

# La narcolepsie, caractéristiques cliniques

Soumis par Stephane Desbrosses

Probablement sous-diagnostiquée, la narcolepsie représente l'une des plus étranges des dyssomnies, avec une symptomatologie parfois spectaculaire mais terriblement angoissante pour le patient. La narcolepsie est un trouble du sommeil se caractérisant par une hypersomnolence, régulièrement associée à des paralysies, des hallucinations, des pertes brutales du tonus musculaire lié à des émotions vives. Les traitements contre les symptômes existent, mais jusqu'à présent, les causes de la narcolepsie sont peu connues.

Aussi appelée maladie de Gélineau, du nom du découvreur français (Jean Baptiste Gélineau - 1880) de cette maladie (quoiqu'elle fut décrite indépendamment, peu de temps auparavant en Allemagne ; Westphal - 1877), la narcolepsie est une maladie neurologique se caractérisant par des accès incoercibles de somnolence diurnes, généralement associés à d'autres troubles du sommeil : l'hypersomnolence diurne s'accompagne régulièrement de trois autres signes cliniques, la cataplexie, des hallucinations à l'endormissement ou au réveil, et des paralysies du sommeil.1/ Résumé des principaux critères du DSM-IV

- Attaques irrésistibles d'un sommeil réparateur survenant quotidiennement pendant au moins trois mois.
- Présence d'au moins un des deux critères suivants :1. cataplexie : brefs épisodes (quelques secondes à quelques minutes) de perte soudaine du tonus musculaire, le plus souvent en rapport avec une émotion intense.
- 2. intrusion récurrente d'éléments du sommeil paradoxal lors des transitions veille-sommeil se manifestant par des hallucinations hypnopompiques (à l'éveil) ou hypnagogiques (à l'endormissement) ou par des paralysies du sommeil en début ou en fin d'épisodes de sommeil.
- La perturbation n'est pas liée aux effets physiologiques directs d'une substance ou d'une affection médicale générale.

2/ Données épidémiologiquesLa narcolepsie est une dyssomnie (pathologie du sommeil) relativement rare (de 0.02 à 0.05[1] %) mais probablement sous diagnostiquée, qui plus est tardivement (15 à 25 ans), car on peut la confondre avec d'autres pathologies du sommeil. De plus en plus cependant, l'âge moyen du diagnostic s'établit précocément, durant la petite enfance (si la narcolepsie se déclare précocément). La narcolepsie touche légèrement plus d'hommes que de femmes. Les risques majorés de narcolepsie en cas de parent narcoleptique (1 à 10% de prévalence) confirment une composante génétique à ce trouble. Plusieurs études épidémiologiques suggèrent cependant l'importance de facteurs environnementaux (stress ou réduction du sommeil, par exemple) sur l'apparition des symptômes.3/ Caractéristiques psychopathologiques du trouble

On parle de tétrade narcoleptique pour désigner les quatre troubles principaux rencontrés chez un narcoleptique.

- Hypersomnolence diurne : des accès irrésistibles de somnolence surviennent quotidiennement, lors desquels le patient peut rêver éveillé ou sombrer dans une inconscience totale, sans souvenirs au réveil. Ces épisodes se produisent plusieurs fois dans la journée, peuvent durer quelques minutes à plusieurs dizaines de minutes. Ce repos est réparateur, mais ne laisse que quelques heures avant que survienne un autre endormissement. La qualité de vie du patient et sa sécurité en sont fortement compromises : la narcolepsie est une des pathologies interdisant des activités normales comme la conduite automobile. Plus généralement, de nombreuses activités sociales et professionnelles peuvent souffrir de ces endormissements inopportuns. Bien qu'elles se remarquent surtout lors de l'éveil, ces hypersomnolences témoignent d'un trouble général de la vigilance : les fluctuations de la vigilance se retrouvent également dans le sommeil, ponctué d'éveils intempestifs. L'hypersomnolence s'accompagne parfois de troubles de la mémoire et de l'attention.
- Cataplexie : généralement provoquée et maintenue par une émotion vive (accès de colère, de panique, éclatement de joie), la cataplexie se caractérise par une perte brutale du tonus musculaire, sans perte de conscience. Ce symptôme touche environ 75% des narcoleptiques. Lors de ces épisodes, le patient peut perdre l'usage de quelques muscles seulement, ou tomber dans un état d'atonie musculaire complète (seuls les muscles vitaux fonctionnent encore) semblable à celui que l'on observe en sommeil paradoxal, altération de la conscience exceptée. Le patient a conscience de cette paralysie, ce qui peut le paniquer et maintenir la cataplexie.
- Hallucinations hypnagogiques (à l'endormissement) ou hypnopompiques (lors de l'éveil), pouvant se montrer très angoissantes (par exemple, le narcoleptique peut voir son conjoint se transformer en bête effrayante, juste à côté de lui). Ces hallucinations semblent coïncider avec l'arrivée rapide de phases de sommeil qui prennent habituellement plus de temps avant de débuter (sommeil profond et paradoxal ; parfois même, le narcoleptique s'endort quasi immédiatement en état de sommeil paradoxal). Elles semblent toucher près de deux tiers des patients, à des fréquences diverses. Nous nous rassurons de cauchemars en nous réveillant, et en constatant qu'il ne s'agissait que de mauvais rêves. Les narcoleptiques peuvent avoir ces hallucinations alors même qu'ils ont l'impression vivace d'être parfaitement éveillés. De telles frayeurs peuvent développer une véritable appréhension de l'endormissement, accentuant les troubles du sommeil.

