

INFORMATION

par l'Association Belge de Narcolepsie-Cataplexie



Ce 18 mars, se déroule la journée européenne de narcolepsie qui s'inscrit dans la semaine dédiée au cerveau ; mieux connue sous le nom de *Brain Awareness Week*. L'association Belge de Narcolepsie (ABN), avec le soutien du «*Belgian Brain Council*», profite de cette occasion pour vous informer sur une maladie chronique, rare et méconnue.

Nous tenons également à remercier le Professeur Robert Poirrier pour ses conseils avisés.

La narcolepsie est une maladie neurologique chronique. Elle se manifeste par **un trouble de l'éveil** sévère, caractérisé essentiellement par des accès brutaux et irrésistibles de sommeil qui surviennent plusieurs fois au cours de la journée. C'est une maladie rare qui touche en Belgique quelque 0,02 à 0,05% de la population, soit environ 2000 à 5000 personnes. C'est une maladie qui persistera toute la vie. Elle influencera tous les aspects de la vie personnelle, scolaire, professionnelle, sociale et familiale du patient.

La narcolepsie se déclare principalement à l'adolescence, parfois dès l'enfance. Elle touche de la même manière les hommes et femmes. Elle se caractérise par quatre types de symptômes. Ils ne sont pas systématiquement présents chez tous les patients (accès de sommeil diurnes, cataplexie, hallucinations à l'endormissement et paralysies dans le sommeil). Les principaux signes cliniques sont l'hypersomnie diurne, les "attaques de sommeil" et les cataplexies.

La somnolence diurne excessive, récurrente et les «**attaques de sommeil**» **irrésistibles**, sont les premiers signes de la maladie. Ces accès de sommeil, présents chez tous les narcoleptiques, peuvent survenir brutalement dans la journée, y compris au cours d'activités, dont certaines peuvent s'avérer dangereuses : en attendant un bus, dans la file d'attente d'un cinéma, au travail, en conduisant, en faisant le ménage, etc.

Parfois, cette somnolence excessive se traduit par des comportements dits automatiques : phrases ou gestes répétés sans en avoir conscience, conduite de son véhicule vers un lieu imprévu, etc.

Ces petits sommeils durent entre une minute et une demi-heure, parfois plus longtemps. Au réveil, la personne narcoleptique est en général reposée et ne connaît pas de nouvelle crise pendant une heure ou deux. Ces «attaques» se produisent souvent aux mêmes heures pour un même patient.

Cette somnolence s'accompagne de troubles de l'attention et de la concentration, troubles de la mémoire, réveils nocturnes répétés, etc.

Les cataplexies sont de brusques pertes du tonus musculaire, allant d'un simple affaissement de la mâchoire, du cou et de la tête, ou des épaules à la chute de tout le corps. Les crises de cataplexie sont provoquées par une émotion, plus souvent positive que négative, voire par un bruit violent. Dans tous les cas, la personne atteinte est consciente de ce qui lui arrive et ressent un sentiment d'anxiété qui peut augmenter la durée de la crise.

La cataplexie est présente chez près de 75% des personnes atteintes de narcolepsie. Il existe, de ce fait, deux formes de narcolepsie : la narcolepsie avec cataplexie (Type I), qui repose sur un diagnostic clinique associé à une exploration neurophysiologique du sommeil (polygraphie) et une forme de narcolepsie sans cataplexie (Type II), qui nécessite des examens supplémentaires en laboratoire, pour être confirmée.

A ces deux symptômes principaux peuvent s'associer des **hallucinations** auditives, visuelles ou sensorielles, de quelques secondes. Elles sont en général suffisamment effrayantes pour provoquer la crainte d'aller se coucher.

Les **paralysies**, à l'endormissement et plus souvent au réveil, ne s'observent que chez certains patients. Le sujet étant conscient mais incapable de bouger pendant quelques instants, seuls les muscles oculaires et respiratoires sont fonctionnels. Lorsqu'elles sont associées à des hallucinations effrayantes, les paralysies du sommeil peuvent provoquer des crises de panique.

