



ΑΡΙΣΤΟΤΕΛΕΙΟ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

# Περίπτωση ναρκοληψίας με καταπληξία σε έφηβη ασθενή: μια σπάνια διαταραχή ύπνου με σημαντικές κλινικές επιπτώσεις

Πηνελόπη Δραγούμη, **Στυλιανή Γλυκού**, Μαρία Μηλιούδη, Μαρία Κυριαζή, Ευθυμία Βαργιάμη, Δημήτριος Ι. Ζαφειρίου  
- Α' Παιδιατρική Κλινική Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης "Ιπποκράτειο"

## Εισαγωγή

- Η ναρκοληψία αποτελεί σοβαρή διαταραχή που επηρεάζει όλες τις της ζωής ενός ατόμου και χρειάζεται αυξημένη ευαισθητοποίηση ως προς την έγκαιρη διάγνωση και αντιμετώπιση σε εξειδικευμένα κέντρα.
- Συχνά υπάρχει υποεκτίμηση της συχνότητας της νόσου ενώ ο επιπολασμός της εμφανίζει μέγιστη συχνότητα στις ηλικίες μεταξύ 25 και 35 ετών.
- Η πρωτοπαθής ναρκοληψία ταξινομείται σε δύο τύπους: (α) τη ναρκοληψία τύπου 1 (NT1), που χαρακτηρίζεται από καταπληξία και χαμηλά επίπεδα υποκρετίνης στο Ε.Ν.Υ. και (β) τη ναρκοληψία τύπου 2 (NT2), η οποία δεν χαρακτηρίζεται από καταπληξία και τα επίπεδα της υποκρετίνης είναι φυσιολογικά.
- Στην παθοφυσιολογία της ναρκοληψίας καθοριστικός είναι ο ρόλος της υποκρετίνης. Στην NT1 έχει ανευρεθεί ότι υπάρχει μεγάλη μείωση νευρώνων που παράγουν υποκρετίνη. Ισχυρές είναι οι ενδείξεις για τον ρόλο της αυτοανοσίας στην παθογένεση της ναρκοληψίας. Έχει βρεθεί συσχέτιση της NT1 με πολυμορφισμούς γονιδίων HLA τάξης II, ενώ το ετεροδιμερές LA 0602 υπάρχει στο 82- 99 % των πασχόντων NT.



## Υλικό | Παρουσίαση περίπτωσης

- Έφηβη ηλικίας 15 ετών με πρόσφατη κλινική διάγνωση ναρκοληψίας με καταπληξία παραπέμφθηκε προς εργαστηριακή επιβεβαίωση της διάγνωσης.
- Στο ατομικό ιστορικό της ασθενούς αναφέρεται **σταδιακά επιδεινούμενη ημερήσια υπνηλία από διατίας**, με **επεισόδια ακατάσχετης υπερερπνίας** και διαταραχή του νυχτερινού ύπνου με **συχνές συγχυτικές αφυπνίσεις και ζωηρά όνειρα**, επεισόδια **ακουστικών ψευδαισθήσεων και επεισόδια υπνικής παράλυσης** κατά την αφύπνιση.



ΑΡΙΣΤΟΤΕΛΕΙΟ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

# Περίπτωση ναρκοληψίας με καταπληξία σε έφηβη ασθενή: μια σπάνια διαταραχή ύπνου με σημαντικές κλινικές επιπτώσεις

Πηνελόπη Δραγούμη, **Στυλιανή Γλυκού**, Μαρία Μηλιούδη, Μαρία Κυριαζή, Ευθυμία Βαργιάμη, Δημήτριος Ι. Ζαφειρίου  
- Α' Παιδιατρική Κλινική Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης "Ιπποκράτειο"

## Μέθοδος

- Προ της εισαγωγής στο νοσοκομείο έγινε αρχική διερεύνηση με νευροαπεικόνιση του Κ.Ν.Σ., ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, νευροφυσιολογική μελέτη ύπνου με πολυσομονογραφία και πολλαπλή δοκιμασία επέλευσης ύπνου, όπου αναγνωρίστηκε η *πρώιμη είσοδος της ασθενούς σε φάση ύπνου REM, η οποία θέτει νευροφυσιολογικά τη διάγνωση της ναρκοληψίας*.
- Με βάση την Κλίμακα Epworth διαπιστώθηκε σοβαρή και παρατεταμένη υπνηλία την ημέρα.
- Στην εισαγωγή διενεργήθηκε οσφυονωτιαία παρακέντηση προς μέτρηση των επιπέδων της υποκρετίνης (ορεξίνης Α) στο ENY, καθώς επίπεδα  $<110$  ng/L επιβεβαιώνουν τη διάγνωση της ναρκοληψίας τύπου 1.

