



https://printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro

Majeed

Versie 2016

1. WAT IS MAJEED

1.1 Wat is het?

Het Majeed syndroom is een zeldzame genetische aandoening. Kinderen met dit syndroom lijden aan chronische recurrenente multifocale osteomyelitis (CRMO), congenitale dyserythropoïetische anemie (CDA) en een inflammatoire dermatose.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

De aandoening is zeer zeldzaam en wordt alleen beschreven bij families die afkomstig zijn uit het Midden-Oosten (Jordanië, Turkije). De actuele prevalentie wordt geschat op minder dan 1/1.000.000 kinderen.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Deze aandoening wordt veroorzaakt door mutaties aan het LPIN2-gen op chromosoom 18p dat codeert voor een eiwit, lipine-2 genaamd. Onderzoekers geloven dat dit eiwit een rol speelt bij de verwerking van vetten (vetmetabolisme). Er zijn echter bij het Majeed syndroom geen afwijkende lipiden gevonden.

Lipine-2 kan ook betrokken zijn bij het onder controle houden van ontsteking en de celdeling.

Mutaties in het LPIN2-gen veranderen de structuur en werking van lipine-2. Het is niet duidelijk hoe deze genetische veranderingen tot botziekte, anemie en huidontsteking leiden bij personen met het Majeed syndroom.

1.4 Is het erfelijk?

Het wordt geërfd als autosomale recessieve ziekte (wat inhoudt dat het niet geassocieerd is met het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening). Dit type overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om het Majeed syndroom te krijgen, één van de moeder en één van de vader. Dus beide ouders zijn over het algemeen dragers van het gen en geen patiënten (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ook al hebben dragers over het algemeen geen symptomen van de aandoening, sommige ouders van kinderen met het Majeed syndroom hebben een inflammatoire huidafwijking, psoriasis genaamd. Ouders die een kind hebben met het Majeed syndroom, hebben een kans van 25% dat een ander kind dezelfde ziekte heeft. Prenatale diagnose is mogelijk.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met mutaties in de genen die het Majeed syndroom veroorzaken.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, het is niet besmettelijk.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

Het Majeed syndroom wordt gekenmerkt door chronische recurrente multifocale osteomyelitis (CRMO), congenitale dyserythropoïetische anemie (CDA) en een inflammatoire dermatose. De CRMO die geassocieerd wordt met dit syndroom verschilt van geïsoleerd CRMO op basis van de aanvang op jongere leeftijd (in de eerste levensjaren), frequentere episodes, kortere en minder frequente remissies en het feit dat het waarschijnlijk levenslang is en tot vertraagde groei en/of gewrichtscontracturen leidt. CDA wordt gekenmerkt door perifere en beenmergmicrocytose. De ernst kan variëren van milde, onmerkbare anemie tot een bloedtransfusieafhankelijke vorm. De inflammatoire dermatose is vaak het Sweet syndroom, maar kan ook pustulose zijn.

1.8 Wat zijn de mogelijke complicaties?

CRMO kan tot complicaties leiden zoals een langzame groei en de ontwikkeling van gewrichtsmisvormingen, contracturen genaamd, die de beweging van bepaalde gewrichten beperken; de anemie kan resulteren in symptomen zoals vermoeidheid, zwakte, bleke huid en kortademigheid. De complicaties van congenitale dyserythropoïetische anemie kun variëren van mild tot ernstig.

1.9 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?

Aangezien deze aandoening zeer zeldzaam is, is er weinig bekend over de variabiliteit van de klinische verschijnselen. In ieder geval kan de ernst van de symptomen per kind verschillen, wat mildere tot meer ernstige klinische beelden tot gevolg heeft.

1.10 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Er is weinig bekend over de natuurlijke geschiedenis van deze aandoening. In ieder geval hebben volwassen patiënten meer beperkingen vanwege het ontstaan van complicaties.