



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

Majeed sindrom

Verzija

1. ŠTA JE MAJEED?

1.1 Šta je to?

Majeed sindrom je rijetka genetska bolest. Oboljela djeca imaju hronični rekurentni multifokalni osteomijelitis (CRMO, engl. Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis), kongenitalnu diseritropoetsku anemiju (CDA, engl. Congenital Dyserythropoietic Anaemia) i inflamatornu dermatozu.

1.2 Koliko je to učestalo?

Bolest je vrlo rijetka i opisuje se samo u porodicima bliskoistočnog porijekla (Jordan, Turska). Trenutna prevalencija procjenjuje se na manje od 1/1,000,000 djece.

1.3 Šta su uzroci bolesti?

Bolest je uzrokovana mutacijom LPIN2 gena na kromosomu 18p koji kodira protein naziva lipin-2. Istraživači vjeruju da navedeni protein može imati ulogu u procesuiranju masti (metabolizmu lipida). Uz to, nisu otkrivene nikakve abnormalnosti lipida kod Majeed sindroma. Lipin-2 mogao bi biti uključen i u kontrolu inflamacije i diobu ćelija. Mutacije u LIPIN2 genu mijenjaju strukturu i funkciju lipin-2 proteina. Nije jasno kako takve genetske promjene uzrokuju bolest kostiju, anemiju i upalu kože u osoba sa Majeed sindromom.

1.4 Da li je nasljedan?

Nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest (što znači da nije

povezana sa spolom i da ni jedan od roditelja nužno ne mora imati simptome bolesti). Ovakav oblik prijenosa znači da za Majeedov sindrom osoba mora imati dva mutirana gena, jedan od majke i drugi od oca. Stoga, oba su roditelja nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju gena, ali ne i bolest), a ne pacijenti. Iako nosioci uobičajeno ne pokazuju znakove i simptome bolesti, neki roditelji djece oboljele od Majeed sindroma imaju upalni poremećaj kože koji se naziva psorijaza. Roditelji koji imaju dijete s Majeed sindromom imaju 25% rizik da će i drugo dijete imati istu bolest. Dijagnozu je moguće postaviti i antenatalno.

1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti

Dijete ima bolest zato što je rođeno sa mutiranim genom koji uzrokuje Majeedov Sindrom.

1.6 Da li je zarazan?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Majeed sindrom karakteriziran je hroničnim rekurentnim multifokalnim osteomijelitisom (CRMO), kongenitalnom diseritropoetskom anemijom (CDA) i upalnom dermatozom. CRMO povezan s ovim sindromom razlikuje se od izoliranog CRMO-a po ranijoj dobi u kojoj se javlja (u dojenačkoj dobi), češćim epizodama, kraćim i manje učestalim remisijama te činjenici da je vjerovatno doživotan i vodi ka smanjenom rastu i/ili kontrakturama zglobova. CDA je karakteriziran perifernom mikrocitozom i mikrocitozom koštane srži. Može varirati u težini, od blage, neprimjetne anemije, do oblika ovisnog o transfuzijama krvi. Upalna dermatoza obično je Sweet sindrom, no može biti i pustuloza.

1.8 Koje su moguće komplikacije?

CRMO može dovesti do komplikacija poput usporenog rasta i razvoja deformiteta zglobova koji se nazivaju kontrakture i ograničavaju pokretljivost pojedinih zglobova; anemija može rezultirati simptomima poput umora (malaksalosti), slabosti, blijede kože i kratkoga daha.

Komplikacije kongenitalne diseritropoetske anemije mogu biti u rasponu od blagih to teških.

1.9 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Zbog izuzetne rijetkosti ovog stanja, malo se zna o varijabilnosti kliničkih manifestacija. U svakom slučaju, težina simptoma može varirati među različitom djecom što uzrokuje blažu ili težu kliničku sliku.

1.10 Da li se bolest razlikuje kod djece u odnosu na odrasle?

Malo se zna o prirodi ove bolesti. U svakom slučaju, odrasli bolesnici imaju više oštećenja povezanih s razvojem komplikacija.