

世界睡眠日 3月21日

科普—发作性睡病

全科医学科 李琪





关注睡眠健康

2023 3 21 23

essential to health ,

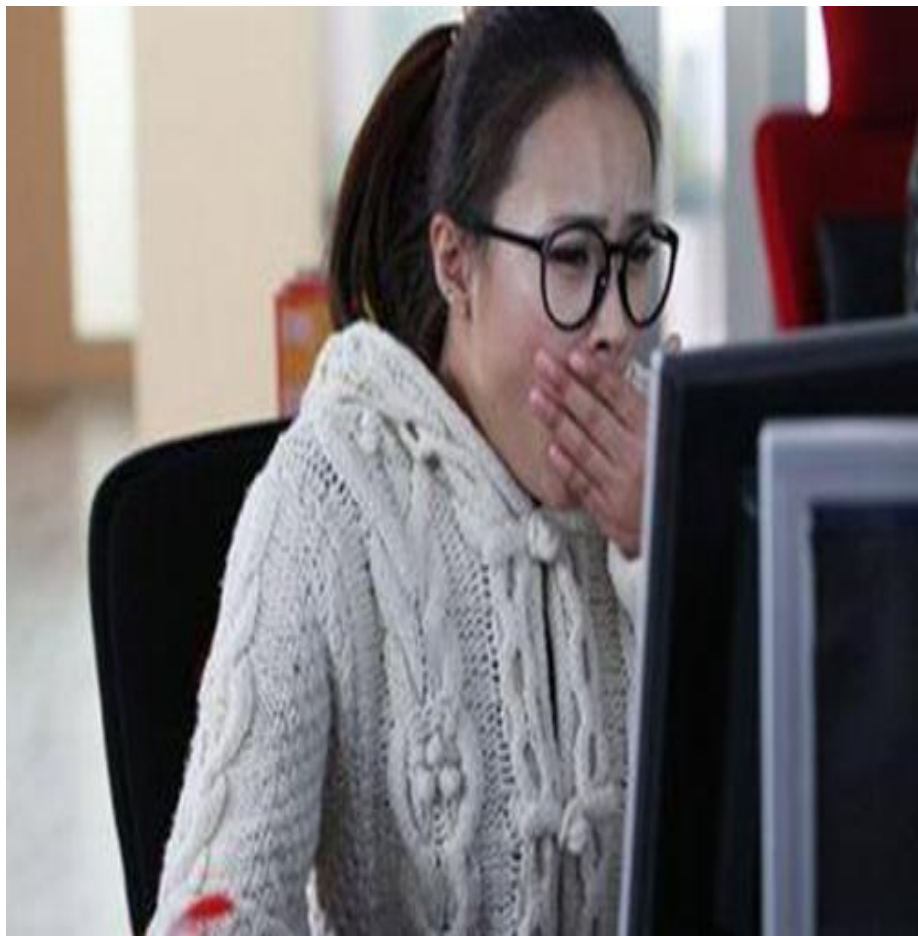
sleep is





关注睡眠健康





我的烦恼谁能理解？

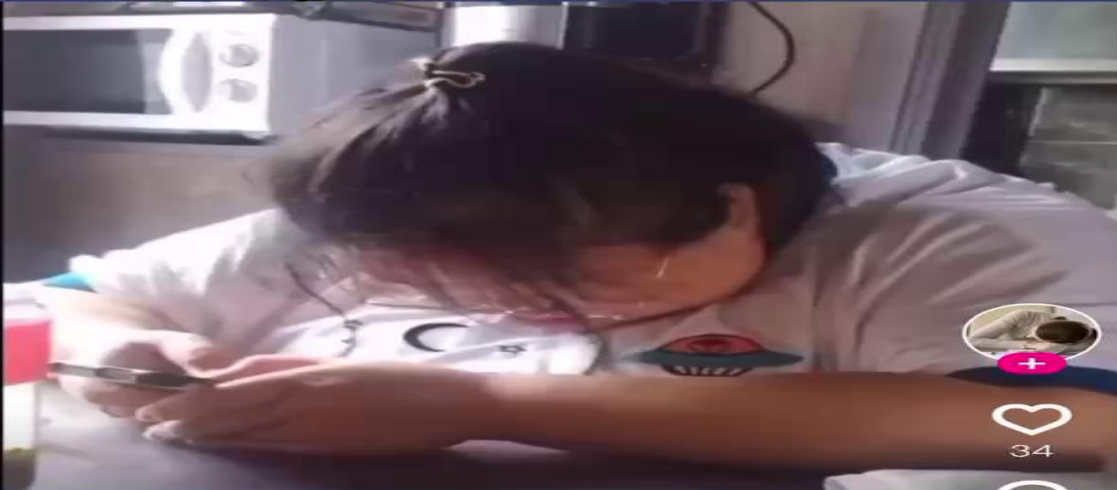
无锡市人民医院全科门诊最近刚接诊了一位成年女性—刘女士（化名）来我科门诊看病，非常委屈的说：同事都说她上班时发呆不干活，但是我真的在干活啊。我自己也发现我总是打瞌睡，但我晚上明明睡8个小时以上，但感觉睡了没睡。我好困扰啊，医生。



病例展示

22:55 4G 99

广西一女子因为白天极度嗜睡常被人嘲笑因此经常被开除嗜睡导致她无法正常工作



被父母误会因此常常吵架因为现在的嗜睡症状发作性睡病

@嗜睡犯困困困啊
嗜睡症犯困发作性睡病大家注意了

评论 收藏 1

说点儿友爱的~



病例剖析



体型肥胖

BMI (身体质量指数) :
32.2kg/m²

日间思睡

同事口中所说的发呆,
其实是打瞌睡



幼时发病

患者本人自述自小学开
始就容易犯困

睡眠紊乱

夜间睡眠足, 但仍犯困



多导睡眠监测

提示不符合OSA（阻塞性睡眠呼吸暂停）

概述:

- 呼吸事件: 呼吸暂停低通气指数3.9, 呼吸紊乱指数3.9,
- 缺氧事件: 睡眠中平均氧饱和度96%, 最低氧饱和度91%, 氧减指数(>3%)3.4次/时,
- 心脏事件: 睡眠中最慢心率 51 次/分, 最快心率 74 次/分,
- 呼吸暂停低通气指数(AHI): 3.9次/小时,
