



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

## Синдромът Мајеед

Версия на 2016

### 1. КАКВО Е МАЈЕЕД

#### 1.1 Какво представлява?

Синдромът Мајеед е рядко генетично заболяване. Засегнатите деца страдат от хроничен рецидивиращ мултифокален остеомиелит (CRMO), Вродена дизеритропоетична анемия (CDA) и възпалителни дерматози.

#### 1.2 Колко често се среща?

Заболяването е много рядко и е описано само в семействата с произход от Близкия Изток (Йордания, Турция). Действителното разпространение се оценява на по-малко от 1 / 1,000,000 деца.

#### 1.3 Какви са причините за заболяването?

Заболяването се причинява от мутации в гена LPIN2 на хромозома 18p, който кодира протеин, наречен lipin-2. Изследователите смятат, че този протеин може да играе роля при обработката на мазнини (липидния метаболизъм). Въпреки това, липидни нарушения не са открити със синдром Мајеед.

Lipin-2 също може да участва в контрола на възпалението и в клетъчното делене.

Мутациите в гена LPIN2 променят структурата и функцията на lipin-2. Не е ясно как тези генетични промени водят до костно заболяване, анемия и възпаление на кожата при хора със синдром на Мајеед.

---

#### **1.4 Наследствено ли е ?**

Унаследява се като автозомно рецесивно заболяване (което означава, че не е свързано с пола и че родителят няма непременно симптоми на заболяване). Този тип предаване означава, че за да има Мајеед синдром, индивидът се нуждае от два мутирала гени, един от майката и друг от бащата. Следователно, и двамата родители са носители (носителът има само едно мутирало копие, но не и болестта), а не пациенти. Въпреки, че преносителите обикновено не показват признаци и симптоми на заболяването, някои родители на деца със синдром на Мајеед са имали възпалително заболяване на кожата, наречено псориазис. Родителите, които имат дете със синдрома на Мајеед имат 25% риск още едно дете да има същата болест. Пренатална диагностика е възможна.

#### **1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предотврати?**

Детето има това заболяване, защото е родено с мутирала гени, причиняващи Мајеед синдром.

#### **1.6 Инфекциозно ли е?**

Не, не е.

#### **1.7 Какви са основните симптоми?**

Мајеед синдром се характеризира с хронично рецидивиращ мултифокален остеомиелит (CRMO), вродена дизеритропоеична анемия (CDA) и възпалителни дерматози. CRMO свързан с този синдром може да се различава от изолиран CRMO по по-ранна възраст на начало (в ранна детска възраст), по-чести пристъпи, по-кратки и по-чести ремисии и факта, че е вероятно заболяване за целия живот, което води до забавяне на растежа и / или ставните контрактури. CDA се характеризира с периферна и костномозъчна микроцитоза. Тя може да бъде с различна тежест: от лека, незабележима анемия до тежка форма зависи от преливане на кръв. Възпалителната дерматоза обикновено е Sweet синдром, но

---

може да бъде и пестулоза.

### **1.8 Какви са възможните усложнения?**

CRMO може да доведе до усложнения като бавен растеж и развитие на съвместни деформации наречени контрактури, които ограничават движението на някои стави; анемията може да доведе до симптоми, включително отпадналост (умора), слабост, бледа кожа, както и недостиг на въздух. Усложненията на вродена дизеритропоеична анемия може да варират от леки до тежки.

### **1.9 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?**

Поради изключителната рядкост на това условие, малко е известна вариабилността на клиничните прояви. Във всеки случай, тежестта на симптомите може да варира между различните деца, водещо до по-лека или по-тежка клинична картина.

### **1.10 Различно ли е заболяването при децата от това при възрастните?**

Малко се знае за естествената еволюция на заболяването. Във всеки случай, възрастни пациенти манифестират повече увреждания, свързани с развитието на усложнения.

## **2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как се диагностицира?**

Заболяването трябва да се подозира въз основа на клиничното представяне. Окончателната диагноза трябва да бъде потвърдена от генетичен анализ. Диагнозата се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, по една от всеки родител. Генетичният анализ може да не е наличен във всеки третичен център.

### **2.2 Какво е значението на лабораторните изследвания?**

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на активност на заболяването, за да се установи степента на възпалението и анемия.

---

Тези тестове се повтарят периодично, за да се прецени дали резултатите показват обратно развитие или нормализиране. Малко количество кръв също е необходимо за генетичен анализ.

### **2.3 Може ли да се лекува или излекува?**

Мајеед синдромът може да се лекува (виж по-долу) но не може да се излекува, защото е генетично заболяване.

