

## :: Zespół Isaacsza

Orpha number: ORPHA 84142

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Zespół Isaacsza jest immunologicznym zaburzeniem nerwów ruchowych, który cechuje ciągłą aktywność włókien mięśniowych w spoczynku, co powoduje sztywność mięśni, skurcze, miokimie i pseudomiotonie.

#### **Epidemiologia:**

Chorobowość nie jest znana; do tej pory zgłoszono 100 -200 przypadków.

#### **Opis kliniczny:**

Początek choroby może pojawić się prawie w każdym wieku – od niemowlęctwa do szóstej dekady życia, choć najczęściej pomiędzy czterdziestym a sześćdziesiątym rokiem życia. Zespół Isaacsza charakteryzuje się ciągłą aktywnością włókien mięśniowych w spoczynku (nawet podczas snu), powodując skurcze, sztywność i osłabienie napięcia mięśni, pseudomiotonie, drżenie mięśni (widoczne miokimie) oraz fasykulacje. Obserwuje się również nadmierną potliwość, przerost mięśni i odruchów. Sztywność bez silnego bólu jest bardziej wyraźna w mięśniach dystalnych, niż proksymalnych. W 20% przypadków zespół Isaacsza związany jest z nowotworami złośliwymi (grasicy i drobnokomórkowego raka płuc) (zob. te hasła). Jest to przede wszystkim związane z miastenią (zob. to hasło), ale przypadkowo wiąże się z innymi chorobami o podłożu immunologicznym, takimi jak przewlekła zapalna polineuropatia demielinizacyjna (CIDP), reumatoidalne zapalenie stawów, zespół Guillaina i Barrégo oraz układowy toczeń rumieniowaty (zob. te hasła). U niektórych pacjentów może objawiać się w postaci znanej jako zespół Morvana (zob. na hasło), który charakteryzuje się aktywnością mięśni i nadmiernym poceniem oraz objawami neurologicznymi, w tym zaburzeniami osobowości, halucynacjami, wahaniami nastroju i zaburzeniami snu.

#### **Etiologia:**

Etiologia tej choroby pozostaje nieznana. Jednak kompleks kanału potasowego regulowanego napięciem (VGKC) w końcowych odcinkach włókien nerwowych odgrywa w niej rolę, co



sugeruje odkrycie przeciwciał kompleksu VGKC. Te przeciwciała nie są przeciwko samemu VGKC, ale przeciwko Caspr2 a w mniejszym stopniu w neuromiotonii przeciwko LGI1. Przeciwciała te zmniejszają VGKC, prowadząc do powtarzających się potencjałów czynnościowych. Dokładne znaczenie podwyższonych poziomów przeciwciał kompleksu VGKC bez Caspr2 czy przeciwciał LGI1 nie jest obecnie jednoznaczne, jak również stosowanie immunoterapii w tej konkretnej grupie.

### **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie zespołu Isaacsza opiera się na historii, badaniu przedmiotowym oraz elektromiografii (EMG). Typowe wyniki to podwójne, potrójne lub wielokrotnione („miokimiczne”) wyładowania jednostek motorycznych oraz fasykulacje. 35-40% pacjentów ma podwyższone poziomy przeciwciał kompleksów VGKC, które występują częściej w zespole Morvana, niż w zespole Isaacsza.

### **Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje dziedziczną neuromiotonię lub zespoły miokimiczne (z/bez epizodycznej ataksji), zespół fasykulacyjny ze skurczami, choroby neuronu ruchowego (postępujący rdzeniowy zanik mięśni, neuropatię, stwardnienie zanikowe boczne (ALS) (zob. to hasło), zatrucie (złotem, rtęcią, toluenem, środkami owadobójczymi) oraz tężcem (zob. to hasło).

### **Postępowanie i leczenie:**

Nadpobudliwość nerwów obwodowych w zespole Isaacsza można leczyć lekami stabilizującymi błonę: fenytoiną, kwasem walproinowym, karbamazepiną lub lamotryginą, osobno lub w połączeniu z innymi lekami, jeśli jest to konieczne. Jeśli odpowiedź na leczenie jest niewystarczająca, można włączyć doustne kortykosteroidy (prednizolon). Można rozważyć także dodanie niesteroidowych leków immunosupresyjnych, takich jak azatiopryna i metotreksat. Codzienne podawanie acetazolamidu może dać poprawę w ruchach drgających/wijących oraz wyeliminować epizody utraty napięcia mięśni. Dla pacjentów z zespołem Morvana i w ciężkiej neuromiotonii zaleca się wymianę osocza lub immunoglobulinę podawaną dożylnie. W postaci paraneoplastycznej konieczne jest leczenie nowotworu.

### **Rokowanie:**

Zespół Isaacsza jest nieuleczalny, choć nie śmiertelny. Zespół Morvana ma dużo cięższy przebieg i może być śmiertelny. Długoterminowe rokowanie dla osób z paraneoplastycznym zespołem Isaacsza zależy od przebiegu klinicznego związanego z guzem.



Recenzent-ekspert: dr Maarten J. Titulaer

Aktualizacja: lipiec 2013

Tłumaczenie: listopad 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

