

# QUANDO UN BAMBINO DORME TROPPO

A cura di *Emanuela Malorgio, coordinatrice gruppo Sonno FIMP*

Quando un bambino o un ragazzo si addormenta sul banco a scuola durante le lezioni, durante il gioco o durante un pasto dobbiamo ampliare la nostra anamnesi pensando anche alla **Narcolessia**.

Alcuni di noi ne hanno sentito parlare ma non l'hanno studiata, perché fino a poco tempo si riteneva fosse una patologia esclusivamente dell'adulto e non di interesse pediatrico. In realtà non è così. Spesso questa patologia si manifesta a partire dall'età pediatrica, ma essendo poco conosciuta e presentando sintomi con particolare modalità di espressione proprio in questa età, non viene sospettata da noi Pediatri di Famiglia e la diagnosi viene posta con molti anni di ritardo.

Ma partiamo dall'inizio, ed impariamo a conoscerla insieme.

La **Narcolessia** è una patologia neurologica rara (con prevalenza di 1 persona su 2000 circa ed uguale distribuzione tra i due generi), ad andamento cronico, caratterizzata da eccessiva sonnolenza diurna e ricorrenti attacchi di sonno incoercibili che si manifestano nel corso della giornata. È tendenzialmente sotto diagnosticata, con un ritardo nella diagnosi di circa 10 anni. La Narcolessia di tipo 1 è associata a Cataplessia cioè ad episodi di improvvisa perdita del tono muscolare legata ad una intrusione del sonno REM nella veglia (il sonno REM è caratterizzato da atonia muscolare). L'**eziologia** della narcolessia è da ricercarsi nella degenerazione dei neuroni dell'ipotalamo posteriore che producono il neurotrasmettitore Ipocreatina (Orexina), con conseguente riduzione della stessa molecola all'interno del liquor cefalorachidiano. La Narcolessia è una patologia geneticamente determinata (il rischio fra parenti di primo grado è del 1% – 2%, quindi 30 – 40 volte più alto della popolazione generale, probabilmente scatenata da meccanismi di autoimmunità e/o infezioni virali).

Nella sua forma più tipica, la narcolessia si presenta con l'espressione dei **seguenti cinque sintomi**

1) **Eccessiva sonnolenza diurna** che si manifesta principalmente con attacchi di sonno incoercibili e/o sonnolenza durante il giorno; in età pediatrica si può presentare anche con disattenzione, irritabilità e iperattività.

2) **Cataplessia** (presente solo nella Narcolessia di Tipo 1) caratterizzata da perdita improvvisa del tono muscolare, generalizzata a tutto il corpo con caduta a terra o limitata ad un segmento corporeo come le palpebre, il capo o le spalle. Gli episodi cataplettici sono facilitati da emozioni positive, ad esempio da una risata e durano alcuni secondi o pochi minuti.

3) **Allucinazioni** che provocano paura o terrore e che si verificano all'addormentamento (**ipnagogiche**) o al risveglio (**ipnopompiche**).

4) **Paralisi del sonno** con temporaneo impedimento a muoversi o a parlare, all'addormentamento o al risveglio.

5) Sonno notturno alterato: frammentazione del sonno con **risvegli frequenti e prolungati**.

Nei bambini possono non essere presenti tutti i 5 sintomi ed i due sintomi "classici", eccessiva sonnolenza diurna e cataplessia, possono presentarsi in modalità specifiche. Anche per questi motivi, bambini e ragazzi narcolettici spesso aspettano anni prima di ricevere una diagnosi corretta.

Vediamo quindi quali sono le Red Flags della narcolessia per l'età pediatrica proposte dall'Associazione Italiana Narcolettici (AIN) e dal Professor Giuseppe Plazzi massimo esperto di questa patologia in Italia.

## **RED FLAGS IN ETA' PEDIATRICA**

1. **Eccessiva sonnolenza diurna**
2. **Cataplessia**
3. **Pubertà precoce e/o il rapido sviluppo di un eccesso di peso**

## 1. Eccessiva sonnolenza diurna

Dobbiamo prestare particolare attenzione alle **difficoltà scolastiche** dichiarate dai genitori quando queste sono collegate a facile **addormentamento del bambino in classe sul banco** durante le lezioni, a riferita **“svogliatezza”, disinteresse e disattenzione**, oppure alla comparsa di **irritabilità o iperattività**.

