

→ SALUT. INVESTIGACIONS

# La narcolèpsia és una malaltia poc freqüent i infradiagnosticada

L'endarreriment en la detecció pot superar els 10 anys. Molts pacients que la pateixen tenen un factor de predisposició genètica

Redacció | FIGUERES

■ La narcolèpsia és un trastorn del son crònic d'origen neurològic, és a dir, que un cop apareix és per a tota la vida. Es caracteritza per una desestructuració del patró fisiològic de son-vigília: mentre es dorm apareixen elements de la vigília, i a l'inrevés. És deguda a la pèrdua d'unes neurones de l'hipotàlem que deixen anar una substància anomenada hipocretina. La falta d'aquesta substància és la que produeix els símptomes.

Es considera una patologia poc freqüent (hi ha entre 20 i 30 casos per cada 100.000 habitants) i pot alterar seriosament la qualitat de vida del pacient. Per això molts malalts també pateixen altres trastorns com depressió i angoixa.

Les circumstàncies estressants o un estil de vida amb horaris irregulars poden afavorir la seva aparició. Però se sap que en el 95-96% dels casos hi ha un rerefons genètic, que juntament amb un ambient favorable, predisposen el pacient a patir la malaltia. Tot i així, no és habitual veure casos de narcolèpsia entre els membres d'una mateixa família, sinó que es tracta de diagnòstics esporàdics.

Malgrat que l'edat d'aparició de la narcolèpsia varia i pot anar des de la preadolescència fins a la dècada dels cinquanta, se sap que el 88% dels pacients desenvolupen els primers símptomes abans dels 35 anys.

## SÍMPTOMES

◆ **Somnolència diürna:** de manera inesperada i incontrolada els pacients amb aquesta patologia senten la necessitat de dormir en períodes breus de temps. Això els passa diverses vegades al dia, sobretot durant les activitats monòtones i sedentàries.

◆ **Cataplexia:** és la pèrdua brusca del to muscular durant la vigília i es desencadena en sentir emocions fortes. Pot afectar alguns grups musculars o tota la musculatura esquelètica. La duració pot anar de



breus segons a diversos minuts. Aquest símptoma és el que distingeix la narcolèpsia tipus 1 (amb cataplexia) de la de tipus 2 (sense cataplexia).

◆ **Son desestructurat:** consisteix a despertar-se de manera freqüent durant la nit, fet que provoca que no s'arribi a les fases profundes del son. Aquestes fases són necessàries perquè el nostre organisme es regeneri i el son sigui reparador, per la qual cosa té efectes sobre el rendiment i la salut de la persona.

◆ **Paràlisi del son:** és un fenomen que passa quan s'inicia el son o s'acaba. Es caracteritza per la impossibilitat de parlar o moure's durant uns quants minuts. Normalment, aquesta paràlisi desapareix de manera brusca i incontrolada.

◆ **Al·lucinacions hipnagògiques:** els pacients tenen somnis i/o malsons molt re-

als que es confonen i es barregen amb la realitat, aportant fenòmens visuals tàctils i auditius. Apareixen especialment a l'inici del son o en despertar-se.

Al llarg dels anys, els símptomes solen disminuir en intensitat, però mai desapareixen. La somnolència afecta el 100% dels pacients; la cataplexia, el 70%; les al·lucinacions a l'inici o al final del son, el 25%; i les paràlisis, el 5%. Els quatre símptomes junts els pateixen el 10% dels afectats.

## DIAGNÒSTIC

La somnolència diürna crònica és molt freqüent i té causes variades. És per això que cal fer un abordatge global del pacient abans de pensar en la narcolèpsia per poder descartar altres causes més freqüents, com poden ser l'apnea del son, estats d'ansietat o depressió, privació del son, medicaments o cames neguitoses, entre d'altres. Tanmateix, també poden coexistir alguns d'aquests trastorns amb la narcolèpsia.

En el cas de la narcolèpsia tipus 2 és molt més difícil de diagnosticar perquè no presenta cataplexia, i fins i tot en l'àmbit científic no hi ha consens sobre la seva existència. «Aquest factor i que sigui una malaltia poc freqüent provoquen que hi hagi retards en el diagnòstic», explica German Ferrer, metge neuròleg de la Fundació Salut Empordà. De fet, «diverses investigacions han demostrat que l'endarreriment en la detecció d'aquesta malaltia pot superar els 10 anys. O sigui, que el pacient està molt temps sense rebre cap tractament», lamenta. En el cas de nens i adolescents, si no se'ls diagnostica aviat, poden patir dificultats en l'entorn escolar i un retard en els estudis, a més de repercussions psicològiques. «Diagnosticar la malaltia com més aviat millor servirà per pal·liar aquests problemes i ajudar-los a tenir un desenvolupament escolar com el dels seus companys», ressalta Germán Ferrer.

## TRACTAMENT

Actualment, no hi ha una cura per a la narcolèpsia, però exis-

teixen teràpies farmacològiques per alleujar-ne els símptomes. «El tractament ha de ser individualitzat, segons les característiques del pacient, perquè la freqüència dels símptomes varien significativament en cada persona», destaca Ferrer.

Per alleujar els símptomes, és important incorporar un estil de vida saludable i rutines que afavoreixin el descans. Alguns dels hàbits que poden seguir els pacients són:

- ◆ Mantenir un horari regular del son
- ◆ Programar una sèrie de migdiades curtes al llarg del dia
- ◆ No fumar
- ◆ Evitar l'alcohol i les begudes que continguin cafeïna hores abans d'anar a dormir
- ◆ Fer exercici físic de forma regular durant 30 minuts al dia almenys 4 o 5 hores abans d'anar a dormir
- ◆ Evitar l'ús de dispositius mòbils a la nit