



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

Majeed

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN THERAPIE

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De aandoening kan vermoed worden op basis van het klinische beeld. De definitieve diagnose moet bevestigd worden door een genetische analyse. De diagnose wordt bevestigd als de patiënt twee gemuteerde genen heeft, één van elke ouder. Het kan zijn dat een genetische analyse niet altijd in ieder tertiair zorgcentrum beschikbaar is.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedtests, zoals de bezinkingssnelheid (ESR), CRP, volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk als de ziekte actief is om de mate van de ontsteking en anemie te bepalen.

Deze tests worden periodiek herhaald om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn. Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

Het Majeed syndroom kan behandeld (zie hieronder) maar niet genezen worden, aangezien het een genetische aandoening is.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Er is geen gestandaardiseerde therapeutische behandeling voor het Majeed syndroom. CRMO wordt in de eerste lijn vaak behandeld met niet-steroïdale anti-inflammatoire geneesmiddelen (NSAIDs).

Lichamelijke therapie is belangrijk om atrofie en contracturen te voorkomen als gevolg van het niet gebruiken van de gewrichten en spieren. Als CRMO niet reageert op NSAID's kunnen corticosteroïden gebruikt worden om de CRMO en huidaandoeningen onder controle te houden; de complicaties op lange termijn die gepaard gaan met het gebruik van corticosteroïden beperken echter de toepassing bij kinderen. Er is recentelijk een goede respons op anti-IL1-geneesmiddelen beschreven bij 2 kinderen. CDA wordt behandeld met bloedtransfusies indien nodig.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

Corticosteroïden worden geassocieerd met mogelijke bijwerkingen zoals gewichtstoename, het opzwellen van het gezicht en stemmingswisselingen. Als de steroïden gedurende een langere periode worden voorgeschreven, kunnen ze groeivertraging, osteoporose, hoge bloeddruk en diabetes veroorzaken.

De meest vervelende bijwerking van anakinra is de pijnlijke reactie op de plek van de injectie, die vergelijkbaar is met een insectenbeet. Vooral in de eerste weken van de behandeling kunnen ze vrij pijnlijk zijn. Er worden infecties gezien bij patiënten die met anakinra of canakinumab behandeld worden voor andere aandoeningen dan het Majeed syndroom.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

De behandeling duurt het hele leven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er zijn geen bekende aanvullende therapieën voor deze ziekte.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen moeten regelmatig (ten minste 3 keer per jaar) gezien worden door een kinderreumatoloog om de ziekte in de gaten te houden en de medische behandeling eventueel bij te stellen. Er moet regelmatig een

bloedname gebeuren met bepaling van het volledige bloedbeeld en acute fase eiwitten om te kijken of een bloedtransfusie nodig is en om te beoordelen of de ontsteking onder controle is.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

Deze ziekte duurt het hele leven. De ziekteactiviteit kan echter schommelen.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

De prognose op lange termijn hangt af van de ernst van de klinische verschijnselen en in het bijzonder van de ernst van de dyserythropoïetische anemie en de complicaties van de aandoening. Indien het niet behandeld wordt, is de levenskwaliteit laag vanwege de terugkerende pijn, chronische anemie en mogelijke complicaties, zoals contracturen en atrofie van de spieren als gevolg van het niet gebruiken ervan.

2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want het is een genetische aandoening.