- (正常: <5, 轻度: 5-15, 中度: 16-30, 重度: >30)
- 微觉醒指数: 9.2次/时
- 鼾声指数: 395.9次/时
- 睡眠周期性肢体运动指数(PLMSI): 5.6次/时,

结论:

- 1、不符合睡眠呼吸暂停综合征
- 2、无夜间低氧血症

医生建议:

- 1、控制体重, 适度运动,
- 2、全科医学科门诊随访。

医生签名: 崔小川

报告日期: 2023-02-03

多次小睡试验

睡眠潜伏期平均值: 1.5min;
结论: 存在白天嗜睡, 符合发作性睡病的PSG表现

无锡市人民医院睡眠中心
多次小睡监测报告

姓名: 冯志	病例号: # 2004780329
出生日期: 1989/1/10	

睡眠潜伏期平均值: 5

次数	开始	入睡潜伏期	清醒潜伏期	清醒时间	清醒时HR
1	08:00:11	1.0	0.5	93.9	6.1
2	10:00:41	2.0	2.5	88.5	8.6
3	12:00:11	1.0	1.5	93.9	6.1
4	13:59:41	1.5	1.5	91.2	8.8
5	16:00:11	2.0	1.0	88.6	11.4

所有小睡平均数	
睡眠潜伏期平均值	1.5
REM 潜伏期平均值	1.4
发生REM前的小睡次数	5

初步印象: 1、存在 不存在 白天嗜睡

2、此次测试结果 符合 不符合 发作性睡病 (Narcolepsy) 的PSG表现。

医生签名: 崔小川

报告日期: 2023-02-03

医生签名: 李琪
日期: 2023.3.3

脑脊液HCRT值

27.62pg/mL (正常人 > 200;
轻度异常110-200; 发作性睡病型≤110)

