

NARKOLEPSIE U ADOLESCENTNÍ PACIENTKY

MUDr. Vilém Novák¹, MUDr. Hana Medřická¹, MUDr. Jana Slonková²

¹Klinika dětské neurologie, Fakultní nemocnice Ostrava

²Neurologická klinika, Fakultní nemocnice Ostrava

Narkolepsie (ř. narkósis = spánek, ř. lépsis = záchvat) (4) je relativně častá choroba s prevalencí v Evropě 1 : 2000 (2). Řada nemocných není ani při dlouhodobém průběhu nemoci diagnostikována a léčena. Základním klinickým příznakem narkolepsie jsou ataky imperativního spánku, krátkého trvání, s usínáním i při soustředěné činnosti, dále v některých případech kataplexie, hypnagogní halucinace a spánkové obrny (2). Diagnostika se vedle anamnézy doplňuje strukturovanými dotazníky opírá o nálezy polysomnografického vyšetření, nález zrychleného usínání v denní době zjištěné v testu mnohočetné spánkové latence a HLA typizaci. U naší pacientky byl časový odstup mezi začátkem obtíží a diagnózou 7 let. Jedná se o mladou ženu s projevy nadměrné denní spavosti a kataplexie od 12 let věku. Diagnóza přinesla možnost vcelku účinné terapie psychostimulancií.

Pediatr. pro Praxi, 2008; 9(1): 58–60

Úvod

Narkolepsie patří mezi častější neurologické choroby, prevalence v Evropě se odhaduje na 1 : 2000. Postihuje obě pohlaví zhruba stejně často. V typickém případě začíná v mladší dospělosti, ale až 1/3 případů začíná před 15. rokem věku (5, 8). Řada případů narkolepsie není rozpoznána a léčena.

Etiopatogeneze narkolepsie není přesně známa. Předpokládá se vliv autoimunitního procesu (disponujícím faktorem je haplotyp HLA DQB1*0602) spojený s deficitem látky hypokretin (orexin) v mozku (2). Hypokretin je polypeptid, tvořený buňkami hypothalamu. Jedním z jeho účinků je stabilizace přechodu bdění-spánek. Mnoho symptomů narkolepsie vyplývá z náhlého průniku (penetrance) REM spánku do bdělosti (6).

Mezi základní příznaky narkolepsie patří 4 klasické symptomy: ataky imperativního spánku, kataplexie, což znamená náhlé poklesy svalového tonu při emoci, hypnagogní halucinace – halucinatorní stavy vázané na usínání a spánkové obrny (6). Pro diagnózu narkolepsie není nutná přítomnost všech příznaků této tzv. narkoleptické tetrády. Vedle klasické anamnézy a neurologického vyšetření se v klinické diagnostice narkolepsie uplatňují také strukturované dotazníky – například Epworthská škála spavosti (3) a spánkový kalendář.

Z paraklinických kritérií je nutné uvést nález polysomnografický (zkrácení spánkové latence, nález REM spánku v období do 20 minut po usnutí – tzv. SOREM, častým nálezem je fragmentace spánku), test mnohočetné spánkové latence – MSLT5, HLA typizaci a u nás zatím nedostupné stanovení hypokretinu v mozkomíšním moku.

Vlastní případ

Jedna z našich pacientek – v současné době 19letá dívka – trpěla atakami imperativního spánku od 12 let věku. Usínala ve škole a ojedinele usnula

také za volantem automobilu. Objevovaly se také občasné pády při smíchu nebo emoci. Provedená základní vyšetření – EEG a CT mozku dala normální nález.

Do centra pro poruchy spánku a bdění v Ostravě se dostala v 19 letech věku. Ve spánkovém kalendáři zaznamenala velmi často denní spánek nebo ospalost (obrázek 1). V Epworthské škále spavosti dosáhla 22 bodů, přičemž normální je skóre do 10 bodů (obrázek 2).

Ve vstupním polysomnografickém záznamu jsme zachytili REM spánek na počátku záznamu, s latencí 5 minut (obrázek 3).

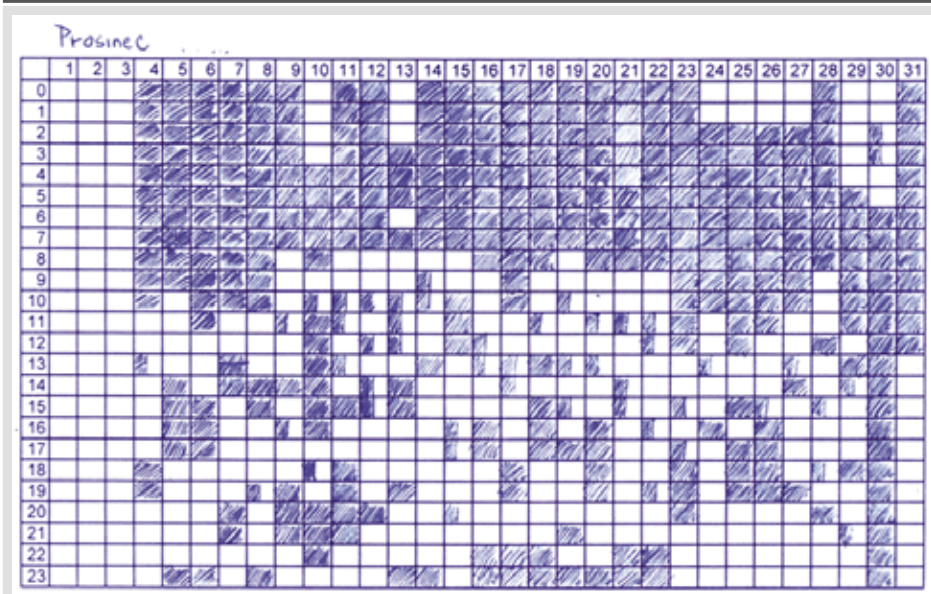
Následující den po nočním polysomnografickém vyšetření jsme provedli test mnohočetné spánkové latence (MSLT5). Princip tohoto testu spočívá v tom, že pacient po noci, kterou strávil kontrolovaně na lůžku při polysomnografickém

vyšetření, 5x během dne uléhá v zatemněné místnosti a nebrání se spánku (7). Hodnotí se latence spánku (normální latence za těchto podmínek je více než 10 minut) a případný výskyt SOREM. Naše pacientka v MSLT5 usínala velmi rychle (spánková latence byla zkrácená na 1,2 minuty) a ve 4 z 5 subtestů jsme zachytili SOREM.

Imunogenetické vyšetření prokázalo u pacientky HLA-DQB1*0602 antigen.

Na základě anamnézy a výsledků vyšetření jsme stanovili diagnózu narkolepsie s kataplexií. Pacientka byla nasazena na psychostimulační léčbu (modafinil), která zlepšila nadměrnou denní spavost, avšak zvýraznila se kataplexie. Ta byla částečně ovlivnitelná citalopramem. V současné době užívá kombinaci modafinilu (psychostimulans) a clomipraminu (tricyklické antidepresivum k ovlivnění kataplexie).

Obrázek 1. Spánkový kalendář pacientky s narkolepsií. Na vodorovné lince jsou dny v měsíci, na svislé hodině. Zašrafované plochy znamenají spánek nebo ospalost, bílé plochy bdělost. V denních hodinách je vidět extrémní zmnožení ospalosti a spánku (obrázek z archivu Centra pro poruchy spánku a bdění FN Ostrava).



Obrázek 2. Epworthská škála spavosti. Pacient ohodnotí pravděpodobnost dřímoty v 8 různých situacích (0 = nikdy bych neusnul(a), 3 = značná pravděpodobnost dřímoty/spánku). Pacientka před začátkem léčby dosáhla 22 bodů (normální skóre je do 10 bodů) (obrázek z archivu Centra pro poruchy spánku a bdění FN Ostrava).

Dovoľte, aby som Vás požiadal o vyplnení nasledujících údajů, týkajících se Vašich problémů.

