

NARCOLEPSIA - A DISEASE WHICH MAKES YOU FALL ASLEEP³

Assoc. Prof. Kristina Zaharieva, PhD

Department of Medical and Clinical Diagnostic Activities,

University of Ruse "Angel Kanchev"

Phone: 0885 193 003

E-mail: kzaharieva@uni-ruse.bg

Pr. Assist. Tatyana Atanasova, PhD

Department of Medical and Clinical Diagnostic Activities,

University of Ruse "Angel Kanchev"

Phone: 082 888 755

E-mail: nursing_russe@abv.bg

Abstract: Rare diseases are serious, often chronic and progressive diseases. In very rare diseases, symptoms can be observed at birth or in childhood. According to the generally accepted European definition, a rare disease is considered one with a prevalence of no more than 5 per 10,000 people in the EU. The term "rarity" is too relative. Although each rare disease occurs in a very small part of the population of a country, if they are summed up as a whole, due to the large number of nosological units (more than 6000), rare diseases become a serious public health problem of any health system. Rare diseases are a serious public health problem and pose a threat to the health of EU citizens. Late and misdiagnoses of patients with rare diseases are common and often result in a medical, physical, and mental burden for the patient and a financial and emotional burden for the family. It is believed that low awareness of rare diseases is one of the reasons for late and wrong diagnoses. One of the diseases recognized as a rare disease is narcolepsy, which has a prevalence of between 20 and 50 per 100,000. Narcolepsy is a neurological disease characterized by chronic excessive daytime sleepiness, cataplexy, hypnagogic hallucinations, sleep paralysis and disturbed night sleep. It is difficult to determine the true number of sufferers, as narcolepsy often goes undetected or is misdiagnosed. The disease can appear at different ages - from infancy to 50 years of age. It is considered a lifelong condition that usually does not progress. It is a chronic and debilitating disorder with a peak onset at age 15 and a second peak at age 35 that requires lifelong treatment. During the period 30.03.23-30.06.23, a survey was conducted on the awareness of the students of the Medical Assistant specialty at RU "Angel Kanchev" and the Nurse and Midwife specialty at the Varna University of Medical Sciences, Sliven branch, about the disease Narcolepsy. Analysis of the responses found low awareness of rare diseases and narcolepsy in particular. As a consequence of the obtained results, an information bulletin was prepared, a seminar and a talk were held in order to control the established deficit of awareness about the disease narcolepsy.

Keywords: Narcolepsy, Rare diseases, Daytime sleepiness, Cataplexy, Sleep paralysis

ВЪВЕДЕНИЕ

Редките болести са сериозни, често хронични и прогресивни заболявания. При много редки заболявания симптомите могат да бъдат наблюдавани още при раждането или в детска възраст (Toncheva D., 2014).

Редките болести са живото застрашаващи или хронични инвалидизиращи заболявания със слабо разпространение и висока степен на сложност. Според общоприетата европейска дефиниция за рядко заболяване се счита такова с разпространение не повече от 5 на 10 000 души в ЕС. Понятието „рядкост“ е твърде относително. Въпреки, че всяко рядко заболяване се среща при малка част от населението на една страна, ако бъдат сумирани като цяло, поради големия брой нозологични единици (над 6000), редките заболявания се превръщат в

³Докладът е представен на пленарната сесия на 27 октомври 2023 в секция МКДД с оригинално заглавие на български език: НАРКОЛЕПСИЯ – БОЛЕСТ ПРИ КОЯТО ЗАСПИВАШ.

сериозен проблем за общественото здравеопазване на всяка здравна система (<https://www.raredis.org/archives>). Едно от заболяванията признато за рядко заболяване е нарколепсията която има разпространение между 20 и 50 на 100 000 (Ohayon MM et al, 2002). Трудно може да се определи реалният брой болели, тъй като нарколепсията често остава неоткрита или се поставя грешна диагноза. Заболяването може да се прояви в различни възрасти – от ранна детска до 50-годишна възраст. Приема се за доживотно състояние, което обикновено не прогресира (Slowik JM et al, 2020). Това е хронично и инвалидизиращо разстройство с бимодален пик - максимална честота на поява на 15 години и втори пик на 35 години, което изисква лечение през целия живот (Dauvilliers Y,et al, 2001).

