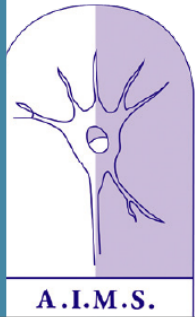


Red Flags per l'invio tempestivo di soggetti con sintomi suggestivi di narcolessia

*report di un panel nazionale
multidisciplinare*

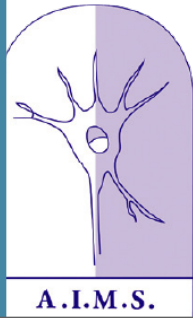
Vignatelli L, Antelmi E, Ceretelli I, Bellini M, Carta C, Cortelli P, Ferini Strambi L, Ferri R, Guerrini R, Ingravallo F, Marchiani V, Mari F, Pieroni G, Pizza F, Verga C, Verillo E, Taruscio D, Plazzi G





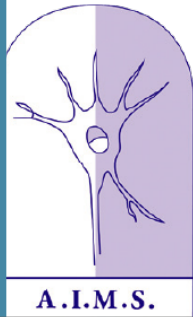
Obiettivi

- **Definire sintomi d'allarme (*Red Flags*) per facilitare l'individuazione delle manifestazioni della narcolessia da parte dei medici non dedicati alla medicina del sonno**
- **Accelerare l'invio ai Centri di medicina del sonno dei soggetti adulti e pediatrici che presentano tali sintomi**



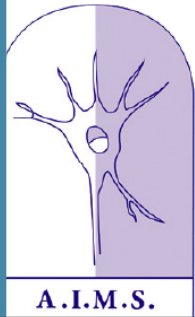
LA NARCOLESSIA

- **La narcolessia è una malattia rara riconosciuta dal Ministero della Salute con codice RF 0150**
- **È una patologia cronica, che provoca disabilità e, nella sua forma più tipica, è caratterizzata dalla concomitanza dei seguenti cinque sintomi:**
 - **Eccessiva sonnolenza diurna**
 - **Cataplessia**
 - **Allucinazioni ipnagogiche o ipnopompiche**
 - **Paralisi del sonno**
 - **Sonno notturno frazionato**
- **La narcolessia di tipo 1 differisce dal tipo 2 per la presenza della cataplessia e per livelli più bassi o per l'assenza dell'orexina nel liquido cefalorachidiano**



SVILUPPO, PATOGENESI ED EPIDEMIOLOGIA

- I due picchi di massima frequenza della diagnosi sono intorno ai 15 anni e ai 35 anni
- La causa dei sintomi della narcolessia è la distruzione dei neuroni orexinerfici, localizzati nella parte posteriore dell'ipotalamo
- In base a tali dati di prevalenza disponibili, il numero stimabile di narcolettici in Italia sarebbe compreso fra 12.000 a 30.000
- Al 31 dicembre 2016, nel Registro Nazionale per le Malattie Rare erano stati raccolti complessivamente 808 casi di narcolessia



RITARDO DIAGNOSTICO E SUE CONSEGUENZE

Il ritardo nella diagnosi della narcolessia può superare anche i 10 anni

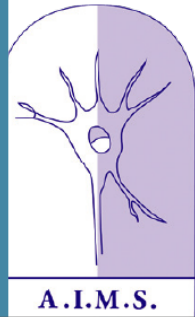
Il mancato riconoscimento dei sintomi o la loro errata identificazione è la principale causa dei ritardi e degli errori diagnostici

L'eccessiva sonnolenza diurna, finché non viene quantificata con strumenti specifici, è difficile da confermare

Gli attacchi di cataplessia sono confusi con episodi convulsivi o cerebrovascolari

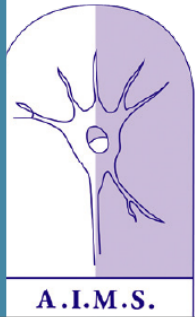
Conseguenze della mancata diagnosi sono:

- Mancato o ritardato accesso alle cure o assunzione di trattamenti inappropriati,
- Mancata implementazione di supporti scolastici, lavorativi e
- Ripercussioni psicologiche negative



PANEL MULTIDISCIPLINARE

PROMOTORE	Icilio Ceretelli	AIN, rappresentante pazienti
COMITATO SCIENTIFICO / TECNICO	Giuseppe Plazzi	Associazione Italiana Medicina del Sonno
	Raffaele Ferri	Associazione Italiana Medicina del Sonno
	Luigi Ferini Strambi	Associazione Italiana Medicina del Sonno
	Domenica Taruscio	Direttore Centro Nazionale Malattie Rare, ISS
	Claudio Carta	Centro Nazionale Malattie Rare, ISS
	Elena Antelmi	Esperto sonno, Bologna
	Francesca Ingravallo	Medicina legale, Bologna
	Giovanni Pieroni	Direzione operativa, Bologna
	Fabio Pizza	Esperto sonno, Bologna
	Luca Vignatelli	Metodologo, Bologna
SOCIETA' SCIENTIFICHE TARGET	Maurizio Bellini	Società Italiana di Medicina Generale (SIMG)
	Pietro Cortelli	Società Italiana di Neurologia (SIN)
	Renzo Guerrini	Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SIMPIA)
	Valentina Marchiani	Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP)
	Carmen Verga	Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale (SIPPS)
	Elisabetta Verillo	Società Italiana di Pediatria (SIP)

