

NARKOLEPSIA

Christer Hublin

Apulaisylilääkäri, neurologian dosentti, Unilääketieteen erityispätevyys

Työterveyslaitos, Helsinki.

ja

Markku Partinen,

Neurologi, tutkimusjohtaja, somnologisti, Unilääketieteen erityispätevyys, Suomen narkolepsiatutkimuskeskus, Helsingin uniklinikka

Narkolepsia on elimellinen keskushermostoperäinen sairaus. Keskeisenä oireena on valveajan poikkeava väsymys ja tahaton, jopa vastustamaton, nukahtelu. Aivojen hypokretiini-peptidin puutteesta johtuen vireyden ylläpito ja REM-unen säätely ovat häiriintyneet, joka aiheuttaa erilaisia oireita.

Mitä on narkolepsia?

Narkolepsia on luonteenomaista poikkeava väsymys ja nukahtelualttius. Narkoleptikon valveajan nukahtelukohtauksia voi tulla toistuvasti päivittäin - erityisesti yksitoikkisissa tilanteissa ja paikallaan ollessa. Uni voi tulla yllättäen ja vastustamattoman voimakkaana, ja nukahtaminen voi tapahtua yllättävissäkin tilanteissa, kuten kesken puheen, syödessä tai kävellessä.

Narkoleptikon nukahtamisalttiutta on verrattu tilaan, jossa terve ihminen on valvottuaan yhteen menoon 2-3 vuorokautta.

Narkolepsian klassinen muoto, narkolepsia-katapleksia, on kuvattu 1880. Katapleksia on tunnetilojen laukaisema äkillinen, ohimenevä lihasjänteyden menetys. Katapleksiakohtauksen laukaisee yleisimmin hervoton nauraminen tai vitsin-kertominen. Joskus kyseessä on vain muutaman sekunnin kestoinen osittainen kasvojen valahtaminen. Kohtaus kestää useimmiten alle 30 sekuntia ja liki 90 %:ssa alle 2 minuuttia.

Lihassoikeuden heikentyminen on symmetristä, mutta sen laajuus ja voimakkuus vaihtelevat yksilöllisesti: äärimmillään se voi olla vain ohimenevä tuntemus, jota ulkopuolinen ei huomaa, mutta se voi johtaa myös kaikkien lihasten voimattomuuden johdosta kaatumiseen ja puhekyvyn tilapäiseen menetykseen.

Tavallisia ilmenemismuotoja ovat polvien notkahtaminen, yläraajojen voimattomuus, pään heilahtaminen niskalihasten voiman alentuessa, puheen muuttuminen epäselväksi, tunne silmien hallinnan heikentymisestä, ja poskilihasten nykiminen.

Lapsilla tyypillisiä oireita ovat myös kielen työntyminen ulos suusta ja kasvojen virnistelyoireet. Katapleksiakohtauksen aikana tajunta säilyy, mutta se voi joskus johtaa nukahtamiseen. Väsymys altistaa katapleksialle. Kohtausten esiintymistiheys on myös hyvin vaihteleva: joillakin potilailla se voi ilmetä vain muutama kerran koko elämän aikana, joillakin kohtauksia voi useita kohtauksia lähes päivittäin. Iän mukana katapleksia voi selvästi lieventyä tai hävitä kokonaan.

Narkolepsian muut oireet ja vaikutukset

Edellä mainittujen pääoireiden lisäksi voi esiintyä myös seuraavia:

- unihalvaus eli nukahtamis- tai heräämisvaiheessa henkilö ei voi hetkellisesti puhua eikä liikkua
- hallusinaatiot eli harha-aistimukset nukahtamis- tai heräämisvaiheessa, jotka voivat olla pelottavia tai ahdistavia
- katkonainen yöuni on yleinen
- automaattinen toiminta eli väsymyksen takia oman toiminnan kontrolli puutteellista eikä jälkikäteen muista tekemisistään
- mielialan vaihtelut ja masennus
- näköhäiriöt
- lihominen etenkin sairauden alussa
- muistivaikeudet ja -katkot väsymyksen ja nukahtelun takia
- nukahtamiseen liittyvät tapaturmat.

Päivittäisiin oireisiin - erityisesti vireystilan jatkuvaan vaihteluun ja sitä kautta vaihtelevaan toimintakykyyn - liittyy usein epävarmuutta pärjäämisestä ja tämä aiheuttaa monilla kuormittuneisuutta.

Valtaosalla potilaista oireet alkavat 10–30-vuotiaana ja kaikkein tyypillisimmin 14-16-vuotiaana. Narkolepsia voi haitata koulumenestystä ja opiskelua sekä myöhemmin pärjäämistä työelämässä. Alkuoireet voivat olla ennen diagnoosin asettamista hämmäntäviä, ja esim. nukahtelu voidaan tulkita laiskuudeksi tai merkiksi mahdollisesta päihdeongelmasta.

