

—

La pandemia da Covid-19 ha confermato il valore universale della Salute, la sua natura di bene pubblico fondamentale e la rilevanza macro-economica dei Servizi Sanitari Pubblici. L'emergenza epidemiologica ha reso evidenti alcuni aspetti clinici di natura strutturale, che in prospettiva potrebbero essere aggravati dall'accresciuta domanda di cure derivante dalle tendenze demografiche, epidemiologiche e sociali in atto. L'esperienza della pandemia ha inoltre evidenziato l'importanza di poter contare su un adeguato sfruttamento delle tecnologie più avanzate, su elevate competenze digitali, professionali e manageriali, su nuovi processi per l'erogazione delle prestazioni e delle cure e su un più efficace collegamento fra la ricerca, l'analisi dei dati, le cure e la loro programmazione a livello di sistema. La strategia perseguita con il PNRR è volta ad affrontare in maniera sinergica tutti questi aspetti critici. Un significativo sforzo in termini di riforme ed investimenti è finalizzato ad allineare i servizi ai bisogni di cura dei pazienti in ogni area del Paese. Una larga parte delle risorse è destinata a migliorare le dotazioni infrastrutturali e tecnologiche, a promuovere la ricerca e l'innovazione e allo sviluppo di competenze tecnico-professionale, digitale e manageriale del personale.

*FONTE: Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR)*

**UNITA':** Centro Malattie Rare - Narcolessia - Centro Regionale di Medicina del Sonno - Unit Trattamento Neurologico della Fragilità

**DIRETTORE: Prof. Fabio Placidi**

### TIPOLOGIA PROGETTO

	SI	NO
M6C2.2 FORMAZIONE, RICERCA SCIENTIFICA E TRASFERIMENTO TECNOLOGICO	X	
Investimento 2.1: Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN	X	

### TITOLO PROGETTO

"Riconoscimento, diagnosi e gestione clinica dell'eccessiva sonnolenza diurna e dei sintomi dei pazienti affetti da narcolessia: quando e come dovremmo trattarla?"

—

## ABSTRACT

La narcolessia nella sua forma tipica è una patologia cronica caratterizzata da eccessiva sonnolenza diurna, attacchi di sonno irresistibili, cataplessia (perdita improvvisa del tono muscolare), paralisi del sonno, allucinazioni ipnagogiche/ipnopompiche e sonno notturno frammentato.

È una patologia molto disabilitante dal punto di vista sociale, che ha notevoli ripercussioni negative sulla qualità della vita e sugli aspetti psicologici dei pazienti che ne sono affetti. Dal punto di vista patogenetico è l'espressione di un'alterazione dei meccanismi coinvolti nella regolazione del sonno REM dovuta alla degenerazione su verosimile base autoimmune dei neuroni orexinergici dell'ipotalamo laterale. Il coinvolgimento del sistema orexinergico nel metabolismo e nell'omeostasi endocrinologica rende conto anche del rischio di obesità, diabete e alterazioni della sfera ormonale (pubertà precoce) dei pazienti affetti da narcolessia. L'esordio dei sintomi avviene in due fasce di età, prevalentemente infantile-adolescenziale e giovanile-adulta.

È una patologia che richiede un approccio multidisciplinare, ma è ampiamente sottodiagnosticata e la diagnosi è spesso molto tardiva. Sono frequenti anche spesso errori di misdiagnosi con altre patologie neurologiche.

La diagnosi di narcolessia in Italia è abbastanza lontana dalla prevalenza e dall'incidenza attesa riportata negli studi internazionali, quindi è evidente la necessità di formazione e aggiornamento medico-scientifico nonché di un rafforzamento e un'ottimizzazione delle potenzialità diagnostiche e dei percorsi di cura dei pazienti affetti da narcolessia

## OBIETTIVO GENERALE

OBIETTIVO DEL PROGETTO: Fornire formazione medica e aggiornamento scientifico sul riconoscimento dei sintomi, sulla diagnosi e sul trattamento dei pazienti affetti da narcolessia. Potenziare le risorse umane e tecnologico-strumentali del Centro.