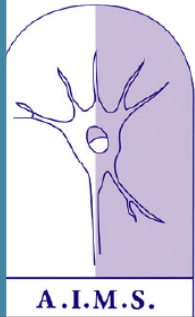


METODI: FASE CONOSCITIVA I

Sulla base dei criteri di diagnosi della narcolessia ICSD3 dell'AASM e di conoscenze basate sulle evidenze raccolte dagli esperti di malattie del sonno



Definizione di quadri clinici caratteristici e atipici della narcolessia, alla comparsa e nelle fasi avanzate, nei bambini e negli adulti



METODI: FASE CONOSCITIVA II

Preparazione di un questionario specifico* per l'analisi di barriere e facilitatori del sospetto diagnostico di narcolessia

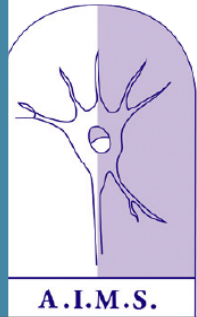


Compilazione del questionario da parte di: rappresentanti delle Società Scientifiche, caregiver dei pazienti pediatrici e pazienti adulti



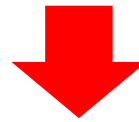
Analisi delle barriere e dei facilitatori e definizione delle soluzioni

*preparato secondo la checklist del Tailored Implementation for Chronic Diseases (TICD)



METODI: DEFINIZIONE RED FLAGS I

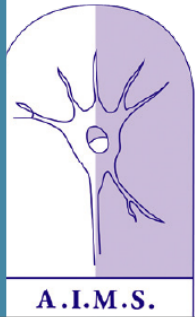
Proposta per ogni Red Flag di una breve definizione con sintomo/i, nella forma più spesso riferita o nelle possibili varianti



Un'altra descrizione più esplicativa di ciascuna Red Flag ha riportato la modalità di presentazione dei sintomi nella pratica clinica



Tutte le Red Flags sono state riviste e approvate da tutti i membri del Panel Multidisciplinare