项目	检测方法	结果	单位	提示	参考范围
食欲素A (Orexin A)	酶免(ELISA)	27.62	pg/mL	↓	精度误差: 110.00-200.00 正常人: >200.00

建议与解释: 食欲素 (Orexin) 又称下丘脑分泌素 (Hypocretin, Hcrtr), 分为Orexin-A (Hcrtr-1) 和Orexin-B (Hcrtr-2) 两种亚型, 具有多种神经调节功能。不仅参与睡眠-觉醒周期的调节, 也参与代谢、情绪、疼痛感知、心血管及生殖系统的调节等。

1. 诊断分期: Hcrtr-1水平在清醒前快速发作性嗜睡的患者中水平明显下降, 特异性敏感度和特异性均高, 程度和分布有相关性。2014年国际睡眠障碍分类第三版 (ICSD-3) 发布, 将发作性嗜睡分为两型——发作性嗜睡1型, 既往称为发作性嗜睡 (narcolepsy with cataplexy), 以脑脊液Hcrtr-1水平显著下降 (Hcrtr-1浓度≤1.10 pg/mL或正常参考值的1/3) 为重要指标, 既往称为非猝倒型发作性嗜睡 (narcolepsy without cataplexy); 高度醒觉中枢Hcrtr-1水平显著下降。

2. 补充说明: Orexin-1水平下降见于110-200pg/mL区间时, 可能与其他病因影响有关, 如脑梗死、中枢神经系统感染、药物神经毒性损害 (如氯及下丘脑的神经纤维鞘膜系病变)、颅内肿瘤等, 认为与多发性睡眠障碍及下丘脑受累有关。

注: ①参考范围根据检测批量而定, 因人而异及方法学不同, 具体数值可能略有差异, 仅供参考; 空腹血清食欲素A (Orexin A) 方法学验证产品性能要求, 食欲素A的功能灵敏度为14.4pg/mL, 低于14.4pg/mL的检测结果, 仅供参考。

医生签名: 李琪
日期: 2023.3.3

发作性睡病易感基因检测

HLA-DQB1 (06:02,06:09), 阳性;
TCRA rs1154155 (AC), 阳性;
P2RY11 rs2305795 (GA), 阳性。

广州金域医学检验中心
检验结果报告单

检测项目	检测结果	参考范围	临床意义
HLA-DQB1 (06:02,06:09)	阳性	阴性	提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 为HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性。
TCRA rs1154155 (AC)	阳性	阴性	提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性。
P2RY11 rs2305795 (GA)	阳性	阴性	提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性。

结论: 1. 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性。2. 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性。3. 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性。

HLA-DQB1 (06:02,06:09) 阳性, TCRA rs1154155 (AC) 阳性, P2RY11 rs2305795 (GA) 阳性。

检测项目	检测结果	参考范围	临床意义
HLA-DQB1 (06:02,06:09)	阳性	阴性	提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性。
TCRA rs1154155 (AC)	阳性	阴性	提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性。
P2RY11 rs2305795 (GA)	阳性	阴性	提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性。

结论: 1. 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性, 提示HLA-DQB1(06:02,06:09)阳性。2. 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性, 提示TCRA rs1154155 (AC)阳性。3. 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性, 提示P2RY11 rs2305795 (GA)阳性。

