

## 神経系疾患分野（別添 留意事項（４）の１８疾患分野から選択）

### Isaacs 症候群（アイザックス症候群）

#### 1. 概要

Isaacs 症候群は、持続性の四肢・体幹の筋けいれん、ミオキミア、ニューロミオトニアを主徴とする疾患であり、これらの運動障害は末梢神経の過剰興奮性に基づいている。発症年齢は 15-60 歳で、多くは 40 歳前に発症する。一部の症例では、血液浄化療法により、電位依存性カリウムチャネル (VGKC) に対する自己抗体が減少するとともに、臨床症状の改善が認められる。しかしながら、長期遷延例、再発例などの難治症例も存在する。

#### 2. 疫学

不明（推定 数百名）

#### 3. 原因

本質的な原因については、未解明であるが、重症筋無力症、甲状腺機能亢進症、SLE などの合併例があり、大部分の症例が自己免疫性と考えられている。抗 VGKC 抗体は、重症筋無力症等の神経筋接合部疾患や自己免疫性辺縁系脳炎などの中枢神経障害で認められる。この自己抗体により、末梢神経終末での VGKC の機能低下によるカリウム電流の抑制が生じ、末梢神経の過剰興奮による筋けいれんなどの運動障害が起こると考えられている。

#### 4. 症状

筋けいれん

筋強直

ミオキミア（筋のピクツキや波打つような動き）

筋弛緩障害（ニューロミオトニア）

自律神経症状（発汗過多 排尿障害 腸閉塞 体温異常）

感覚異常

四肢末端の痛み（Complex regional pain like）

皮膚の色調変化

#### 5. 合併症

胸腺腫

重症筋無力症

全身性エリテマトーデス（SLE）

甲状腺機能亢進症

#### 6. 治療法

##### 【免疫療法】

ステロイド療法

免疫グロブリン大量療法

血液浄化療法（血漿交換、免疫吸着など）

##### 【対症療法】

各種抗てんかん薬、プレガバリン、芍薬甘草湯

#### 7. 研究班

Isaacs 症候群の診断、疫学および病態解明に関する研究班