RED FLAGS IN PEDIATRIA

1

Eccessiva sonnolenza diurna e/o
cataplessia

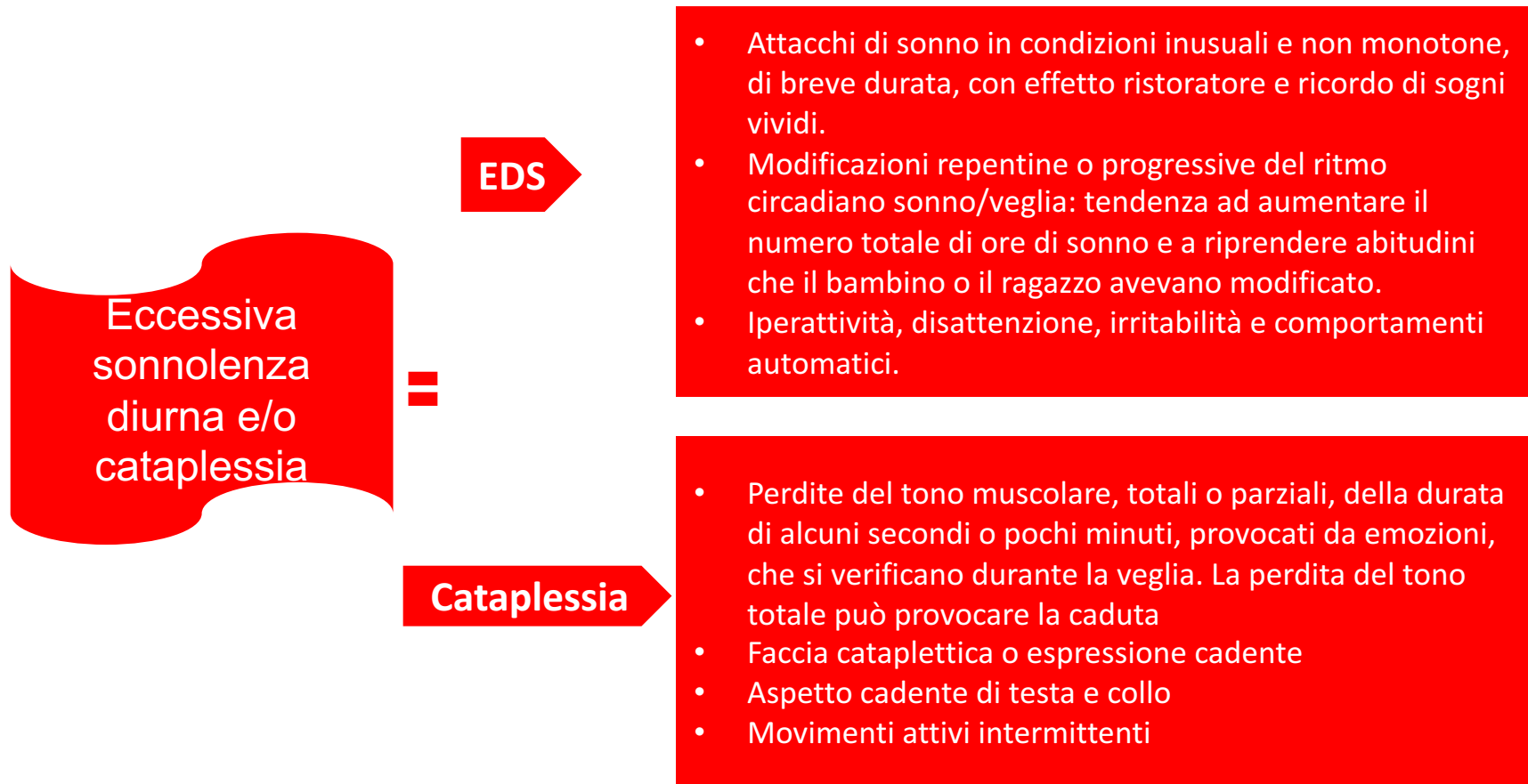
2

Sintomi atipici del sonno: allucinazioni,
paralisi del sonno e altri

3

Segni di pubertà precoce

RED FLAGS IN PEDIATRIA

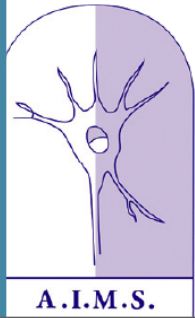


RED FLAGS IN PEDIATRIA

Sintomi
atipici del
sonno



- Allucinazioni multimodali, per lo più visive, e/o illusioni percettive, all'addormentamento (ipnagogiche) o al risveglio (ipnopompiche)
- Sogni vividi, molto spesso a contenuto terrifico
- Paralisi del sonno, cioè risvegli con l'angosciante sensazione di non riuscire a muoversi, di durata fino a 1-2 minuti, associate o meno alle allucinazioni e alle illusioni
- Sonno notturno molto disturbato: con la tendenza ad agitarsi molto nel sonno e/o presenza di disturbo del comportamento in sonno REM (RBD) con presenza durante il sonno di comportamenti motori coerenti con il contenuto del sogno

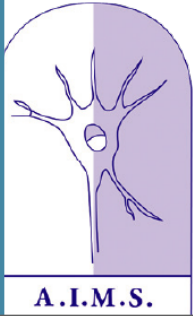


RED FLAGS IN PEDIATRIA

Segni di
pubertà precoce



- Segni di pubertà precoce e/o aumento di peso improvviso e rapido, fino alla comparsa di obesità
- In presenza di questi sintomi è opportuno indagare l'eventuale presenza dei sintomi delle Red Flags 1 e 2.



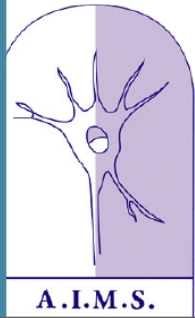
RED FLAGS IN ETA' ADULTA

1

Eccessiva sonnolenza diurna e/o
cataplessia

2

Sintomi atipici del sonno: allucinazioni,
paralisi del sonno e altri



RED FLAGS IN ETA' ADULTA

Eccessiva
sonnolenza diurna
e/o cataplessia

EDS

=

Cataplessia

- Addormentamenti improvvisi, in situazioni inusuali e non monotone
- Modificazione, acuta o progressiva, del ritmo sonno/veglia

- Perdite del tono muscolare, totali o parziali, della durata di secondi o minuti provocati da emozioni
- Faccia cataplettica o espressione cadente del volto
- Aspetto cadente di testa e collo
- Movimenti attivi intermittenti

Sintomi atipici
del sonno

=

- Allucinazioni multimodali, per lo più visive, e/o illusioni percettive, all'addormentamento (ipnagogiche) o al risveglio (ipnopompiche)
- Sogni vividi, molto spesso a contenuto terrifico
- Paralisi del sonno
- Sonno notturno molto disturbato: con la tendenza ad agitarsi molto nel sonno