HLA-DQB1 (06:02,06:09) 阳性, TCRA rs1154155 (AC) 阳性, P2RY11 rs2305795 (GA) 阳性。



综上所述检查及患者症状

诊断**发作性睡病**明确，并开始予专注达对症治疗，嘱其门诊定期随诊。





WORLD NARCOLEPSY DAY

SEPTEMBER 22

2019

6

24

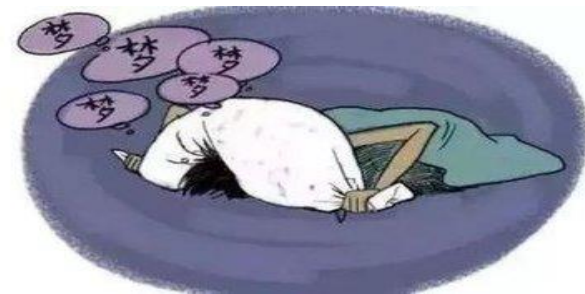
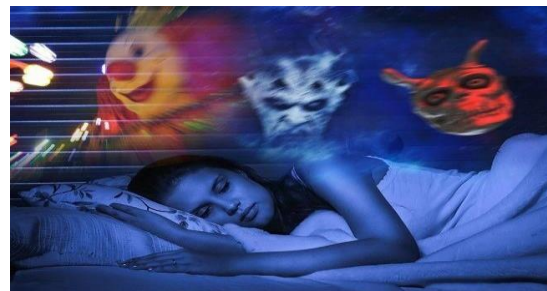
9 22

2022

31



发作性睡病主要临床表现?



睡前幻觉、睡眠瘫痪及夜间睡眠紊乱

日间思睡

日间过度思睡 (ESD)、猝倒、入
终身性疾病

段

求学和个性发展

幼儿阶



发作性睡病主要临床表现?

临床表现

核心症状

- ① **EDS**（主要临床表现）
白天难以遏制的困倦或睡眠反复发作，无论患者夜间睡眠时间长短，EDS均会每日发生
- ② **猝倒**（最具特征性的临床表现）
通常在EDS出现后1年内发生，也可表现为首发症状。通常由大笑、高兴等积极的情绪诱发
- ③ **入睡前幻觉**
入睡前幻觉是发生于觉醒-睡眠转换期的一种梦境样体验，这种幻觉多伴有恐怖或不愉快的体验
- ④ **睡眠瘫痪**
发作时患者虽然意识清醒，但无法自主活动或讲话，常伴呼吸困难和各种形式的幻觉，多为恐怖性体验
- ⑤ **夜间睡眠紊乱**
包括夜间睡眠不安，表现为反复夜间睡眠中断、觉醒次数增多和时间延长，以上导致睡眠片段化
- ⑥ **阻塞型睡眠呼吸暂停综合征、不宁腿综合征**在发作性睡病人群中较为常见

其他症状

- ① **肥胖**
患者体重指数多高于同龄人，通常 ≥ 30 ，并在发病后1年内出现体重急剧增加
- ② **性早熟**
国内报道该比例为7.4%
- ③ **精神障碍**
25%的患者有惊恐发作或社交恐惧等症状，17%的患者伴有抑郁、兴趣低下、快感缺乏
- ④ **认知功能损害**
表现为工作记忆、执行功能和持续注意力缺陷
- ⑤ **偏头痛**
女性略多于男性

+ 初步筛查

EDS 3

Ullanlinna
0 44 14

UNS 11

0 4

1.晚上您通常多快入睡					
>40 分钟	31-40 分钟	21-30 分钟	10-20 分钟	<10 分钟	
2.您白天有小睡片刻的习惯吗					
不需要	想, 但睡不着	每周 2 次或更少	每周 3-5 次	每天或几乎每天	
3.白天, 您有在以下情况突然睡着吗					
场合	从不	每月都有	每周都有	每天都有	每天数次
阅读报刊					
搭车或地铁					
站立					
进食					
其他不常见情况					
4.当您哈哈大笑、十分高兴或愤怒、或在兴奋场合有无出现以下情况:					
	从来没有	一生中少于 5 次	每月都有	每周都有	每天或几乎每天都有
突然双膝脚软					
突然开口					
突然点头					
突然跌倒 (但神志清醒)					

