



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/AM/intro>

## Մաջիդի համախտանիշը

Տարբերակ 2016

### 1. Ի՞նչ է Մաջիդի համախտանիշը :

#### 1.1 Ի՞նչ է սա:

Մաջիդի համախտանիշը հազվադեպ հանդիպող գենետիկական հիվանդություն է: Հիվանդ երեխաները ունենում են էրոնիկ կրկնվող բազմաօջախային օստեոմիելիտ (CRMO), բնածին դիստրոֆիկ անեմիա (CDA) և բորբոքային մաշկաբորբ:

#### 1.2 Ի՞նչ հաճախականությամբ է այն հանդիպում:

Հիվանդությունը շատ հազվադեպ է հանդիպում, նկարագրված են ընտանեկան դեպքեր միայն Միջին Արևելքում (Հորդանան, Թուրքիա): Իրական տարածվածությունը գնահատվում է ավելի քիչ քան 1/1000000 երեխա:

#### 1.3 Որո՞նք են հիվանդության պատճառները:

Հիվանդության պատճառ են հանդիսանում 18p քրոմոսոմի վրա տեղակայված LPIN2 գենի (որը կոդավորում է lipin-2 կոչվող սպիտակուլը) մուտացիաները: Գիտնականները հավատացած են, որ այս սպիտակուլը որոշակի դեր է խաղում ճարպային փոխանակության մեջ: Սակայն, Մաջիդի համախտանիշի դեպքում ճարպային փոխանակության խանգարումներ չեն հայտնաբերվել: Lipin-2 կարող է նաև մասնակցել բորբոքման հսկողությանը և բջջի տրոհմանը:

LPIN 2 գենի մուտացիաները փոխում են lipin 2-ի կառուցվածքը և ֆունկցիան: Հայտնի չէ, թե այս գենետիկական փոփոխությունները ինչպես են առաջացնում ոսկրային հիվանդություն, անեմիա և

---

մաշկի բորբոքում Մաշիդի համախտանիշ ունեցող հիվանդների մոտ:

#### **1.4 Այն ժառանգակա՞ն է:**

Այն ժառանգվում է աուտոսոմ ռեցեսիվ ձևով ( ինչը նշանակում է, որ այն չի փոխանցվում սեռով և հիվանդության նշանները կարող են բացակայել ծնողների մոտ): Փոխանցման այս ձևը նշանակում է, որ Մաշիդի համախտանիշ ունենալու համար, անհատը պետք է ունենա երկու մուտացված գեն՝ մեկը՝ ժառանգված մորից, մյուսը՝ հորից: Հետևաբար, երկու ծնողն էլ հանդիսանում են կրող (կրում են միայն մեկ մուտացված օրինակ, բայց ոչ հիվանդությունը) և հիվանդ չեն: Չնայած մուտացիա կրողները հիվանդության տիպիկ նշաններ չեն ունենում, սակայն Մաշիդի համախտանիշ ունեցող որոշ երեխաների ծնողներ ունենում են մաշկի բորբոքային հիվանդություն, որը կոչվում է փտորիազ: Ծնողները, որոնք ունեն Մաշիդի համախտանիշով երեխա, 25% ռիսկ ունեն, որ երկրորդ երեխան նույնպես կունենա այս հիվանդությունը: Հնարավոր է անտենատալ ախտորոշում:

#### **1.5 Ինչու՞ իմ երեխան ունի այս հիվանդությունը: Այն հնարավոր է կանխարգելել:**

Երեխան ունի այս հիվանդությունը, քանի որ նա ծնվել է մուտացիայի ենթարկված գեներով, որոնք առաջացնում են Մաշիդի համախտանիշ :

#### **1.6 Այն ինֆեկցիա՞ն է:**

Ոչ:

#### **1.7 Որո՞նք են հիվանդության հիմնական նշանները:**

Մաշիդի համախտանիշին բնորոշ է խրոնիկական կրկնվող բազմաօջախային օստեոմիելիտ (CRMO), բնածին դիսերիթրոպոետիկ անեմիան (CDA) և բորբոքային մաշկաբորբ: Այս համախտանիշի հետ ասոցացված CRMO-ն կարող է տարբերակվել իզոլացված CRMO-ից հիվանդության ավելի վաղ սկզբով (նորածնային շրջանում), ավելի հաճախակի էպիզոդներով,

---

կարճատև և ավելի հազվակի ռեմիսիաներով և այն փաստով, որ այս համախտանիշը հավանաբար պահպանվելու է ամբողջ կյանքի ընթացքում՝ բերելով աճի հապաղման և/կամ հոդերի կոնտրակտուրաների: CDA-ն բնութագրվում է ծայրամասային արյան և ողնուղեղի միկրոցիտոզով: Այն կարող է լինել փոփոխական ըստ ծանրության աստիճանի, սկսած թեթև, աննշան անեմիայից մինչև արյան փոխներարկում պահանջող ձևերի: Բորբոքային մաշկաբորբը սովորաբար հանդիպում է Սվիթի համախտանիշի ձևով, բայց հնարավոր է նաև պուլստոյոզ ցանավորում:

### **1.8 Որո՞նք են հնարավոր բարդությունները:**

CRMO կարող է առաջացնել բարդություններ, որոնցից են աճի հապաղումը և հոդերի դեֆորմացիաները (կոնտրակտուրաներ), որոնք բերում է որոշակի հոդերում շարժունակության սահմանափակման: Անեմիան կարող է հոգնածության, թուլության, գունատ մաշկի և հևոցի պատճառ լինել: Բնածին դիսերիթրոպոետիկ անեմիայի բարդությունները կարող են ունենալ ծանրության տարբեր աստիճան:

### **1.9 Այս հիվանդությունը նմա՞ն է բոլոր երեխաների մոտ:**

Քանի որ այս պաթոլոգիան խիստ հազվադեպ է հանդիպում, կլինիկական նշանների փոփոխականության մասին տեղեկությունները քիչ են: Ամեն դեպքում, ախտանշանների ծանրության աստիճանը կարող է տարբեր լինել տարբեր երեխաների մոտ, ինչը հանգեցնում է ավելի թեթև կամ ավելի ծանր կլինիկական պատկերի արտահայտմանը:

### **1.10 Այս հիվանդությունը տարբերվո՞ւմ է երեխաների և մեծահասակների մոտ:**

Հիվանդության բնական ընթացքի մասին քիչ տեղեկություններ կան: Ամեն դեպքում, մեծահասակների մոտ ավելի հաճախ է հանդիպում բարդությունների պատճառով առաջացած հաշմանդամությունը: