

:: Нарколепсия тип 1

ORPHAcode: ORPHA2073

Определение болезни

Нарколепсия с катаплексией — это расстройство сна, характеризующееся чрезмерной сонливостью днём, совместно с неконтролируемыми позывами ко сну и катаплексией (потеря мышечного тонуса, часто вызываемая приятными эмоциями).

Краткий обзор

Эпидемиология

Частота встречаемости нарколепсии тип 1 оценивается от 1/2000 до 1/5000.

Клиническое описание

Возраст манифестации варьирует от 10 до 30 лет, симптомы сохраняются на протяжении всей жизни. Среднее время между возрастом проявления симптомов и постановки диагноза все еще очень велико - 10 лет. К другим неспецифическим клиническим проявлениям относятся гипнагогические галлюцинации, сонный паралич, нарушение ночного сна и увеличение веса, особенно у детей.

Этиология

Заболевание возникает вследствие потери или повреждения орексин/гипокретинных нейронов латеральной гипоталамической области, что приводит к снижению уровня гипокретина-1 в спинномозговой жидкости. Подозревается аутоиммунное происхождение заболевания, особенно факторы окружающей среды, взаимодействующие с генами предрасположенности (более 98% пациентов являются носителями аллели HLA-DQB1*0602); однако это не доказано.

Методы диагностики

Для окончательного диагноза необходимо наличие клинических симптомов, характерных результатов полисомнографии и/или низкого уровня гипокретина-1 в спинномозговой жидкости. Ночная и дневная полисомнографии демонстрируют, что средний латентный период сна составляет менее восьми минут с как минимум двумя периодами начала фазы быстрого сна (SOREMP) по данным множественного теста латентности сна. Наличие низких уровней гипокретина-1 (<110 пг/мл) в спинномозговой жидкости может подтвердить диагноз с превосходной чувствительностью и специфичностью.

Дифференциальный диагноз

Катаплексия должна быть типичной, для уверенности в диагнозе. При отсутствии типичной катаплексии необходимо учитывать другие причины сонливости, такие как хронический недосып, идиопатическая гиперсомния или нарколепсия без катаплексии, которая теперь называется нарколепсией тип 2.

Генетическое консультирование

Описаны редкие семейные случаи (<2%); однако тип наследования неясен.

Лечение



В настоящее время лечение только симптоматическое, поскольку потеря орексиновых нейронов необратима. Оно состоит из стимуляторов (модафинила, метилфенидата, амфетамина, питолизанта, солриамфетола), антикатаплектических препаратов (антидепрессантов) или оксибата натрия. В первой линии терапии дневной сонливости часто используют модафинил, но также можно использовать питолизант или оксибат натрия. К препаратам второй линии относятся метилфенидат, солриамфетол или амфетамины. Оксибат натрия эффективен при сонливости, катаплексии и нарушенном ночном сне. Всегда рекомендуется хорошая гигиена сна с запланированными короткими снами и регулярным режимом сна.

Прогноз

Нарколепсия может серьезно помешать учебной и профессиональной деятельности. Развитие болезни часто бывает стабильным с частым облегчением сонливости и катаплексии, но с возрастом ухудшается качество ночного сна.

Эксперт-рецензент:

- Prof Yves DAUVILLIERS
- Dr Lucie BARATEAU

Last update: 2020-11-01

Translated: 2021-09-01

This summary has been translated by The Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russian Federation



This document is presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