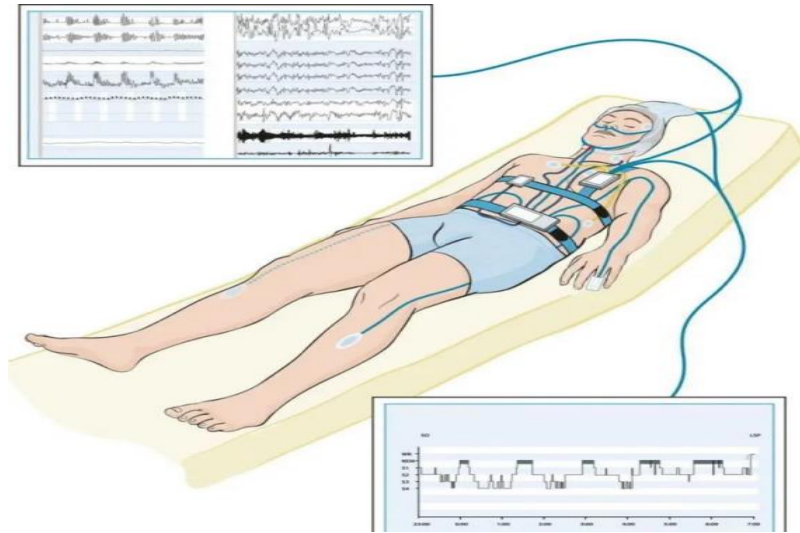




进一步确诊

(PSG)

-1 (Hcrt-1)



1.

(nPSG)

(MSLT)

MSLT

5min

5-

1 0 mi n “ ” 10min

8min

2

REM



进一步确诊

2.

Hcrt-1

EDS

1

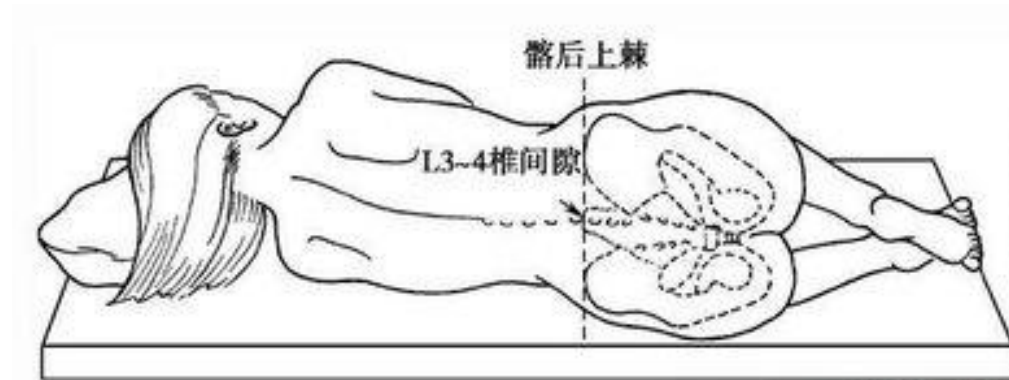
;

MSLT

MSLT

MSLT

MSLT



腰椎穿刺体位（左侧卧位）



进一步确诊

3.