ИЗЛОЖЕНИЕ

Има хиляди редки заболявания, между 6000 и 7000 са открити и редовно се описват в медицинската литература нови. Докато почти всички генетични заболявания са редки заболявания, то не всички редки заболявания са генетични. Например има много редки инфекциозни и автоимунни заболявания, а причината за много редки заболявания остава неизвестна (Toncheva D., 2014). Редките болести са сериозен проблем за общественото здраве и са заплаха за здравето на гражданите на ЕС. Важна роля в областта на редките болести имат медицинските специалисти, които диагностицират и проследяват хода на заболяването (Miteva Ts, et al, 2011). Късните и погрешни диагнози на пациенти с редки заболявания са често срещани и често водят до медицинско, физическо и психическо бреме за пациента и финансово, и емоционално бреме за семейството. Смята се, че ниската осведоменост за редките болести е една от причините за късни и погрешни диагнози на пациенти с редки болести (Vandeborne L, et al, 2019). За щастие едно от най-тежките нарушения на съня – нарколепсията, е едновременно и едно от най-редките. Среща се при едва 0.02 – 0.05% от хората.

Нарколепсията е неврологично заболяване, което се характеризира със хронична ексцесивна дневна сънливост, катаплексия, хипнагнии / хипнопомни халюцинации, сънна парализа и нарушен нощен сън (Tsenkova Lilia, Mihaela Hubenova ,2020; Postiglione E,et al, 2018). Ексцесивна сънливост през деня се приема за първостепенен симптом на нарколепсията, отличаващ се от умората по неустойчивите сънни атаки с кратка продължителност, по-малка от 15 минути, може да настъпи при необичайни ситуации - по време на хранене или разговори. Катаплексията представлява внезапна, симетрична мускулна слабост или парализа без загуба на съзнание. Тя често се предизвиква от смях (80%), изненада, гняв и продължава от секунди до минути. Катаплексията рядко е първия симптом на нарколепсията, обикновено се проявява години след дневната сънливост. Сънната парализа е временна, частична или пълна парализа, която най-често се появява при събуждане. Пациентът е в съзнание, но е неспособен да се движи. Сънната парализа обикновено трае по-малко от една минута. Могат да настъпят зрителни, тактилни и акустични халюцинации - съноподобни преживявания - хипнагнии (при заспиване) сили хипнопомни (при събуждане) (Milanov I., et al, 2012).

Нарколепсията е различна от сънната апнея, разстройствата на нощните движения (миоклонус и синдром на неспокойните крака), ефекти от наркотиците и алкохола и атипичната депресия (<https://www.raredis.org/archives>).

Навременната диагноза означава по-добри резултати и се съобщава, че пациентите, диагностицирани преди 30-годишна възраст, показват по-ниски нива на безработица и имат по-добро здравословно възприятие от тези, диагностицирани на по-късна възраст което води до намален психологически стрес, заедно със социално-икономически и здравни последици (Ingravallo F,et al, 2012). В допълнение към медикаментозното лечение важна роля играе храненето. За да се предотврати затлъстяване при пациенти с нарколепсия е необходимо да се състави рационален режим на хранене, физическа активност и сън, изцяло съобразен с тяхното състояние (Tsenkova Lilia, Mihaela Hubenova, 2020). Освен видът на консумираната храна, влияние оказват и хранителните навици. Пропускането на закуската и нередовното хранене също се асоциират с влошено качество

на съня. Лечението трябва да се придружава от съставяне на адекватен дневен и хранителен режим, включващ балансиран прием на макро- и микронутриенти, физическа активност и качествен сън (St-Onge MP, 2016).