Mécanismes et causes de la narcolepsie

Grâce à des découvertes récentes, le mécanisme de la narcolepsie serait dû à une attaque du centre de production d'un neuropeptide ; l'orexine (appelé également l'hypocrétine). Malgré la mise en évidence de son aspect auto-immune ; à l'heure actuelle, les causes de la narcolepsie sont mal connues. Néanmoins, il semble bien que la prédisposition à cette maladie soit en partie d'origine génétique : le risque de développer une narcolepsie serait plus élevé lorsqu'un membre de la famille en est atteint. Une très forte association avec l'appartenance au gène d'histocompatibilité HLA dqb1*0602 (un des gènes recherchés dans les cas de greffe, pour éviter tout rejet) a été démontrée pour la narcolepsie avec cataplexie. Récemment, un gène prédisposant à la narcolepsie a été identifié sur le chromosome 22. Au-delà de cette prédisposition génétique, le déclenchement de la narcolepsie semble plutôt lié à d'autres causes : stress émotionnel, traumatisme crânien, épisode de très forte fièvre, dépression, deuil, émotion très intense de tout type, etc. On estime que la moitié des cas de narcolepsie sont apparus après un événement traumatisant.

Difficultés de diagnostic

Parce qu'elle s'exprime d'une manière très variable selon les patients, la narcolepsie est parfois assez difficile à diagnostiquer. Elle peut être confondue avec d'autres maladies qui provoquent un excès de sommeil : hypersomnie, dépression (à l'origine de 10% des consultations pour hyper-somnolence). Les crises de cataplexie, lorsqu'elles sont présentes, sont parfois confondues avec l'épilepsie. Les hallucinations peuvent évoquer une psychose.

Le diagnostic repose sur les signes cliniques (hyper-somnolence et au moins une crise de cataplexie) et sur l'enregistrement cérébral direct et indirect de l'éveil et du sommeil, pendant la nuit et le jour qui suit (**polygraphie de sommeil –PGS-et épreuve de siestes itératives diurnes ou ESID**). On cherche également, au cours de ces tests, la survenue de sommeil paradoxal.

Il est également possible de réaliser **un dosage de l'orexine (ou hypocrétine)**. Il consiste en une analyse du liquide céphalo-rachidien par ponction lombaire. Cet examen coûteux n'est pas souvent utilisé. Il nécessite entre autre, l'envoi de l'échantillon à l'étranger (en France ou aux Pays-Bas).

En aucun cas, la narcolepsie ne pourra être déterminée par une prise de sang.

Traitements de la narcolepsie

Les traitements de la narcolepsie visent à soulager les symptômes et à améliorer la qualité de vie. Il n'existe pas aujourd'hui de traitement visant à corriger les causes de cette maladie.

La narcolepsie est traitée par des médicaments particuliers dont la prescription est réservée aux services hospitaliers spécialisés et aux centres d'étude du sommeil. Deux médicaments psychostimulants, le Modafinil (Modiodal) et/ou le méthylphénidate (Rilatine), sont utilisés chez l'adulte pour traiter la narcolepsie. L'oxybate de sodium est, malheureusement, réservé aux patients adultes qui connaissent des crises de cataplexie. Force est de constater toutefois, qu'il est aussi très efficace dans la narcolepsie sans cataplexie et qu'il serait bien utile chez les moins de 18

ans car il n'a pas les effets secondaires des seuls traitements stimulants qu'ils peuvent prendre. Malheureusement, au stade actuel, les organismes de remboursement arguent que les publications scientifiques dans ces cas ne sont pas encore suffisantes.

L'usage de ces médicaments est très règlementé. La dose efficace est établie progressivement en fonction des réactions de chaque patient. Les psychostimulants peuvent parfois provoquer des symptômes d'anxiété ou des symptômes obsessionnels (comme toutes les substances dopaminergiques). Il faut être extrêmement vigilant sur les risques d'interactions avec d'autres médicaments (en particulier les neuroleptiques et les pilules contraceptives). La prise de ces médicaments doit être impérativement signalée à son pharmacien et à tout nouveau médecin consulté. En cas de grossesse ou d'allaitement, ils ne doivent pas être utilisés sans avis médical.

