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

MAJEED

第几版本2016

2.诊断和治疗

2.1它是如何诊断的？

本病依靠临床表现来诊断。确诊需行基因分析。如果存在2个基因突变，分别来自父母双方即可诊断。但是并非所有三甲医院均能做基因分析。

2.2实验室检查的重要性是什么？

在疾病活动时，血液学检查如红细胞沉降率（ESR）、CRP、全血细胞计数和纤维蛋白原对于评估炎症反应和贫血程度是很重要的。
需要定期监测这些实验室检查以评估指标是否下降或接近正常值。也需要少量的血液来进行基因学分析。

2.3本病可以治愈么？

本病可以治疗但是不能治愈，因为它是一种遗传性疾病。

2.4如何进行治疗？

Majeed综合征没有标准的治疗方案。CRMO的一线治疗是非甾体类抗炎药(NSAIDs)。物理疗法可以避免发生废用性肌萎缩和关节挛缩。如果NSAIDs治疗无效，则应用激素来治疗CRMO和皮肤病变。但是长期应用激素的副作用限制了其在儿童的应用。近来，有报道抗IL-1药物在2例儿童中有好的治疗效果。如果有输血指征的话，可输注红细胞治疗CDA。

2.5药物治疗的副作用是什么？

糖皮质激素的副作用包括体重增长、满月脸和情绪波动。如果长期应用激素，可能导致生长迟缓、骨质疏松、高血压和糖尿病。
阿那白滞素最常见的副作用是注射部位疼痛，类似于昆虫叮咬。尤其在治疗的最初几周，患者可能感到非常疼痛。阿那白滞素和康纳单抗用于治疗其他疾病中发现有感染的副作用。

2.6治疗需持续多久？
治疗是终生的。

2.7非常规的/补充的治疗是什么？
没有补充的治疗。

2.8需要定期监测哪些检查？
患儿应定期（每年至少3次）就诊于风湿科儿科医生，以监测疾病控制的程度和调整药物治疗。定期监测全血细胞计数和急性期反应物以便了解是否需输注红细胞并评估炎症控制的程度。

2.9疾病会持续多久？
本病是终生的。但疾病活动性是波动的。

2.10本病的长期预后怎么样？
长期预后取决于临床表现的严重性，尤其是红细胞生成不良性贫血和并发症的严重程度。如果不治疗，由于反复疼痛、慢性贫血和可能出现的并发症如关节挛缩和肌肉废用性萎缩可导致生活质量很差。

2.11本病可完全康复么？
不可能，因为本病是遗传性疾病。