



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

MAJEED

第几版本2016

1.什么是MAJEED？

1.1什么是MAJEED？

MAJEED是一种罕见的遗传性疾病。主要表现为慢性复发性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性红细胞生成不良性贫血(CDA)和炎性皮肤病变。

1.2这种病常见么？

本病非常罕见，仅发现于中东家系（约旦、土耳其）。实际发病率估计小于1/1,000,000。

1.3病因是什么？

本病是由于18号染色体短臂上编码lipin-2蛋白的LPIN2基因突变引起的。研究表明lipin-2蛋白在脂类代谢中起作用。但是Majeed综合征病人中未发现脂类代谢异常。

Lipin-2也在控制炎症及细胞分裂中起作用。

LPIN2基因突变导致lipin-2结构和功能异常。尚不清楚这种基因突变如何导致骨骼病变、贫血和皮肤炎性病变。

1.4这种病会遗传吗？

本病是一种常染色体隐性遗传病（和性别无关，父母可能均没有症状）。这种遗传方式是指获得父亲和母亲双方的突变基因才会患病。所以父母均是携带者（携带者只有一个突变基因并不患病），而不是病人。尽管携带者没有典型的症状和体征，但有些父母可能有炎性皮肤病变，即银屑病。患有Majeed综合征的孩子的父母如果再生一个孩子，那孩子患病的机率是25%。目前可以进行产前诊断。

1.5为什么我的孩子得这种病？能预防吗？

孩子患病是因为出生时有导致Majeed综合征的突变基因。

1.6这种病会传染吗？

本病不传染。

1.7它的主要症状是什么？

Majeed综合征主要表现为慢性复发性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性红细胞生成不良性贫血(CDA)和炎性皮肤病变。本病的CRMO和更早起病的(婴儿期)孤立性CRMO不同,更易复发,更少能达到缓解,可能是终生患病,会导致生长发育迟滞和关节挛缩。CDA的特征是外周和骨髓的小细胞性贫血,病情轻重不同,轻者可能是不被发现的贫血,严重者需要依赖输血。炎性皮肤病通常是Sweet综合征,也可能是脓疱病。

1.8并发症有哪些？

CRMO可以导致发育落后、关节畸形即关节挛缩,有关节活动受限等并发症。贫血可以引起疲乏、无力、皮肤苍白、呼吸短促等。CDA的并发症可以表现轻微,也可能很严重。

1.9每个孩子的病情相同么？

由于本病很少见,所以临床表现的差异性并不明确。每个孩子的症状轻重不同,所以临床表现轻重不一。

1.10儿童和成人有区别么？

疾病的进程并不清楚。成人因并发症多,所以功能障碍更多见。

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。

3. 日常生活

3.1 疾病对儿童和家庭的日常生活有哪些影响？

在疾病诊断前，孩子和家庭就面临主要的问题。

有些孩子有骨骼畸形，严重影响了孩子的正常活动。另一个问题是终生治疗而产生的心理压力，孩子和家長接受疾病教育可以解决心理问题。

3.2 孩子可以上学吗？

患有慢性疾病的儿童坚持受教育是非常重要的。某些因素可能在上学中引起一些问题，所以告知

老师孩子可能需要的帮助是很重要的。家长和老师应尽力让孩子正常参加学校活动，不仅是为了学业上的成功，也是为了可以被同龄人和成人所接受和赏识。将来能够融于职场对于儿童患者是很重要的，也是慢性病全面治疗的目标之一。

3.3孩子可以参加体育活动吗？

体育运动是所有孩子日常生活必要的一部分。治疗的目标之一是让孩子尽可能过上正常生活，不会认为自己 and 同龄人不同。所以，能耐受的活动都可以参加。但是，在疾病急性期，应进行限制性的体育活动并适当休息。

3.4饮食受限吗？

没有饮食的限制。

3.5气候会影响疾病的病程吗？

不会。

3.6孩子可以注射疫苗吗？

是的，孩子可以接种疫苗。但是，关于减毒活疫苗的接种，家长应咨询医生。

3.7如何对待性生活、怀孕和生育计划？

目前成人方面关于此问题没有可以参考的依据。一般来说，类似于其他自身炎症性疾病，最好应计划性怀孕，以便提前调整治疗，因为生物制剂可能对胎儿有副作用。