- Paralysies du sommeil, survenant également le plus souvent à l'endormissement ou au réveil, et parfois conjointement aux hallucinations (l'angoisse est d'autant plus forte en ces cas). La paralysie ne dure pas très longtemps (quelques dizaines de secondes à quelques minutes) mais elle est vécue de manière très angoissante, le patient se sent éveillé, mais est incapable d'ouvrir les yeux ou de bouger.4/ Adaptation et évolution du troubleLa maladie présente un pic chez le jeune adulte (15 ans) et vers 35 à 40 ans. Si l'hypersomnolence est un symptôme caractéristique, les trois autres signes de la tétrade ne se rencontrent pas nécessairement, La cataplexie est très partagée (75% des narcoleptiques, environ), il n'en va pas de même pour les paralysies du sommeil et les hallucinations, qui non seulement touchent

moins de narcoleptiques, mais en proportion très variable (d'une seule fois par vie à plusieurs fois par jours). En plus des traitements, certaines adaptations non médicamenteuses sont possibles : siestes volontaires fréquentes, présence de l'entourage, qui doit être informé, boissons stimulantes comme le thé ou le café, en journée. Les handicaps sociaux et professionnels que la narcolepsie peut apporter peuvent plonger le patient dans une dépression et un isolement progressif.

5/ Hypothèses explicatives  
Plusieurs hypothèses, ayant en commun un dérèglement des processus du cycle veille-sommeil, ont été avancées. Ce cycle se base principalement sur trois processus. Le premier est un processus homéostatique dépendant de la durée de veille préalable dont aucun lien n'a pu être décrit pour le moment, avec la narcolepsie. Le second est un processus circadien impliquant un oscillateur hypothalamique. On sait que le taux d'hypocrétine (aussi appelée orexine) y est déficitaire chez les narcoleptiques, et est lié à l'activité de neurones histaminergiques jouant un rôle dans l'éveil cortical, de même qu'à d'autres systèmes régulateurs (Sérotoninergique, noyaux du Raphé, et noradrénergique, locus coeruleus). Le troisième processus est un rythme ultradien impliqué dans l'alternance sommeil lent - sommeil paradoxal, dont on constate le dérèglement à l'EEG. La baisse d'activité de l'oscillateur hypothalamique en faveur du processus ultradien pourrait expliquer les intrusions de sommeils lents et paradoxaux tout au long de la journée. Le contrôle pharmacologique de la symptomatologie suggère que deux mécanismes différents, peut être avec une source identique, sont impliqués dans les somnolences et la cataplexie. Les somnolences sont traitées avec des stimulants qui ont pour effet d'augmenter l'activité des systèmes noradrénergiques. La cataplexie peut également être traitée par des modifications de l'activité monoaminergique, mais celle-ci semble liée au système dopaminergique, plus qu'aux autres monoamines. Une des hypothèses récentes est celle d'une maladie auto-immune détruisant les neurones orexinergiques de l'hypothalamus : il a été observé que la destruction de ces neurones entraîne une narcolepsie. Également, on constate une forte association [2] entre la présence de systèmes HLA particuliers (HLA DR2 et DQw1, notamment). Cependant, on sait les facteurs environnementaux importants. C'est souvent à la suite d'événements stressants ou d'une réduction anormale du sommeil que le narcoleptique prédisposé voit apparaître ses premiers symptômes.

6/ Prise en charge et objectif thérapeutique

Un diagnostic différentiel basé sur l'entretien, un agenda de sommeil tenu par le patient, des mesures de l'activité encéphalographique, éventuellement la détermination des groupes HLA, doit permettre d'infirmier un syndrome de Kleine Levin, des crises d'épilepsies, une humeur dépressive ou des troubles liés à la prise de substances psychotropes. Des apnées du sommeil se rencontrent dans la narcolepsie mais représentent un diagnostic distinct, pouvant pourtant entraîner l'hypersomnolence et les micro-réveils nocturnes. Il n'existe aucun traitement curatif, la prise en charge vise donc les symptômes : antidépresseurs (principalement antidépresseurs tricycliques) contre la cataplexie et psychostimulants contre les somnolences (amphétamines et dérivés). L'hygiène de vie est également importante, de petites indications pouvant améliorer nettement la qualité de vie du patient, et réduire les risques de somnolences ou de crises intempestives. L'évolution d'un syndrome dépressif ou la détérioration de la vie professionnelle et sociale doivent être surveillées.

Une manière divertissante de découvrir la narcolepsie : le film *Narco* (2004) raconte de manière romancée et sur un ton humoristique, l'histoire et les aléas d'un narcoleptique.

Sources :

- Les troubles du sommeil. Billiard M, Dauvilliers Y. (2005) Elsevier Masson.
- Neurosciences Médicales. Pritchard T. C., Alloway K.D. (2002) De Boeck Université.
- [1] Dement WC, Zarcone V, Varner V et coll (1972). The prevalence of narcolepsy. *Sleep Res* 1972, 1, 148.
- [2] Billiard M, Seignalet J. (1985). Extraordinary association between HLA DR2 and narcolepsy. *Lancet* 1985, I, 226-227.
- Pour continuer vos lectures sur les troubles du sommeil, nous vous conseillons l'excellent site <http://sommeil.univ-lyon1.fr/>.