## Αποτελέσματα

- Ανευρέθησαν εξαιρετικά χαμηλά επίπεδα ορεξίνης Α στο ENY ( $<50$  ng/L), επιπλέον η ασθενής βρέθηκε θετική για το γονίδιο HLA-DQB1\*06:02, το οποίο εμφανίζει ισχυρή συσχέτιση με την ναρκοληψία τύπου 1 και η ασθενής τέθηκε σε φαρμακευτική αγωγή με μοδαφίνιλη.

EPWORTH SLEEPINESS SCALE:	
Πόσο πιθανό είναι να έχετε αισθανθεί υπνηλία ή να έχετε αποκοιμηθεί στις παρακάτω καταστάσεις?	
0 = καθόλου	0-5 Lower Normal Daytime Sleepiness
1 = ελάχιστα	6-10 Higher Normal Daytime Sleepiness
2 = μέτρια	11-12 Mild Excessive Daytime Sleepiness
3 = πολύ	13-15 Moderate Excessive Daytime Sleepiness
βολο ασθενούς = 21	16-24 Severe Excessive Daytime Sleepiness

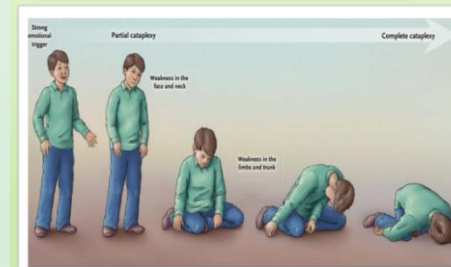


Figure 1. Cataplexy  
Cataplexy is characterized by sudden, emotionally triggered episodes of muscle weakness with preserved consciousness. These episodes typically begin with weakness of the muscles of the face and neck that then spreads to involve the muscles of the limbs and trunk.



ΑΡΙΣΤΟΤΕΛΕΙΟ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ  
ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

# Περίπτωση ναρκοληψίας με καταπληξία σε έφηβη ασθενή: μια σπάνια διαταραχή ύπνου με σημαντικές κλινικές επιπτώσεις

Πηνελόπη Δραγούμη, **Στυλιανή Γλυκού**, Μαρία Μηλιούδη, Μαρία Κυριαζή, Ευθυμία Βαργιάμη, Δημήτριος Ι. Ζαφειρίου  
- Α' Παιδιατρική Κλινική Αριστοτελείου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης "Ιπποκράτειο"

## Συζήτηση - συμπεράσματα

Η ναρκοληψία αποτελεί μια σπάνια διαταραχή ύπνου με ιδιαίτερα σημαντικές επιπτώσεις σε όλους τους τομείς της ζωής του ατόμου. Η διάγνωση της ναρκοληψίας τίθεται συχνά με αρκετή καθυστέρηση. Η νόσος πρέπει να διαφοροδιαγνωσθεί από καταστάσεις ανεπαρκούς ύπνου, αποφρακτική υπνική άπνοια, διαταραχή περιοδικής κίνησης άκρων, δράση φαρμάκων (οπιοειδή, αγχολυτικά, αντισπασμωδικά, αντιψυχωσικά, αντιϊσταμινικά), ιδιοπαθή υπερυπνία, κατάθλιψη και σχιζοφρένεια.

Η αντιμετώπιση της ναρκοληψίας διαχωρίζεται σε συμπεριφορική και φαρμακευτική. Η φαρμακευτική αντιμετώπιση της ναρκοληψίας περιλαμβάνει μία από τις παρακάτω επιλογές: μοδαφινίλη, γ-υδροξυβουτιρικό, Sodium oxybate, αμφεταμίνη – δεξτροαμφεταμίνη, μεθυλφαινυδάτη, χλωριμιπραμίνη, φλουοξετίνη και την πιτολισάντη.

Χωρίς έγκαιρη αναγνώριση και αντιμετώπιση, υπάρχει ο κίνδυνος ατυχημάτων και τραυματισμών κατά τη διάρκεια των αιφνιδίων προσβολών ύπνου. Ως εκ τούτου...

**...απαιτείται ευαισθητοποίηση των παιδιάτρων ώστε να γίνεται έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία της σπάνιας αυτής κλινικής οντότητας με παραπομπή σε παιδονευρολογικά τμήματα ή κέντρα διαταραχών ύπνου με εξειδίκευση και εμπειρία.**

## Βιβλιογραφία:

1. Scammell TE. Narcolepsy. New England Journal Of Medicine 2015;373(27):2654-2662.doi:10.1056/Nejmra1500587
2. Tsara V, Serasli E, Amfilochiou A, Constantinidis T, Christaki P. Greek version of the Epworth Sleepiness Scale. Sleep Breath. 2004;8(2):91-5.doi: 10.1007/s11325-004-0091-6