Katapleksia voi johtaa kiusatuksi joutumiseen tai "hulluksi" leimautumiseen, ja hallusinaatiot voivat aiheuttaa pelkoa oman mielenterveyden järkkymisestä. Monilla oireilu johtaa sosiaalisen aktiivisuuden vähenemiseen ja jopa eristäytymiseen. Narkolepsia aiheuttaa käytännössä kaikilla lisääntyneitä psykososiaalista taakkaa, ja osalla potilaista tämä on huomattavan vahva.

Miten narkolepsia alkaa ja kehittyy?

Tavallisin ensioire on lisääntynyt väsymys ja nukahtamisalttiutus, mutta muutamalla prosentilla oireisto alkaa katapleksiolla. Yleensä oireisto kehittyy vähitellen kuukausien tai muutaman vuoden aikana, mutta pienellä osalla alku voi olla melko äkillinen. Narkolepsia voi alkaa missä iässä tahansa, mutta tavallisimmin 10–30-vuotiaana.

Osalla jotkut oireista – tavallisimmin katapleksia, unihalvaukset ja hallusinaatiot – lievenevät vuosien mittaan, mutta on epäselvää johtuuko tämä sopeutumisesta oireisiin (esim. tunnetilojen säätely vähentää katapleksia-alttiutta) vai taudin luonnollisesta kulusta.

Jos väsymys ja nukahtelu selvästi pahenevat, on syytä arvioida onko mukaan ilmaantunut jokin lisätekijä (esim. uniapnea painonnousun myötä). Eliniän ennuste on normaali. Selvää sukupuolten välistä eroa ei ole, mutta Suomessa narkolepsia saattaa olla hieman yleisempi naisilla kuin miehillä.

Miten yleinen narkolepsia on?

Suomalaisessa aikuisväestössä narkolepsia-katapleksian esiintyvyys on 0.026 %. Tämän perusteella narkoleptikkoja maassamme voi olla jopa noin 1500, mutta toistaiseksi diagnoosi on asetettu arviolta puolelle.

Aikaisempina vuosina meillä on diagnosoitu narkolepsiaa lapsilla (16-vuotiailla tai nuoremmilla) vain 1-8 tapausta vuodessa, mutta vuodesta 2010 alkaen yhteensä yli sata tapausta. Lisääntyminen on yhdistetty Suomessa käytettyyn H1N1-influenssarokotukseen henkilöillä joilla on ollut siihen sopiva geneettinen alttius..

Narkolepsian syy ja muodot

Narkolepsiassa on osoitettu olevan perinnöllisesti määräytyviä tekijöitä, joista yksi lisää selvästi sairastumisen riskiä (kudosrakenneominaisuus HLA DQB1*0602) ja muutama muu (esim. DQB1*0603, DGB1*0501) ainakin jonkin verran suojaa sairastumiselta. Lisäksi on todettu muita sairauteen liittyviä perinnöllisiä tekijöitä, jotka nekin osallistuvat immuunivasteen säätelyyn. Narkolepsiaa pidetään multifaktoriaalisena (monitekijäisenä) sairautena, jossa perinnöllisen alttiuden ohella tarvitaan jokin laukaiseva ympäristötekijä. Pitkään on epäilty tiettyjen tulehdusten (esim. streptokokin aiheuttamien) voivan laukaista narkolepsian ja Suomessa todetussa lapsipotilaita koskevassa epidemiassa näyttää H1N1-influenssarokotuksella olevan osuutta. Monet tutkijat pitävätkin narkolepsiaa synnyltään autoimmunisairautena (muuta tällaisia ovat esimerkiksi MS-tauti ja nuoruustyyppi 1 diabetes). Merkittäviltä osin oireet selittyvät nykyäskäytön mukaan aivojen yhden välittäjäaineen (oreksiini-/hypokretiinijärjestelmän) toiminnan heikkenemisellä.

On arvioitu, että kaikista narkolepsiatapauksista noin 4/5 olisi klassista muotoa (narkolepsia-katapleksia) ja ehkä kymmenesosalla sairaus esiintyy ilman katapleksiaa. Lisäksi muutamalla prosentilla oireisto liittyy johonkin perussairauteen (harvinaista aikuisilla) tai sairaus esiintyy vahvemmin perinnöllisenä (myös useammalla lähisukulaisella).

Miten narkolepsia diagnosoidaan?

Narkolepsiaa epäilevän aikuisen henkilön tulisi hakeutua neurologin vastaanotolle, lapsen kohdalla lastenneurologille.

Diagnoosi perustuu oireiden tarkkaan kartoitukseen, neurologiseen tutkimukseen ja laboratoriokokeisiin.

Ensin pyritään pois sulkemaan oireiden muut mahdolliset syyt. Diagnoosin varmistamiseksi käytetään unirekisteröintejä (unipolygrafia ja seuraavan päivän univiiheteesti eli MSLT). Koko yön unipolygrafiassa REM-unen alkaminen 15 minuutin sisällä nukahtamisesta viittaa voimakkaasti narkolepsiaan.