Проведено проучване

Цел – да се проучи нивото на информираност на респондентите за редките заболявания и за Нарколепсия – болестта която ни кара да заспиваме.

Материали и методи

- социологически метод - пряка анонимна анкета;
- документален метод - проучване на достъпна литература по проблема;
- статистически метод - обработка и анализ на информацията.

Методика на изследването

През периода 30.03.23-30.06.23 г беше проведено анкетно проучване сред 125 студенти (след получено информирано съгласие), специалност Лекарски асистент при РУ „Ангел Кънчев“, студенти от специалност Медицинска сестра и Акушерка при МУ Варна, филиал Сливен относно информираността им за редките болести и заболяването Нарколепсия. Анкетното проучване се проведе на два етапа – преди и след провеждане на обучителни семинари и предоставяне на информационни брошури с информация за редките болести и заболяването Нарколепсия.

Резултати от проведеното проучване и обсъждане

Анализът на анкетното проучване установи изключително ниско ниво на информираност не само за заболяването Нарколепсия, а и за редките болести. Резултатите от проведеното проучване (преди и след проведени обучителни семинари и предоставени информационни брошури) са анализирани и представени в таблица 1.

Таблица 1. Данни от анкетно проучване

Въпрос	Преди предоставяна информация за редките болести и заболяването Нарколепсия	След предоставяна информация за редките болести и заболяването Нарколепсия
Кои от изброените симптоми са характерни за нарколепсията?	1 %-Заспиване 28%-Еуфория 22%-Гадене, повръщане 49%-Други	86 %-Заспиване 7%-Еуфория 3%-Гадене, повръщане 4%-Други
Отбележете на коя система е заболяването Нарколепсията е :	26%-Неврологично заболяване 18%-Стомашно-чревно заболяване 11%-Ендокринологично заболяване 45%-Заболяване на други органи и системи (ОС, CCC)	82%-Неврологично заболяване 5%-Стомашно-чревно заболяване 3%-Ендокринологично заболяване 10%-Заболяване на други органи и системи (ОС, CCC)
Според вас Нарколепсията се свежда до:	36%-„Употреба на наркотици“ 27%-„Употреба на обезболяващи“ 36%-„Употреба на сънотворни“ 1%-„Внезапно заспиване“	5%-„Употреба на наркотици“ 4%-„Употреба на обезболяващи“ 3%-„Употреба на сънотворни“ 88%-„Внезапно заспиване“
Предоставената ви информация за Нарколепсията и редките	7%- Достатъчна 70%-Не достатъчна 23%-Не мога да преценя	29%-Достатъчна 56%-Не достатъчна 15%-Не мога да преценя

болести е:		
Нивото ви на информираност за редките болести и заболяването Нарколепсия е:	76%-Много ниско 17%-Ниско 2%- Добро 5%- Не мога да определя	36%-Много ниско 25%-Ниско 23%-Добро 16%-Не мога да определя
Необходима ли ви е допълнителна информация за редките болести и заболяването Нарколепсията?	38%- Да 17%- Не мога да преценя 45%- Не	84%- Да 9%- Не мога да преценя 7%- Не
Какви допълнителни форми на обучение предлагате с цел повишаване на знанията ви за редките болест?	27% - Модул „Редки болести“ при дисциплините Вътрешни болести, Неврологични болести и Детски болести. 21% -Избираема дисциплина „Редки болести“ 52% - Семинари и беседи за „Редки болест“	41% - Модул „Редки болести“ при дисциплините Вътрешни болести, Неврологични болести и Детски болести. 38% - Избираема дисциплина „Редки болести“ 21% - Семинари и беседи за „Редки болест“

