

La narcolepsie cataplexie

Maladie de Gélineau

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la narcolepsie cataplexie. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la narcolepsie-cataplexie ?

La narcolepsie-cataplexie, également appelée maladie de Gélineau, est une maladie du sommeil invalidante qui touche le jeune adulte. Elle se caractérise dans sa forme complète par des accès de sommeil dans la journée, des brusques relâchements du tonus musculaire sans perte de conscience (attaques de cataplexie) qui peuvent s'associer à des hallucinations et des paralysies du sommeil.

Elle a été signalée pour la première fois en 1877 par Westphal et décrite en 1880 par Gélineau.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de cette maladie (nombre de personnes atteintes dans une population donnée à un moment donné) est d'environ 1 individu sur 2800.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La narcolepsie-cataplexie apparaît selon deux pics d'âge : un pic vers 15 ans et un autre vers 35 ans ; toutefois l'âge de début est variable. Elle touche aussi bien les hommes que les femmes quelle que soit l'origine géographique.

● A quoi est-elle due ?

Les causes de la maladie sont encore mal connues. En effet, divers facteurs sont impliqués dans sa survenue. Certains de ces facteurs sont génétiques et auto-immuns et leur présence augmente la probabilité qu'une personne manifeste cette affection.

On a remarqué que la majorité des personnes atteintes de narcolepsie-cataplexie sont de groupe HLA DR15 DQB10602. Le système HLA est le principal système de groupe tissulaire

chez l'homme. Ces groupes tissulaires jouent un rôle important dans la défense de l'organisme : ils contrôlent le système immunitaire et sont impliqués dans la compatibilité entre tissus (l'histocompatibilité).

Le fait de posséder certains facteurs génétiques comme HLA DR15 DQB1 témoigne d'une certaine susceptibilité vis-à-vis de la maladie, mais ne permet en aucun cas d'affirmer que celle-ci apparaîtra. Être porteur de ce type de particularité génétique augmente simplement la probabilité d'avoir cette pathologie: en effet, plus de 20% de la population possède ce groupe tissulaire.

Par ailleurs, deux équipes de chercheurs ont découvert presque simultanément en 1998 l'orexine également nommée hypocrétine, un neurotransmetteur fabriqué par certaines cellules du cerveau qui serait en cause dans cette maladie. Des mécanismes complexes d'origine génétique ou auto-immune seraient à l'origine de lésions de ces cellules productrices d'orexine.

D'autres facteurs pourraient également être en cause dans la survenue de la narcolepsie-cataplexie : il s'agit de facteurs d'environnement (infection virale ou bactérienne, stress, etc.).

● Est-elle contagieuse ?

La narcolepsie-cataplexie n'est pas une maladie contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les deux principales manifestations de la narcolepsie-cataplexie sont :

- Une somnolence diurne plus ou moins importante selon les personnes, associée à des accès incontrôlables d'endormissement dans la journée pouvant durer de 10 mn à 1 h. Ces brusques accès de sommeil peuvent survenir au milieu d'une activité. Les personnes retrouvent une vigilance normale suite à ces endormissements.

Cette somnolence peut engendrer des conduites automatiques et des troubles de la mémoire. Ce sont les premiers signes à apparaître.

- des attaques de cataplexie qui consistent en des diminutions brutales du tonus musculaire en plein éveil ; ces attaques sont principalement déclenchées par des émotions (rire, surprise, récit d'une histoire drôle, etc...). La cataplexie peut toucher uniquement quelques muscles (fléchissement des genoux et de la nuque, faiblesse de la mâchoire...) ou être généralisée et entraîner une chute. L'intensité, la durée et la fréquence des crises sont très variables d'une personne à l'autre. Certaines crises peuvent durer plusieurs minutes pendant lesquelles la personne ne peut plus bouger. Pendant les crises, la personne reste consciente de ce qui se passe dans son environnement.

A ces deux principaux symptômes, des signes dits «accessoires», car non nécessaires au diagnostic, plus inconstants et d'apparition plus tardive peuvent également s'ajouter :

- les paralysies du sommeil qui surviennent au moment du réveil ou de l'endormissement et qui se caractérisent par l'impossibilité de bouger ou de parler pendant quelques instants alors que la personne est éveillée.

- les phases d'endormissement et de réveil peuvent être accompagnées d'hallucinations. On parle d'hallucinations hypnagogiques au moment de l'endormissement et hypnopompiques au réveil. Ces hallucinations sont des expériences désagréables de type « rêve éveillé ». Elles

peuvent être de nature visuelle (vision d'animaux, d'objets, de personnes dans la pièce...), sensitive (modification de son propre corps...) ou auditive. Ces hallucinations peuvent parfois être terrifiantes.

