



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro

Majeed sindrom

Verzija

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Na bolest treba posumnjati na osnovu kliničke prezentacije. Definitivna dijagnoza mora se potvrditi genetskom analizom. Dijagnoza je potvrđena ako bolesnik ima 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. Genetska analiza nije dostupna u svakom tercijarnom centru.

2.2 Koji je značaj testova?

Pretrage krvi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena, važni su tokom aktivne bolesti kako bi se procijenila raširenost upale i anemija.

Ovi se testovi povremeno ponavljaju kako bi se procijenilo da li su se vratili blizu normalnih vrijednosti ili su se normalizirali. Mala količina krvi potrebna je za genetske analize

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Majeed sindrom može se liječiti (vidi niže) ali ne i izliječiti obzirom da se radi o genetskoj bolesti.

2.4 Koja su liječenja?

Nema standardizirane metode liječenja za Majeed sindrom. CRMO se obično liječi, u prvoj liniji, nesteroidnim protuupalnim lijekovima (NSAIL). Fizikalna terapija važna je kako bi se izbjegla atrofija mišića i kontrakture. Ako CRMO ne odgovori na NSAIL-ove, za držanje CRMO-a i

kožnih simptoma pod kontrolom mogu se koristiti glukokortikoidi; ipak, komplikacije koje se javljaju dugotrajnom upotrebom glukokortikoida ograničavaju njihovu primjenu kod djece. Nedavno je opisan povoljan odgovor na primjenu anti-IL1 lijekova u dvoje djece u srodstvu. Po potrebi, CDA se liječi transfuzijom crvenih krvnih stanica.

2.5 Koji su neželjeni efekti lijekova?

Kortikosteroidi su povezani s mogućim neželjenim reakcijama poput povećanja težine, otoka lica i promjenama raspoloženja. Ako se kortikosteroidi koriste duži vremenski period mogu dovesti do zaostajanja u rastu, osteoporoze, visokog krvnog tlaka i dijabetesa. Od mogućih nuspojava anakinre najviše zabrinjava bolna reakcija na mjestu injekcije, usporediva s ubodom insekta. Osobito u prvim sedmicama liječenja, može biti prilično bolna. Infekcije su primijećene kod pacijenata koji su liječeni iječenih anakinrom ili canakinumabom zbog drugih bolesti ne samo Majeed sindroma.

2.6 Koliko bi liječenje trebalo trajati?

Lječenje je doživotno.

2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim liječenjem?

Ne postoje poznata komplementarna liječenja ove bolesti.

2.8 Koju vrstu periodičnih kontrola je potrebno obaviti?

Djeca se trebaju redovno kontrolisati (najmanje 3 puta godišnje) kod pedijatrijskog reumatologa kako bi se bolest držala pod kontrolom i prilagodilo liječenje. Povremeno se treba učiniti i kompletna krvna slika (KKS) te reaktanti akutne faze inflamacije, kako bi se odredilo da li su potrebne tranfuzije crvenih krvnih stanica i kako bi se procijenila raširenost inflamacije.

2.9 Koliko će bolest trajati?

Bolest je doživotna. Ipak, aktivnost bolesti može fluktuirati tokom

vremena.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Dugoročna prognoza ovisi o ozbiljnosti kliničkih manifestacija, naročito o težini diseritropoetske anemije i komplikacija bolesti. Ako se ne liječi, kvaliteta života je loša i dolazi do rekurentne boli, hronične anemije i mogućih komplikacija poput kontraktura i atrofije mišića zbog neaktivnosti.

2.11 Da li je moguć potpun oporavak?

Ne, zato što je genetska bolest.