



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

Majeed

Έκδοση από 2016

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πώς διαγιγνώσκεται;

Η υποψία της νόσου πρέπει να δημιουργείται με βάση την κλινική εικόνα. Η οριστική διάγνωση πρέπει να επιβεβαιώνεται με γενετική ανάλυση. Η διάγνωση επιβεβαιώνεται αν ο ασθενής φέρει δύο μεταλλάξεις, μια από κάθε γονέα. Η γενετική ανάλυση μπορεί να μην είναι διαθέσιμη σε όλα τα κέντρα τριτοβάθμιας περίθαλψης.

2.2 Ποια είναι η σημασία των διαγνωστικών εξετάσεων;

Οι εξετάσεις αίματος, όπως η ταχύτητα καθίζησης των ερυθροκυττάρων (ΤΚΕ), η CRP, η γενική αίματος και το ινωδογόνο, είναι σημαντικές κατά τη διάρκεια της ενεργότητας της νόσου, για να εκτιμηθεί η έκταση της φλεγμονής και η αναιμία.

Οι εξετάσεις αυτές επαναλαμβάνονται περιοδικά, για να αξιολογηθεί αν τα αποτελέσματα επανήλθαν ή είναι κοντά στα φυσιολογικά. Μία μικρή ποσότητα αίματος χρειάζεται επίσης για τη γενετική ανάλυση.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Το σύνδρομο Majeed αντιμετωπίζεται (βλέπε παρακάτω), αλλά δεν ιάται δεδομένου ότι είναι γενετική νόσος.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Δεν υπάρχει καμία προτυπωμένη θεραπευτική αγωγή για το σύνδρομο Majeed. Ως πρώτη γραμμή αντιμετώπισης του CRMO χρησιμοποιούνται

συνήθως τα μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη φάρμακα ((ΜΣΑΦ). Η φυσιοθεραπεία είναι σημαντική, ώστε να αποφευχθεί η εξ ανενεργησίας ατροφία των μυών και οι συσπάσεις. Αν το CRMO δεν ανταποκρίνεται στα ΜΣΑΦ, τα κορτικοστεροειδή μπορούν να χρησιμοποιηθούν για τον έλεγχο του CRMO και των δερματικών εκδηλώσεων. Ωστόσο, οι επιπλοκές της μακροχρόνιας χρήσης κορτικοστεροειδών περιορίζουν τη χρήση τους στα παιδιά. Πρόσφατα, καλή απόκριση στα αντι-IL1 φάρμακα έχει περιγραφεί σε 2 τέτοια παιδιά. Η CDA αντιμετωπίζεται με μετάγγιση ερυθρών αιμοσφαιρίων, αν ενδείκνυται.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες της φαρμακευτικής θεραπείας;

Τα κορτικοστεροειδή σχετίζονται με πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες, όπως η αύξηση του σωματικού βάρους, το οίδημα του προσώπου και οι εναλλαγές της διάθεσης. Αν τα κορτικοστεροειδή χορηγούνται για παρατεταμένο χρονικό διάστημα, μπορεί να προκαλέσουν καθυστέρηση της ανάπτυξης, οστεοπόρωση, αυξημένη αρτηριακή πίεση αίματος και διαβήτη.

Η πιο ενοχλητική ανεπιθύμητη ενέργεια του anakinra είναι η επώδυνη αντίδραση στο σημείο της ένεσης, σαν τσίμπημα εντόμου. Ειδικά κατά τις πρώτες εβδομάδες της θεραπείας, αυτή μπορεί να είναι αρκετά επίπονη. Λοιμώξεις έχουν παρατηρηθεί σε ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με anakinra ή canakinumab για νοσήματα άλλα, εκτός από το σύνδρομο Majeed.

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Διά βίου.

2.7 Τι ισχύει σχετικά με τις μη συμβατικές ή με τις συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν υπάρχουν γνωστές συμπληρωματικές θεραπείες γι' αυτή τη νόσο.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι είναι απαραίτητοι;

Τα παιδιά πρέπει να επισκέπτονται τακτικά (τουλάχιστον 3 φορές το χρόνο) παιδορευματολόγο, για να παρακολουθεί αν ελέγχεται η νόσος

και να ρυθμίζει τη ιατρική θεραπεία. Περιοδικά, πρέπει να γίνεται γενική αίματος και δείκτες οξείας φάσης, για να ελέγχεται αν είναι απαραίτητη η μετάγγιση ερυθρών αιμοσφαιρίων και για να αξιολογείται η ενεργότητα της φλεγμονής.

2.9 Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Η νόσος είναι ισόβια. Ωστόσο, η ενεργότητα της νόσου μπορεί να κυμαίνεται με το χρόνο.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (προβλεπόμενη έκβαση και πορεία) της νόσου;

Η μακροπρόθεσμη πρόγνωση εξαρτάται από τη βαρύτητα των κλινικών εκδηλώσεων και ιδίως της δυσερυθροποιητικής αναιμίας και των επιπλοκών της νόσου. Αν η νόσος αφηθεί χωρίς θεραπεία, η ποιότητα ζωής είναι κακή, ως αποτέλεσμα του υποτροπιάζοντος πόνου, της χρόνιας αναιμίας και των πιθανών επιπλοκών, συμπεριλαμβανομένων των συσπάσεων και της εξ ανενεργησίας ατροφίας των μυών.

2.11 Υπάρχει πλήρης ύφεση της νόσου;

Όχι, επειδή είναι γενετικό νόσημα.