Les personnes atteintes de narcolepsie-cataplexie peuvent également souffrir de problèmes de sommeil nocturne : le sommeil est de mauvaise qualité avec de fréquents réveils, cauchemars, somnambulisme...

Le début de la maladie peut s'accompagner d'une prise de poids, notamment chez l'enfant et chez l'adolescent.

Par ailleurs, il existe une variante de la narcolepsie classique : la narcolepsie sans cataplexie. Cette pathologie est soit une forme de début de la narcolepsie-cataplexie (la cataplexie apparaissant plus tard), soit une maladie différente, notamment sur le plan de son mécanisme (physiopathologie).

● Comment expliquer les symptômes ?

Il existe normalement deux types de sommeil : le sommeil lent, subdivisé en sommeil lent-léger et en sommeil lent-profond, qui est un sommeil réparateur avec une activité cérébrale lente, et le «sommeil paradoxal» où l'activité cérébrale est plus intense avec des mouvements oculaires très rapides, alors que les muscles sont complètement relâchés. Ces phases de sommeil vont se succéder plusieurs fois au cours d'une nuit de sommeil normale.

Les symptômes de la narcolepsie-cataplexie peuvent s'expliquer par un trouble de la régulation des états de veille et de sommeil. La somnolence durant la journée est due à la survenue anormale du sommeil au cours de la veille.

Les autres symptômes (cataplexie, paralysie du sommeil) sont également dus à la survenue lors de la veille de manifestations qui apparaissent normalement au cours du sommeil paradoxal.

D'ailleurs les personnes atteintes présentent parfois des endormissements pendant la journée en sommeil paradoxal et s'endorment la nuit en sommeil paradoxal dans 50% des cas environ, ce qui n'est pas le cas des personnes non narcoleptiques.

● Quelle est son évolution ?

La narcolepsie-cataplexie est une maladie qui dure dans le temps (chronique). Son évolution est difficile à prévoir. Au début, la maladie peut se limiter uniquement aux endormissements dans la journée. La cataplexie peut apparaître plus tardivement ainsi que les autres symptômes.

Les endormissements pendant la journée persistent toute la vie, mais on note toutefois une légère amélioration des symptômes avec l'âge ou peut-être une adaptation (meilleure gestion des émotions provoquant la cataplexie, siestes préventives,...).

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la narcolepsie-cataplexie ?

Le diagnostic de narcolepsie-cataplexie repose sur la mise en évidence des deux symptômes principaux de la maladie. L'examen clinique est normal et ne nécessite pas d'autres examens complémentaires. Il est toutefois recommandé de réaliser un enregistrement polysomno-

graphique complet et des test itératifs de latence d'endormissement.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Les deux examens suivants sont nécessaires pour confirmer le diagnostic :

- l'enregistrement du sommeil ou enregistrement polysomnographique permet, grâce à des capteurs, d'analyser les différents stades du sommeil, d'apprécier le mode d'endormissement, etc... Il permet également, en enregistrant entre autres les paramètres respiratoires, d'éliminer d'autres maladies. Cet examen est réalisé habituellement en laboratoire, mais peut être également fait à domicile (en ambulatoire) grâce à des appareils portables miniaturisés.

- le lendemain est réalisé le « test itératif de latence d'endormissement » qui complète la nuit de sommeil. La personne doit se mettre au lit dans l'obscurité quatre ou cinq fois dans la journée et se laisser aller au sommeil. On mesure alors le délai d'endormissement qui est bref chez les narcoleptiques et la survenue rapide du « sommeil paradoxal ». Cette