Dans certains cas, le médecin peut prescrire des médicaments habituellement administrés contre la dépression lorsque les crises de cataplexie ne sont pas soulagées par l'oxybate de sodium. A côté des traitements médicamenteux, les siestes programmées restent d'une grande efficacité contre l'hyper-somnolence. Faire de petites siestes, de moins de 30 minutes, à des heures régulières est recommandé en cas de narcolepsie. Ces siestes programmées permettent d'éviter les endormissements intempestifs voire dangereux. Ils pourraient également réduire le recours médicamenteux, voire améliorer son efficacité.

La narcolepsie reste une maladie rare peu connue, sous et mal diagnostiquée. Néanmoins, nous constatons que ces dernières années la recherche a fait de grands pas, aussi bien dans la compréhension de la maladie que dans la mise au point de nouveaux traitements. Le Pitolisant et le JZP-110, des stimulants mieux ciblés, seront probablement disponibles dans les prochains mois.

La narcolepsie, un handicap qui ne dit pas son nom

La narcolepsie est la cause d'un handicap et d'une mauvaise qualité de vie. Elle peut interférer avec la vie professionnelle, voire empêcher la personne atteinte d'exercer son métier. L'isolement social et la perte d'autonomie peuvent être à l'origine de dépression.

Pendant la scolarité, les difficultés liées à la narcolepsie sont nombreuses et leur impact est énorme. Cet handicap est souvent mal perçu et assimilé à de la paresse. Il engendre, pour le jeune la perte de confiance en soi et souvent un retard scolaire.

Un élève narcoleptique ne maîtrise absolument pas les pertes d'attention et les accès de sommeil qui entraînent les difficultés suivantes :

- Prise de notes lente et difficile en raison d'une perception discontinuée ; d'où cours incomplets.
- Sa réflexion est par moment altérée par un état confusionnel et une perte de repères (temps, tâche en cours...). Il ne comprend plus ce qu'il fait et est incapable de répondre à une question simple.
- Difficultés à faire des séries d'exercices à l'écrit
- Lenteur dans l'exécution du travail demandé (réflexion altérée, écriture ralentie et illisible...)
- Les contrôles et tests de connaissance, par écrit, sont souvent inachevés. Même s'il maîtrise la matière.
- Difficultés à rester éveillé en fin de journée, manque de temps pour effectuer tous les devoirs...

Plus le diagnostic est posé tôt, moins les problèmes de déscolarisation apparaissent. Il faut savoir s'interroger judicieusement devant une somnolence d'un enfant ou d'un adolescent et ne pas conclure à de la "flemmardise" de façon trop rapide.

Dès l'entrée à l'école, il est préférable de prévenir les enseignants et les autorités scolaires afin que l'enfant qui s'endort en classe ne soit pas considéré comme "paresseux", et que puissent se mettre en place les mesures les mieux adaptées à sa bonne intégration à l'école.

A l'âge adulte, la somnolence diurne constitue une menace pour l'avenir avec des difficultés d'insertion ou de maintien dans le milieu professionnel, aboutissant à des changements fréquents d'emploi, voire au chômage. D'après une étude effectuée en France, 1 patient narcoleptique sur 5 a recours à une réorientation professionnelle. C'est dire l'importance d'une bonne prise en charge et d'une orientation professionnelle adaptée.

Par rapport à nos voisins européens, la prise en charge de nos patients narcoleptiques reste très insuffisante. L'accès aux médicaments efficaces est difficile, voire impossible, pour les mineurs. La maladie est loin d'être traitée dans sa globalité et le soutien des patients dans leurs difficultés quotidiennes est inexistant.

Le rôle de l'association belge de narcolepsie est :

- D'informer le public sur cette maladie chronique, rare et méconnue
- De collaborer et soutenir la recherche
- Travailler avec les associations européennes afin de permettre aux patients de sortir de l'isolement et de porter leur parole auprès des autorités

Pour plus d'information,
n'hésitez pas à nous contacter
et visiter notre site

www.narcolepsie-cataplexie.be

info@narcolepsie-cataplexie.be

Mohamed Abbass

Président de l'ABN Asbl