Univiiheteestissä todetaan lyhentynyt nukahtamisviive ja vähintään 2/5 osarekisteröinnissä REM-uni ilmaantuu 15 minuutin sisällä nukahtamisesta. Poikkeava MSLT-tutkimus ei yksin riitä narkolepsian diagnosoimiseen, mutta kiistaton katapleksia yhdessä poikkeavan MSLT:n kanssa varmistaa diagnoosin. Epäselvissä tapauksissa voidaan diagnoosi varmentaa DQB1*0602 positiivisilla henkilöillä määrittämällä aivoselkäydinnesteen hypokretiini-1-pitoisuus. Harvinaisemman narkolepsian ilman katapleksiaa diagnosointi edellyttää usein muitakin tutkimuksia.

Miten narkolepsiaa hoidetaan?

Hyvän hoitotuloksen saaminen ei yleensä onnistu pelkän lääkehoidon avulla vaan sairauden perusominaisuus – vireystilan voimakas vaihtelu valvetilassa ja unijakson rikkonaisuus - edellyttää myös säännöllisiä ja terveellisiä elämäntapoja. Osa potilaista tulee toimeen vain tarvittaessa otettavalla lääkityksellä tai ei käytä niitä lainkaan. Merkityksellisiä keinoja ja näkökohtia ovat erityisesti:

- säännöllinen univalverytmi
- ennakkoon suunnitellut 10–20 min torkut juuri vireysminimien edellä (yksi tai useampia päivässä)
- tärkeimpien aktiviteettien aikataulutus vireysminimien ulkopuolelle
- oireita laukaisevien tilanteiden välttäminen (pitkä paikallaan olo, voimakkaat tunnetilat jne.)
- fyysinen aktiivisuus
- ylipainon välttäminen
- ruokavalio (päivällä vältetään nopeasti imeytyviä hiilihydraatteja, kofeiinia maltillisesti)
- tapaturma-alttiiden aktiviteettien välttäminen
- potilaan, sukulaisten ja työtovereiden informointi
- ammatillinen neuvonta
- tarvittaessa psykologinen tuki
- sopeutumisvalmennuskurssit ja muu potilasryhdistystoiminta.

Lääkehoito

Lääkityksessä pyritään löytämään pienin annostus, joka riittävällä tavalla lievittää oireita ja korjaa toimintakykyä. Erityisesti nukahtamisalttius on yleensä siinä määrin voimakas, että suurillakaan lääkeannoksilla ei voida saavuttaa oireettomuutta. Suuremmilla annoksilla sivuvaikutukset usein lisääntyvät selvästi ja toleranssin (= lääketehon menetyksen) riski kasvaa. Väsymyksen ja nukahtelun lievittämiseen käytetään erilaisia piristäviä lääkeaineita. Osa näistä on saatavissa vain erityisluvalla. Katapleksian hoito voi edellyttää erillistä lääkitystä, ja samat lääkkeet tehoavat myös unihalvauksiin ja hallusinaatioihin. Vaikka yöuni olisi hyvinkin katkonainen, varsinaisten unilääkkeiden pidempiaikaiseen käyttöön on syytä suhtautua pidättyvästi tottumisriskin ja illalla otetun lääkkeen jäännöspitoisuuden aiheuttaman seuraavan päivän vireyttä heikentävän vaikutuksen takia. Narkolepsiapotilas tarvitsee B-lausunnon Kelalle saadakseen erityiskorvauksen, mutta kaikki käytössä olevat lääkkeet eivät valitettavasti kuulu korvauksen pariin. Lääkitykseen liittyy usein erilaisia ongelmia ja onkin suositeltavaa konsultoida aina narkolepsiaan hoitoon perehtyneitä lasten neurologeja tai neurologeja.

Koulutus, ammatti ja ajoterveys

Koulutus-, ammatti- ja työpaikkavalinnat tulisi tehdä harkiten. Narkolepsiassa työkykyisyys riippuu oireiden voimakkuudesta, hoitovasteesta ja sopivasta ammatinvalinnasta. Yksitoikkoista, paikallaan oloa edellyttävää työtä tai kolmivuorotyötä ei suositella narkoleptikolle. Myöskään turvallisuuskriittiset ammatit (ammattikuljettaja, pelastusala, vaarallisten työkonoiden käyttö jne.) eivät sovellu narkolepsiaa sairastavalle. Narkolepsiaa sairastava voi saada tavallisen (ryhmän 1) ajokortin, mikäli asianmukaisessa hoidossa olevan narkoleptikon vireystason säilyminen todetaan tarkoissa tutkimuksissa riittäväksi. Ammattimainen ryhmän 2 ajolupa ei tule koskaan kyseeseen.