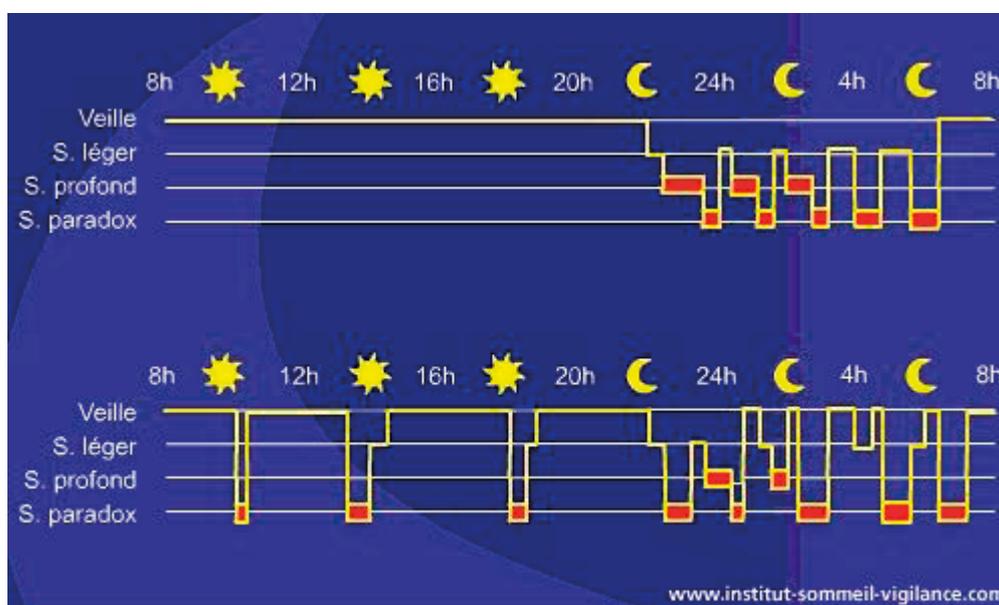


fig 1 : enregistrement du sommeil sur 24 h d'une personne indemne (1er tracé) et d'une personne narcoleptique (2eme tracé).

survenue de sommeil paradoxal dès les premières minutes à au moins deux des tests est caractéristique de la maladie.

Ces deux examens sont suffisants, mais peuvent éventuellement s'y ajouter :

- un agenda du sommeil sur une période de quelques semaines (relevé de l'heure du coucher, du lever matinal, des réveils durant la nuit, des accès d'endormissement durant la journée,...).

- un typage HLA : l'examen du groupage HLA se fait par une prise de sang. La majorité des malades sont du groupe HLA, DR15, DQB10602. Cependant toutes les personnes porteuses de ce typage HLA ne développent pas la maladie puisqu'il est présent chez environ 20% de la population européenne en général. Cet examen n'est pas utile dans cette forme de narcolepsie-cataplexie. Il s'agit d'un examen assez coûteux qui n'est indiqué que dans les formes incomplètes de narcolepsie (sans cataplexie). Les malades n'étant pas du bon groupage ne sont le plus souvent pas narcoleptiques.

- le dosage de l'oréxine (hypocrétine) : une analyse du liquide céphalo-rachidien (par ponction lombaire) afin de doser l'hypocrétine-1 peut être envisagée en cas de doute diagnostique. On remarque que le taux d'hypocrétine-1 est effondré chez les personnes atteintes de narcolepsie-cataplexie. Par contre la diminution du taux d'hypocrétine-1 est relativement rare chez les personnes souffrant de narcolepsie sans cataplexie.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Lorsqu'elle est atypique, la narcolepsie-cataplexie peut effectivement être confondue avec d'autres maladies du sommeil telles que l'hypersomnie idiopathique ou le syndrome de Kleine-Levin.

Elle peut également être confondue avec des affections dont les accès de sommeil et la somnolence sont l'un des symptômes : le syndrome d'apnées du sommeil ou syndrome d'augmentation de la résistance des voies aériennes supérieures, un syndrome dépressif, le syndrome des jambes sans repos (mouvements périodiques des membres inférieurs), la prise prolongée de tranquillisants...

L'enregistrement du sommeil et les « tests itératifs de latence d'endormissement » permettent de différencier la narcolepsie-cataplexie de ces autres pathologies.

Il existe également des cas de narcolepsies secondaires ou associées à d'autres maladies : narcolepsie due à des tumeurs cérébrales, des traumatismes crâniens, narcolepsie associée à d'autres pathologies telles que la dépression, le Parkinson...

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

La narcolepsie-cataplexie n'est pas à proprement parler une maladie génétique. En effet, le terrain prédisposant n'est qu'un élément parmi d'autres dans la survenue de la maladie. Même si le risque de développer une narcolepsie-cataplexie est un peu plus important chez les enfants de narcoleptiques que pour la population générale, il reste faible.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels bénéfices attendre du traitement ?**

Il n'existe pas de traitement curatif de cette maladie à l'heure actuelle. Le traitement est uniquement symptomatique et comprend un volet comportemental qui repose en premier lieu sur une bonne hygiène de vie et un volet médicamenteux. L'éducation à la santé et l'apprentissage des conduites à tenir sont très importants dans cette maladie.

Le traitement de la somnolence diurne et des accès d'endormissement repose sur le modafinil. Ce traitement permet de réduire les endormissements dans la journée dans 70% des cas. Sa prescription initiale et son renouvellement doivent être faits par un neurologue ou un spécialiste du sommeil.

Le traitement de la cataplexie repose sur les antidépresseurs à faible dose tels que la clomipramine, la fluoxétine, la viloxazine.

La qualité du sommeil nocturne peut être améliorée par des somnifères (hypnotiques) à faible dose.