### **2.4 Какво е лечението?**

Няма стандартизирана терапевтична схема за синдрома Мајеед. CRMO обикновено се лекува, като първа линия, с нестероидни противовъзпалителни средства (НСПВС). Физикалната терапия е важна да се избегне инактивитетна атрофия на мускулите и контрактури. Ако CRMO не отговори на НСПВС, могат да се използват кортикостероиди за контрол на CRMO и кожните прояви; обаче, усложненията на дългосрочната употреба на кортикостероиди ограничава тяхното използване при деца. Наскоро е описан добър отговор на анти-IL1 лекарства при 2 деца. CDA се третира с кръвопреливане на червени кръвни ако е необходимо.

### **2.5 Какви са страничните ефекти от терапията?**

Кортикостероидите са свързани с възможни странични ефекти, като наддаване на тегло, подуване на лицето и промяна в настроението. Ако стероидите са предписани за продължителен период от време, те могат да причинят подтискане на растежа, остеопороза, високо кръвно налягане и диабет.

Най-обезпокоителен страничен ефект на анакинра е болезнена реакция на мястото на инжектиране, сравнима с ужилване от насекомо. Особено през първите седмици на лечението, те могат да бъдат доста болезнени. Инфекции са наблюдавани между пациентите, лекувани с анакинра или канакинумаб за болести, различни от Мајеед синдром.

### **2.6 Колко дълго трае лечението?**

---

Лечението е за цял живот.

### **2.7 Какво е мнението за нетрадиционна или допълнителна терапия?**

Не е известна нетрадиционна или допълнителна терапия за това заболяване.

### **2.8 Какви контролни прегледи са необходими?**

Деца трябва да бъдат наблюдавани редовно (поне 3 пъти годишно) от детски ревматолог да следи контрола на болестта и да се коригира лечението. Периодично трябва да бъдат изследвани пълна кръвна картина (ПКК) и острофазови реактанти, за да се определи необходимостта от кръвопреливане и да се направи оценка на контрола на възпаление.

### **2.9 Колко продължава заболяването?**

Това заболяване е за целия живот. Въпреки това, активността на заболяването може да варира с течение на времето

### **2.10 Каква е дългосрочната прогноза (предполагам резултат и ход) на заболяването?**

Дългосрочната прогноза зависи от тежестта на клиничните прояви, по-специално от тежестта на дизеритропоетичната анемия и болестни усложнения. Ако не се лекува, качеството на живот е лошо в резултат от повтарящи се болки, хронична анемия и възможни усложнения, включително контрактури и инективитетна атрофия на мускулите.

### **2.11 Възможно ли е пълното възстановяване?**

Не, защото е генетично заболяване.

## **3. ЕЖЕДНЕВИЕ**

---

### **3.1 Как може заболяването да засегне ежедневието на детето и неговото семейство?**

Детето и семейството са изправени пред сериозни проблеми, преди заболяването да се диагностицира.

Някои деца трябва да се справят с костни деформации, които могат сериозно да попречат на нормалната им активност. Друг проблем може да се окаже психологическата тежест на доживотното лечение. Пациентските и родителски образователни програми може да разискват този въпрос.

### **3.2 Какво е мнението за училището?**

От съществено значение е, децата с хронични заболявания за да продължат образованието си. Има няколко фактора, които могат да причинят проблеми с посещаване на училище и затова е важно да се обяснят на учителите възможните нужди на детето.

Родителите и учителите трябва да направят всичко възможно, за да се даде възможност на детето да участва в училищни дейности по нормален начин, с цел не само детето да се реализира успешно академично, но и да бъде прието и оценено от връстници и възрастни. Бъдещата интеграция в професионалния свят е от съществено значение за един млад пациент и е една от целите на глобалната грижа за хронично болни пациенти.

### **3.3 Може ли да спортува?**

Спортуването е съществен аспект от ежедневието на всяко дете. Една от целите на лечението е да се позволи на децата да водят нормален живот, доколкото е възможно, и да считат себе си за не по-различни от връстниците си. Всички дейности могат да се извършват в зависимост от поносимостта. Въпреки това, по време на острата фаза може да се наложи ограничена физическа активност или почивка.

### **3.4 Какво е мнението за диетата?**

Няма специфична диета.

---

**3.5 Може ли климатът да повлияе хода на заболяването?**  
Не, не може.

**3.6 Може ли да бъде ваксинирано?**  
Да може да бъде ваксинирано. Въпреки това, родителите трябва да се консултират с лекуващия лекар относно живите атенюирани ваксини.

**3.7 Има ли проблеми в сексуалния живот, бременност и раждане?**  
Засега няма информация за този аспект при възрастни пациенти в достъпната литературата. Като общо правило, подобно на други автоинфламаторни заболявания, по-добре е бременността да се планира, за да се адаптира по-рано лечението поради възможен страничен ефект на биологичните средства върху плода.