



VN



VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Narcolessia

Narcolessia

Disturbo neurologico cronico caratterizzato dall'incapacità di regolare i cicli sonno-veglia. Può interferire con lo sviluppo psicologico e sociale e con le attività accademiche e lavorative. Ha un'incidenza annuale di 50 casi su 100.000 individui e anche se non esiste una cura, il trattamento e i cambiamenti nello stile di vita permettono di controllare la malattia.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio basso



Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

20 loci

Geni analizzati

AGAP1, BARHL2, C2orf16, CADM2, CPEB1, ECE2, EXOC4, HCRTR2, HTR7, L1TD1, NOS1, NR2F1, POM121L2, S100PBP, SHISA4, SIL1, STH, SUSD4, TLE4, TMEM182, TMEM247, ZFPM2

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

La causa della narcolessia non è completamente compresa, tuttavia, gli studi suggeriscono che può derivare da una combinazione di fattori che innescano una mancanza di ipocretina, una sostanza chimica naturale che promuove la veglia e regola il sonno REM nei casi di narcolessia accompagnati da cataplessia. Alcune di queste cause attualmente suggerite sono le seguenti:

- Disordini autoimmuni contro le cellule cerebrali contenenti ipocretina probabilmente innescati da fattori ambientali in individui geneticamente predisposti.
- Lesioni cerebrali traumatiche, tumori o altre malattie che colpiscono le parti del cervello che regolano la veglia e il sonno REM.

Le cause del tipo di narcolessia non accompagnata da cataplessia in cui non sono stati osservati diminuiti livelli di ipocretina sono attualmente sconosciute.

Inoltre, l'età è stata descritta come un fattore di rischio non genetico associato allo sviluppo della narcolessia. La narcolessia inizia di solito in persone tra i 10 e i 30 anni di età.



Sintomi

Lo sviluppo e la gravità dei sintomi variano notevolmente. Inizialmente appariranno uno alla volta e possono essere separati da lunghi periodi. I sintomi iniziali sono di solito lievi, ma peggiorano con l'età e possono progredire ad un ritmo variabile. Tuttavia, anche se non scompariranno mai, possono migliorare parzialmente nel tempo. Altri sintomi della narcolessia includono:

- Eccessiva sonnolenza diurna (EDS): tutte le persone hanno questo sintomo, che spesso è il più evidente. È caratterizzato da una sonnolenza persistente sotto forma di una sensazione improvvisa.
- Cataplessia: perdita improvvisa del tono muscolare mentre una persona è sveglia che porta alla debolezza e alla perdita di controllo dei muscoli volontari, ma mantenendo la piena coscienza. È spesso scatenato da emozioni forti e improvvise. Di solito appare settimane o anni dopo un'eccessiva sonnolenza diurna con attacchi di frequenza variabile, che durano solo pochi minuti e si risolvono da soli quasi istantaneamente.
- Paralisi del sonno: incapacità temporanea di muoversi o parlare mentre ci si addormenta o ci si sveglia che dura secondi o minuti e la persona rimane pienamente cosciente. Alla fine degli episodi, la persona si riprende completamente.
- Allucinazioni: possono accompagnare la paralisi del sonno di solito quando la persona si addormenta o si sveglia. Spesso il contenuto è visivo, ma altri sensi possono essere coinvolti.

Altri sintomi che possono accompagnare la narcolessia sono:

- Insonnia, sogni vividi, apnea, esternalizzazione dei sogni e movimenti periodici delle gambe che possono interrompere il sonno durante la notte.
- Episodi di sonno temporaneo che possono durare pochi secondi durante un'attività e dopo i quali continuano l'attività senza essere in grado di ricordare ciò che è successo o la consapevolezza di ciò che stanno facendo. Si verificano spesso durante attività di routine come parlare, mangiare, scrivere o guidare.

Anche se la sonnolenza diurna è presente in tutti i casi, solo il 10-25% sperimenterà tutti gli altri sintomi associati.

Prevenzione

Non ci sono misure efficaci per la prevenzione della narcolessia, tuttavia, i seguenti cambiamenti nello stile di vita incentrati sull'igiene del sonno possono essere utili e benefici:

- Fate dei sonnellini brevi e regolarmente programmati quando tendono a sentirsi più sonnolenti.
- Mantenere un programma di sonno regolare, anche nei fine settimana, per cercare di dormire meglio.
- Evitare la caffeina o l'alcol diverse ore prima di andare a letto.
- Evitare di fumare, soprattutto di notte.
- Fare esercizio quotidiano per almeno 20 minuti al giorno, fino a 4-5 ore prima di andare a letto. Inoltre, evitare l'eccesso di peso sarebbe favorevole a uno stile di vita sano.
- Evitare pasti abbondanti e pesanti prima di andare a letto, perché rendono difficile addormentarsi.
- Attività rilassanti prima di andare a letto possono favorire il sonno (bagno caldo). Regolare lo spazio per dormire alla giusta temperatura e condizioni.

Le precauzioni di sicurezza, in particolare quando si guida, sono importanti per le persone con narcolessia, e l'eccessiva sonnolenza diurna e la cataplessia possono portare a gravi lesioni o alla morte se lasciate incontrollate in azioni ordinarie sicure, come la discesa di una scala.

Relazione tecnica

La narcolessia è associata sia a fattori genetici che a fattori ambientali. Gli studi familiari hanno mostrato un rischio fino a 40 volte maggiore nei parenti di primo grado, e gli studi sui gemelli hanno mostrato un'ereditarietà di circa il 35%. Recentemente il progetto UK Biobank ha esaminato oltre 50.000 partecipanti per i fattori genetici associati a questa condizione, e come risultato ha identificato 23 loci di suscettibilità significativamente legati allo sviluppo di questo disturbo del sonno.

Bibliografia

[Rare Diseases Database NORD \[April 2022\]](#)

[National Institute of Neurological Disorders and Stroke \[April 2022\]](#)

[Mayo Clinic \[April 2022\]](#)

[UK Biobank Database. Narcolepsy, Data-Field 1220 \[Version Feb-2022\]](#)

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania



- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