D'autres médicaments peuvent être utilisés, notamment en cas de cataplexies rebelles ou de troubles majeurs du sommeil mais demandent, en France, d'avoir une autorisation temporaire d'utilisation (ATU) auprès de la pharmacie hospitalière et de l'Afssaps (Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé).

● **Quels sont les risques du traitement ?**

Le modafinil a une bonne tolérance en usage prolongé, sans interactions médicamenteuses, ni risque de dépendance. Cependant son efficacité est variable d'un cas à l'autre et certaines personnes ne le supportent pas du tout.

En revanche, les antidépresseurs prescrits pour la cataplexie peuvent donner des effets secondaires tels que sécheresse de la bouche, constipation, baisse de la libido et impuissance.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ? Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Il est très important de bien gérer son sommeil en ayant des horaires de sommeil réguliers et suffisants. Les siestes préventives dans la journée, courtes et si nécessaire fréquentes, permettent de restaurer la vigilance pour un certain temps et d'éviter les accès d'endormissement involontaires.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Un soutien psychologique peut être souhaitable dans certains cas car cette maladie peut avoir un fort retentissement sur la vie sociale, familiale et professionnelle. Ce soutien est très utile au moment de l'annonce du diagnostic.

● **Comment se faire suivre ?**

Il est important de consulter un neurologue ou un spécialiste des troubles du sommeil qui pourra poser un diagnostic grâce aux différents examens et proposer une prise en charge adaptée.

La liste (non exhaustive) des consultations spécialisées dans les troubles du sommeil se trouve sur le site Orphanet.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Les situations d'urgence de la narcolepsie-cataplexie sont liées aux éventuelles chutes pendant les accès de cataplexie. L'entourage doit juste attendre que l'attaque se termine en veillant bien à ce que la personne ne soit pas dans une position dangereuse.

Une personne atteinte de narcolepsie-cataplexie peut éventuellement porter une carte expliquant la maladie afin d'éviter une hospitalisation intempestive à la suite d'une chute sans gravité due à un accès de cataplexie.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

La narcolepsie-cataplexie est une maladie qui peut être très invalidante et retentir sur tous les aspects de la vie en fonction du degré de gravité.

Les enfants ou les adolescents touchés par cette maladie peuvent avoir des difficultés scolaires. Il est important que le milieu scolaire (enseignants, etc.) en soit informé et sache que ces enfants peuvent retrouver une efficacité de travail normale après un court repos. Il est souhaitable de demander la mise en place d'un PAI (projet d'accueil individualisé) et ainsi de bénéficier d'un tiers temps supplémentaire pour passer les contrôles et examens.

Cette maladie peut également avoir un gros retentissement sur la vie professionnelle avec pour conséquence une baisse des performances ou des accidents de travail. Il est nécessaire dans certains cas d'avoir un poste adapté et principalement un aménagement des horaires.

Par ailleurs, les personnes atteintes se plaignent souvent d'une baisse de la libido.

En ce qui concerne la conduite automobile, elle est incompatible avec la maladie en cas de somnolence persistante car le risque d'accident est réel tant que la maladie n'est pas traitée. En France, l'arrêté du 21 décembre 2005 (JO du 28/12/2005 n°113) confirme l'incompatibilité avec la conduite automobile pour les personnes non soignées et institue un permis de conduire à durée limitée par tranche de 1 an après évaluation de l'efficacité thérapeutique pour les personnes traitées. Les textes diffèrent selon qu'il s'agit de conduite domestique et occasionnelle ou professionnelle. Le médecin doit alors délivrer un certificat de «non contre-indication à la conduite automobile». La déclaration de la maladie aux services de la Préfecture est à faire par le malade: elle est obligatoire et son omission peut invalider l'assurance. Seule la commission des permis de conduire peut prendre la décision définitive.

● ● ● En savoir plus

● **Où en est la recherche ?**

Le chien a servi de modèle animal pour cette maladie car il peut développer une maladie très proche de la narcolepsie-cataplexie humaine. Ceci permet de mieux comprendre les mécanismes de cette maladie.

Chez le chien, des études ont montré que la maladie est due à un gène qui code pour le récepteur de l'orexine. On a également démontré que le mode de transmission chez le chien est autosomique dominant ; ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération, ce qui n'est pas le cas chez l'homme.

● **Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

En contactant les associations qui se consacrent spécifiquement à cette maladie. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site **Orphanet** (www.orpha.net) ou en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36

(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Damien Léger

Centre de référence des hypersomnies
rares - CHU Hôpital Hôtel-Dieu, Paris

Docteur Marie-Françoise Vecchierini

Service d'explorations fonctionnelles
Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris

Association Française de Narco-
leptie Cataplexie