Epworthská škála spavosti ©

Jméno, věk: 

Datum a čas vyplnění:

Dřímáte nebo usínáte v situacích popsaných níže (nejedná se o pocit únavy)? Tato otázka se týká Vašeho běžného života v poslední době. Jestliže jste následující situace neprožil/a, zkuste si představit, jak by Vás mohly ovlivnit.

Vyberte v následující škále číslo nejvhodnější odpovědi ke každé níže uvedené situaci:

0 = nikdy bych nedřímala / neusínala
1 = slabá pravděpodobnost dřímoty / spánku
2 = střední pravděpodobnost dřímoty / spánku
3 = značná pravděpodobnost dřímoty / spánku

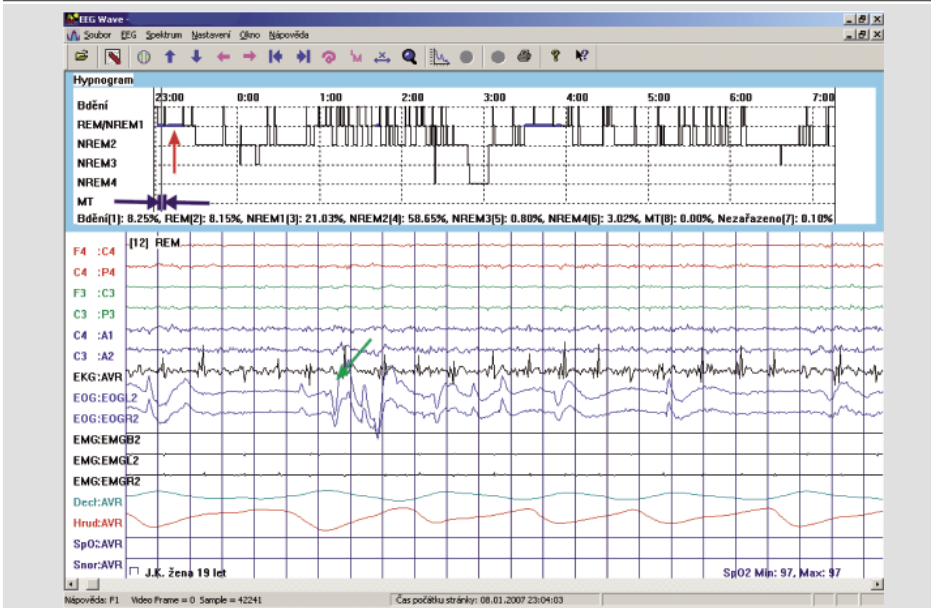
Situace:	Číslo
1. Při četbě vsedě	3
2. Při sledování televize	3
3. Při nečinném sezení na veřejném místě (v kině, na schůzi)	3
4. Při hodinové jízdě v autě (bez přestávky) jako spolujezdec	3
5. Při ležení – odpočinku po obědě, když to okolnosti dovolují	3
6. Při rozhovoru vsedě	3
7. Vsedě, v klidu, po obědě bez alkoholu	3
8. V automobilu stojícím několik minut v dopravní zácpě	3

Děkujeme za spolupráci

Celkem: 22

© Johns MW: A new method for measuring sleepiness: the Epworth sleepiness scale. Sleep 1991; 14: 540-545

Obrázek 3. Noční polysomnografie. V horní části obrázku je vidět hypnogram. Aktuální časová poloha, korelující s křivkami 30 s úseku záznamu v dolní části, je označena dvojicí vodorovných šipek. V hypnogramu je vidět REM spánek na začátku noci – tzv. SOREM (označená šipkou mířící vzhůru) a také velmi častá probouzení – tzv. fragmentace spánku. Současně v elektrookulografických kanálech (EOG) uprostřed obrázku jsou zobrazeny rychlé pohyby očí (dolů směřující šipka) – jeden ze základních příznaků REM spánku. V kanále pod EOG je záznam EMG aktivity svalů brady – je vidět další příznak REM spánku – atonie mimického svalstva.