Consideriamo che l'eccessiva sonnolenza diurna nei bambini e nei ragazzi si può presentare con

- **attacchi di sonno non procrastinabile**, per i quali il ragazzo si addormenta in situazioni inusuali e non appropriate come durante una lezione scolastica, nel corso di una conversazione, durante un pasto. L'addormentamento è di breve durata e ristoratore per cui seguito da benessere, con ricordo di sogni vivaci.
- **ricomparsa del sonnello pomeridiano**, presente nei primi anni di vita e successivamente abbandonato
- nuova **necessità di andare a letto presto la sera e/o svegliarsi più tardi al mattino con maggiore difficoltà**

## 2. Cataplessia

Questo è un nuovo sintomo per noi Pediatri e dobbiamo imparare a riconoscerlo e a considerarlo per la sua importanza.

Il bambino può presentare

- **cadute a terra improvvise** apparentemente senza motivo: sono dovute a **brevi episodi di perdita generalizzata del tono muscolare in veglia**, che durano alcuni secondi o pochi minuti e che possono essere scatenati da manifestazioni emotive come riso, collera, eccitazione, sorpresa.
- **facies cataplettica o espressione del volto cadente**: caratterizzata da episodi di chiusura delle palpebre, apertura della bocca e protrusione della lingua. La facies cataplettica può manifestarsi a intermittenza e peggiorare in corrispondenza di alcune attività giornaliere come mangiare, giocare o essere coinvolti in situazioni che suscitino emozioni, come la visione di videogiochi o film
- **caduta della testa o del busto o eloquio confuso**: anche questi sintomi sono dovuti ad improvvisa atonia muscolare distrettuale e possono essere confusi con segni di ritardo o di semplice “impaccio emotivo”.
- **andamento atassico** durante la deambulazione per atonia parziale dei muscoli degli arti inferiori. Possono anche essere presenti **movimenti attivi intermittenti** soprattutto nel viso, come smorfie, inarcamento delle sopracciglia, movimenti particolari della bocca e protrusione della lingua: dobbiamo fare attenzione a non confonderli con semplici TICS.

## 3. Pubertà precoce e/o rapido accrescimento ponderale con comparsa di Sovrappeso od Obesità

- **Sovrappeso od Obesità**: questi sintomi compaiono frequentemente nella fase di esordio della narcolessia con un andamento evolutivo improvviso e rapido. Quindi quando un bambino o un ragazzo presenta un improvviso e rapido incremento ponderale ricordatevi sempre di indagare la sonnolenza diurna ed i sintomi cataplettici.

Infine se pur meno frequenti, ricordiamo di valutare anche i seguenti sintomi:

- **Allucinazioni** visive o uditive all'addormentarsi (**ipnagogiche**) o al sveglio (**ipnopompiche**)
- **Paralisi nel sonno**: impossibilità a muoversi immediatamente dopo il risveglio o subito prima di addormentarsi (se rare ed isolate sono fisiologiche ma se molto frequenti possono essere il preludio dello sviluppo della Narcolessia)
- **Frequenti risvegli notturni** o di **episodi simili al sonnambulismo** che generano nel bambino il ricordo vivido del sogno vissuto (REM sleep behavior disorder: RBD). Nel sonnambulismo il bambino non ricorda mai l'accaduto.

La **diagnosi** prevede l'esecuzione di un test particolare il **Multiple Sleep Latency Test (MSLT)** ed il dosaggio dell'Orexina nel liquor cefalorachidiano. Poiché in età pediatrica il fenotipo sintomatologico è molto variabile come abbiamo visto, in caso di sospetta Narcolessia è consigliabile indirizzare il paziente che presenta sintomi riferibili alla narcolessia a un Centro di Medicina del

Sonno. Per trovare il più vicino a Voi si può andare al link <http://www.sonnomed.it/centri-regionali-di-medicina-del-sonno>

L' MSLT consiste nell'esecuzione di quattro o cinque registrazioni polisonnografiche in una giornata, effettuate ad intervalli regolari (due ore) dalle 9-10 del mattino per misurare la latenza del sonno (cioè il tempo di addormentamento) e la presenza di addormentamenti in sonno REM. La registrazione di due o più addormentamenti in fase REM è patognomica per la Narcolessia.

La **Terapia** della Narcolessia è sintomatica e utilizza farmaci che attenuano o risolvono uno o più sintomi della malattia.

Come vedete dal mondo della Medicina del Sonno si aprono porte poco conosciute a noi Pediatri di Famiglia ma assolutamente importanti per i nostri piccoli pazienti: è chiaro infatti che il riconoscimento precoce da parte del Pediatra di famiglia di questa patologia, evita ai bimbi e alle loro famiglie un estenuante peregrinare tra specialisti che possono confondere i sintomi con altre situazioni e avviare percorsi diagnostici-terapeutici non corretti. Come ho accennato all' inizio a tutt' oggi si registra un ritardo di diagnosi di circa 10 anni che noi possiamo, conoscendo la patologia e ponendovi la giusta attenzione, ridurre drasticamente. Quindi...Buon lavoro a tutti