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Отговорите на респондентите показват ниско ниво на обща осведоменост и информираност по проучвания проблем. От отговорите може да се направи и извод за причините относно констатирания дефицит на знания–предоставената информацията не само за заболяването Нарколепсия, но и за редките заболявания е не достатъчна. В отговорите на респондентите и след проведените обучителни семинари, предоставените постери и информационни брошури се установява все още дефицит на знания, който който до голяма степен ще бъде овладян с помощта на предлаганите допълнителни форми на обучение от респондентите. Според нас това ще допринесе за повишаване информираността не само на респондентите, но и на всички студенти не само за Нарколепсията като едно от редките заболявания, но и за всички заболявания от палитрата на редките болести. Придобитите знания са една от предпоставките за активно и адекватно участие на медицинските специалисти в комплексния лечебно диагностичен процес.

REFERENCES

- Dauvilliers, Y., Montplaisir, J., Molinari, N., Carlander, B., Ondze, B., Besset, A., Billiard, M. (2001). Age at onset of narcolepsy in two large populations of patients in France and Quebec. *Neurology* 57:2029–2033.
- Ingravallo, F. Gnucci, V., Pizza, F., Vignatelli, L., Govi, A., Dormi A., Pelotti S., Cicognani, A., Dauvilliers, Y., Plazzi, G. (2012). The burden of narcolepsy with cataplexy: how disease history and clinical features influence socio-economic outcomes. *Sleep Med* 13:1293–1300.
- Milanov, I., et al. (2012). *Nevrologiya*, MF, Sofiya ISSN 978-954-420-296-5 (**Оригинално заглавие:** Миланов И., и колектив, 2012, *Неврология*, София, МФ, ISSN 978-954-420-296-5)
- Miteva, Ts., Jordanova, R., Iskrov, G., Stefanov, R. (2011). General knowledge and awareness on rare diseases among general practitioners in Bulgaria. *Georgian Med News*. (193):16-9. (**Оригинално заглавие:** Митева Ц., Йорданова Р., Искров Г., Стефанов Р., 2011. Общи познания и информираност за редките болести сред общопрактикуващите лекари в България. *Грузински медицински новини*. (193):16-9.)
- Ohayon, MM., Priest, RG., Zulley, J., Smirne, S., Paiva, T. (2002). Prevalence of narcolepsy symptomatology and diagnosis in the European general population. *Neurology* 58:1826–1833.
- Postiglione, E., Antelmi, E., Pizza, F., Lecendreux, M., Dauvilliers, Y., Plazzi, G. (2018) The clinical spectrum of childhood narcolepsy. *Sleep Med Rev* 38:70–85.

Slowik, JM., Collen, JF., Yow, AG. (2020). Narcolepsy. Jun 27. In: StatPearls. Treasure Island (FL): Stat Pearls Publishing.

St-Onge ,MP., Mikic, A., Pietrolungo, CE. (2016). Effects of Diet on Sleep Quality. *Adv Nutr.*7(5):938-94

Toncheva, D., (2014). Rare genetic diseases - part 2, Sofia, Simel Publishing House. (**Оригинално заглавие:** Тончева Д., 2014, Редки генетични болести-част 2, ISBN: 978-619-183-012-1, София, Издателство Симел.)

Tsenkova, Lilia, Mihaela ,Hubenova (2020), Nutrition in patients with narcolepsy Rare Diseases and Orphan Drugs Journal, Issue 3 , ISSN 1314-3581. (**Оригинално заглавие:** Ценкова Л., М.Хубенова, 2020, Хранене при пациенти с нарколепсия, сп. „Редки болести и лекарства сираци, брой 3, ISSN 1314-3581.)

Vandeborne, L., van Overbeeke, E., Dooms, M., De Beleyr, B., Huys, I., Orphanet, J. Rare, Dis. (2019). May 4;14(1):99. doi: 10.1186/s13023-019-1075-8. PMID: 31054581 , *Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium.*

URL:

<https://www.raredis.org/archives/1080?lang=bg>/Институт поредки болести