



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

## Majeedův

Verze č 2016

### 1. CO JE MAJEEDŮV SYNDROM?

#### 1.1 Co je to?

Majeedův syndrom je vzácné, geneticky podmíněné onemocnění. Pacienti mají projevy chronické rekurentní multifokální osteomyelitidy (=chronický nebakteriální zánět kostí, CRMO), kongenitální dyserythropoetické anémie (vrozená porucha tvorby červených krvinek) a zánětu kůže (dermatózy).

#### 1.2 O jak časté onemocnění se jedná?

Tato nemoc je velmi vzácná, je popsáno jen několik rodin z oblasti Blízkého východu (Jordánsko, Turecko). Prevalence se odhaduje na méně než 1 postižené dítě na 1 000 000 zdravých.

#### 1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

Nemoc je způsobena mutací genu LPIN2 na krátkém raménku 18. chromozomu, který kóduje tvorbu bílkoviny nazývané lipin-2. Vědci se domnívají, že tato bílkovina hraje roli v metabolismu tuků. V případě Majeedova syndromu se však s poruchou tuků neseťkáváme.

Bílkovina lipin-2 se pravděpodobně účastní také kontroly zánětlivé reakce organismu a procesu dělení buněk.

Mutace genu LPIN2 mění strukturu a funkci bílkoviny lipin-2, zatím však není přesně známo, jakým mechanismem vedou tyto genetické změny k zánětu kůže, kostí a anémii u pacientů s Majeedovým syndromem.

---

#### **1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?**

Toto onemocnění je dědičné, autosomálně recesivně. To znamená, že nemoc není vázaná na pohlaví a také ani jeden z rodičů nemusí nutně mít projevy onemocnění. Tento typ dědičnosti je založen na tom, že postižený jedinec s Majeedovým syndromem, má dva mutované geny, jeden od matky a druhý od otce. Tedy oba rodiče jsou přenašeči nemoci, ale ne pacienti (přenašeč má pouze jednu mutovanou kopii genu, proto ne onemocní). Přenašeči obvykle nevykazují příznaky nemoci, ale někteří rodiče dětí s Majeedovým syndromem měli kožní zánětlivé projevy – psoriázu (lupénku). Rodiče dítěte s Majeedovým syndromem mají riziko 25%, že jejich další dítě bude trpět tímto syndromem také. V současné době je k dispozici prenatální diagnostika.

#### **1.5 Proč moje dítě onemocnělo? Dalo se tomu předejít?**

Dítě onemocnělo, protože se narodilo s mutacemi v genu LPIN2, které způsobují Majeedův syndrom.

#### **1.6 Jedná se o nakažlivé onemocnění?**

Ne, nemoc není nakažlivá.

#### **1.7 Jaké jsou hlavní projevy nemoci?**

Majeedův syndrom se projevuje chronickým recidivujícím zánětem kostí (CRMO), vrozenou dyserythro-poetickou anémií a zánětem kůže. Zánět kostí v rámci syndromu Majeed se liší od samostatné nemoci CRMO tím, že začíná obvykle v ranějším věku (u malých dětí), epizody zánětu jsou častější, remise (období klidu) jsou kratší, navíc se jedná o pravděpodobně celoživotní projevy vedoucí ke kontrakturám kloubů a poruše růstu. Dyserythro-poetická anémie je charakteristická mikrocytozou (malou velikostí červených krvinek) v kostní dřeni i v periferní krvi. Anémie může být různě závažná od velmi mírné až po těžkou formu, závislou na krevních transfuzích. Zánětlivé změny na kůži mají obvykle charakter Sweetova syndromu (akutní onemocnění provázené teplotami, množstvím neutrofilů a bolestivými zarudlými papulami na kůži), ale mohou se projevovat také jako puchýřky.

---

### **1.8 Jaké jsou možné komplikace nemoci?**

CRMO (chronický zánět kosti) může vést k poruše růstu a rozvoji deformit a omezené hybnosti kloubů (kontraktury); anémie vede k únavě, vyčerpání, pocitu slabosti, bledosti a dechovým potížím. Anémie může být různě závažná, od velmi mírné až po těžkou.

### **1.9 Je nemoc stejná u každého dítěte?**

U různých dětí může intenzita projevů kolísat od mírných až po závažné. Jedná se však o velmi vzácné onemocnění a naše znalosti o variabilitě projevů jsou zatím omezené.

### **1.10 Liší se nemoc u dětí a u dospělých?**

Zatím máme málo informací o přirozeném průběhu této nemoci. V každém případě u dospělých pacientů se setkáváme se závažnějším postižením a komplikacemi, které vyplývají z délky trvání choroby.