(HLA)DOB1*0602

98%

HLA

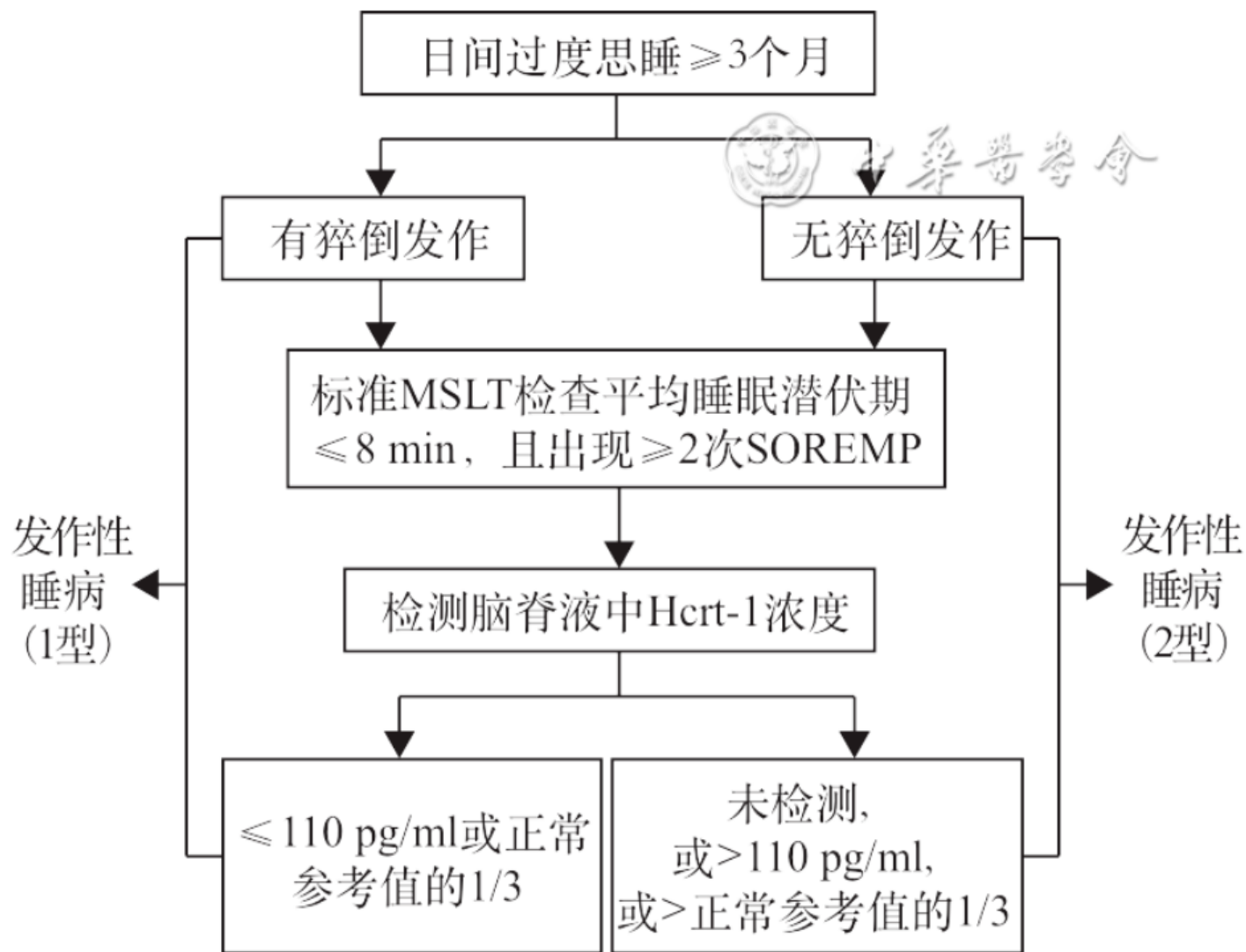
2

1

Hcrt

2

+ 发作性睡病如何诊断?



MSLT: 多次睡眠潜伏期试验; SOREMP: 入睡期快速眼球运动睡眠; Hcrt-1: 下丘脑分泌素-1



发作性睡病如何治疗？

目前尚无确切的病因治疗，主要是对症治疗，治疗的目标是控制症状。临床上主要采取非药物治疗（包括**日间规律小睡，睡眠卫生习惯，社会心理支持和认知治疗**）和药物治疗，药物治疗通过使用兴奋剂(如哌醋甲酯、莫达非尼/阿莫达非尼、安非他命等)或羟酸钠治疗EDS，并使用羟酸钠或快速眼动睡眠抑制剂(如各种抗抑郁药物)治疗猝倒。



全科医学科

无锡市人民医院全科医学科



扫码关注医院
学习健康知识

— 无锡市人民医院全科医学科



听专家说发作性睡病

人民日报
健康客户端

YOUKU 优酷

健康时报
+关注

韩芳 主任医师
北京大学人民医院睡眠中心主任
人民名医与子昂智库罕见病科普
专家团专家

有睡不着的睡不醒的睡不好的

睡眠健康 health of sleep

感谢您的收看

thank you for your watching

汇报人：李琪

