάρμακα: www.orpha.net/consor/