—

## OBIETTIVO SPECIFICO

1. Migliorare la cultura scientifica e medica sulla narcolessia e il suo impatto sull'epidemiologia clinica contemporanea.
2. Favorire la collaborazione interdisciplinare (pediatri, medici di medicina generale, medicina interna/altre specialità, infermieri e tecnici di medicina del sonno) nella diagnosi e nella corretta gestione della narcolessia .
4. Presentare e discutere i dati epidemiologici italiani e l'esperienza clinica.
5. Condividere e discutere casi clinici.
6. Potenziare il Centro malattie rare per la Narcolessia per rispondere adeguatamente alle richieste territoriali ed extraregionali con l'acquisizione e l'implementazione di nuove strumentazioni neurofisiologiche (2 polisonnografi, 2 actigrafi), e di personale formato ed esperto in disturbi del sonno (un Neurologo ed un Tecnico di Neurofisiopatologia).

## CONCLUSIONI

Su queste basi, questo progetto evidenzia l'importanza della diagnosi della narcolessia e del trattamento dell'eccessiva sonnolenza diurna attraverso sia il rafforzamento delle risorse tecnologiche ed umane, sia promuovendo la formazione medico-scientifica mediante incontri e moduli interdisciplinari che coinvolgano medici (specialisti, pediatri, medici di medicina generale del territorio), psicologi, infermieri, tecnici di neurofisiopatologia del sonno, sfruttando anche le piattaforme multimediali tecnologiche atte a raggiungere facilmente le numerose figure professionali coinvolte nel riconoscimento e nel trattamento di tale patologia.

—

—

### Bibliografia

- Carskadon MA, Dement WC, Mitler MM, Roth T, Westbrook PR, Keenan S. Guidelines for the multiple sleep latency test (MSLT): a standard measure of sleepiness. *Sleep*. 1986 Dec;9(4):519-24.
- Honda Y, Asaka A, Tanimura M, Furusho T. A genetic study of narcolepsy and excessive daytime sleepiness in 308 families with narcolepsy or hypersomnia proband. In: Guilleminault C, Lugaresi E, eds. *Sleep/Wake Disorders: Natural History, Epidemiology, and Long-term evolution*. New York: Raven Press; 1983:187-99.
- Honda Y, Juji T, Matsuki K, et al. HLA-DR2 and Dw2 in narcolepsy and in other disorders of excessive somnolence without cataplexy. *Sleep* 1986;9:133-42.
- International Classification Of Sleep Disorders, Third Edition. ICSD-3, AASM 2014 Izzi F, Placidi F, Marciani MG, Zannino S, Torelli F, Corte F, Pisani LR, Romigi A. Effective treatment of narcolepsy-cataplexy with duloxetine: a report of three cases. *Sleep Med* 2009 Jan; 10(1):153-4.
- Kanbayashi T, Inoue Y, Chiba S, et al. CSF hypocretin-1 (orexin-A) concentrations in narcolepsy with and without cataplexy and idiopathic hypersomnia. *J Sleep Res* 2002; 11:91-3.
- Johns MW. "A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth Sleepiness Scale". *Sleep* 1991, 14(6):540-545.
- Liguori C, Placidi F, Albanese M, Nuccetelli M, Izzi F, Marciani MG, Mercuri NB, Bernardini S, Romigi A. CSF beta-amyloid levels are altered in narcolepsy: a link with the inflammatory hypothesis? *J Sleep Res*. 2014 Aug;23(4):420-4.
- Partinen M, Kornum BR, Plazzi G, Jennum P, Julkunen I, Vaarala O. Narcolepsy as an autoimmune disease: the role of H1N1 infection and vaccination. *Lancet Neurol*. 2014 Jun;13(6):600-13. Scammell TE. *N Engl J Med*. 2015 Dec 31;373(27):2654-62. doi: 10.1056/NEJMra1500587.
- Recognizing the Symptom Spectrum of Narcolepsy to Improve Timely Diagnosis: A Narrative Review. Quaedackers L, Pillen S, Overeem S. *Nat Sci Sleep*. 2021 Jul 7;13:1083-1096. doi: 10.2147/NSS.S278046. eCollection 2021.

La presente scheda, compilata in formato elettronico, può essere inviata all'indirizzo mail [sabrina.ferri@ptvonline.it](mailto:sabrina.ferri@ptvonline.it) 80162.

—