Diskuze

Pacientka splňuje všechna základní kritéria narkolepsie s kataplexií:

1. typický klinický obraz – nadměrná denní spavost (Epworthská škála spavosti), imperativní spánek a kataplexie
2. v polysomnografickém vyšetření je nález zkrácené spánkové latence, REM spánek krátce po usnutí (tzv. SOREM)
3. zrychlené denní usínání v testu mnohočetné spánkové latence (MSLT5), kdy pacientka usínala průměrně 1,2 minuty (normální je více než 10 minut) a nález SOREM ve 4 z 5 subtestů
4. pozitivní typizace na HLA DQB1*0602.

Vyšetření hladiny hypokretinu v mozkomíšním moku je zatím v České republice nedostupné.

Vedle narkolepsie (s kataplexií a bez kataplexie) přichází v diferenciální diagnostice nadměrné denní spavosti v úvahu tzv. symptomatická narkolepsie (například u pacientů s anatomickou lézí hypothalamu), dále rekurentní a idiopatická hypersomnie a také stavy narušující noční spánek – například syndrom obstrukční spánkové apnoe či periodické pohyby dolních končetin ve spánku. S nadměrnou denní spavostí může být spojena také deprese nebo syndrom zpožděné fáze.

Organické postižení mozku bylo vyloučeno negativním CT nálezem, podle klinického vývoje může být indikováno doplnění MRI mozku. Polysomnografické vyšetření u naší pacientky vyloučilo spánkovou apnoe a periodické pohyby dolních končetin ve spánku.

Nasazení psychostimulancií má dosud příznivý efekt.

Narkolepsie je celoživotní onemocnění a lze očekávat dlouhodobou léčbu. Postupné ztrátě účinku psychostimulancií (tachyfyaxe) se snažíme vyhnout střídavým režimem podávání s přestávkami o víkendech. Důležité je sladění pracovního režimu s přestávkami na spánek. Krátké prospáné výrazně zlepšuje bdělost v následujících hodinách.

Závěr

Narkolepsie patří do skupiny chorobných stavů projevujících se nadměrnou denní spavostí. Vedle narkolepsie se nadměrnou spavostí prezentuje také například syndrom spánkové apnoe, idiopatické hypersomnie a jiné.

Diagnostika stavů spojených s nadměrnou denní spavostí je důležitá, protože spavost významně omezuje kvalitu života, znamená riziko při některých činnostech a přitom bývá v řadě případů léčebně ovlivnitelná (6).

Řada nemocných s nadměrnou denní spavostí není dlouhodobě diagnostikována a léčena. Přesná diagnostika je možná ve spánkových centrech a labo-

ratořích. Praktický nebo dětský lékař může včasným odesláním pacienta zásadně ovlivnit prodlevu mezi začátkem onemocnění a diagnózou.

MUDr. Vilém Novák

Klinika dětské neurologie, Fakultní nemocnice
17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava
e-mail: vilem.novak@fnspo.cz

Literatura

1. American academy of sleep medicine, The international classification of sleep disorders, diagnostic and coding manual, 2nd ed., 2005: 81–89.
2. Carney PR, Berry RB, Geyer JD. Clinical sleep disorders, st. ed. Philadelphia, Lippincot Williams & Wilkins, 2005: 191–207.
3. Johns MW. A new method for measuring sleepiness: the Epworth sleepiness scale. Sleep 1991; 14: 540–545.
4. Kábrt J, Kábrt J. Lexicon medicum, Praha, Avicenum, 1988: 406.
5. Mindell JA, Owens JA. A clinical guide to pediatric sleep, 1st. ed. Philadelphia, Lippincot Williams & Wilkins, 2003.
6. Nevšimalová S. Narkolepsie a hypersomnie, minimonografie ČSSN 2/06, Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie 2006; 2: 92–105.
7. Nevšimalová S, Šonka K. Poruchy spánku a bdění, 1. vydání, Maxdorf s. r. o., 1997: 44.
8. Stores G. A clinical guide to sleep disorders in children and adolescents, 2nd. ed. Cambridge, Cambridge University Press, 2002: 92–116.