



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

## Majeedův

Verze č 2016

### 2. DIAGNÓZA A LÉČBA

#### 2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Podezření na tuto chorobu vyplyne z klinických projevů u pacienta. Diagnóza je definitivně potvrzena genetickým vyšetřením, pokud se prokáže, že pacient je nosičem 2 mutací genu, každé od jednoho rodiče. Genetické vyšetření pro tuto chorobu je k dispozici jen na specializovaných pracovištích.

#### 2.2 Jaká vyšetření jsou důležitá?

Krevní vyšetření jako je sedimentace (FW), CRP, krevní obraz a fibrinogen jsou důležitá hlavně v době zvýšené aktivity choroby k určení závažnosti zánětu a anémie.

Laboratorní vyšetření je potřeba pravidelně opakovat, abychom zjistili, zda došlo k zlepšení nebo úpravě hodnot. Malý vzorek krve je potřeba odebrat také pro genetické vyšetření.

#### 2.3 Může být nemoc léčena a vyléčena?

Majeedův syndrom je možno léčit (viz níže), ale ne zcela vyléčit, protože se jedná o vrozené, geneticky podmíněné onemocnění.

#### 2.4 Jaká je léčba?

Pro Majeedův syndrom neexistují standardizovaná léčebná doporučení. CRMO (chronický zánět kostí) se většinou léčí nesteroidními antirevmatiky (I=15\*t1>NSAR ). Důležitá je také fyzioterapie jako

---

prevence svalové atrofie a kloubních kontraktur. Pokud CRMO nereaguje dostatečně na léčbu NSAR a v případě kožních manifestací, lze použít léčbu kortikosteroidy. Jejich nežádoucí účinky při dlouhodobém podávání však limitují použití u dětí. V poslední době byl popsán u dvou příbuzných dětí dobrý efekt léčby anti IL-1 preparáty. V případě kongenitální dyserthropoetické anémie jsou podávány, pokud je to potřeba, transfuze erymasy.

## **2.5 Jaké jsou nežádoucí účinky léčby?**

Podávání kortikosteroidů může vést k nežádoucím účinkům, nejčastěji se jedná o váhový přírůstek, otok obličeje (měsícovitý obličej) a změny nálady. Dlouhodobé užívání kortikosteroidů může mít za následek poruchu růstu, osteoporózu, zvýšení krevního tlaku a diabetes. Nejčastějším nežádoucím účinkem podávání anakinry je bolestivá reakce v místě vpichu, srovnatelná s hmyzím štípnutím. Zvláště v prvních týdnech podávání může být reakce nepříjemná a bolestivá. U pacientů léčených anakinrou nebo canakinumabem pro jiné choroby než Majeedův syndrom byl pozorován také zvýšený výskyt infekcí.

## **2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?**

Léčba je celoživotní.

## **2.7 Jaké jsou alternativní a doplňkové způsoby léčby?**

V současné době nejsou důkazy o příznivém efektu alternativních způsobů léčby u této nemoci.

## **2.8 Jaké pravidelné kontroly jsou vhodné?**

Pacient by měl být pravidelně sledován dětským revmatologem (minimálně 3x ročně), který zhodnotí aktivitu choroby a podle toho upraví léčbu. Pravidelně by měly být prováděny kontroly krevního obrazu k posouzení potřeby krevní transfúze a kontroly parametrů zánětu k vyhodnocení aktivity choroby.

## **2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?**

---

Jedná se o celoživotní onemocnění. Aktivita choroby však může v průběhu života kolísat.

### **2.10 Jaká je dlouhodobá prognóza nemoci?**

Dlouhodobá prognóza nemoci závisí na závažnosti klinických projevů, především na tíži dyserthropoetické anémie a také přítomnosti komplikací. Pokud nemoc není léčena, kvalita života pacienta se zhoršuje kvůli recidivující bolesti kostí, chronické anémii a komplikacím jako difuzní svalové atrofie a kloubní kontraktury vedoucí k poruše hybnosti.

### **2.11 Je možné se zcela uzdravit?**

Ne, protože se jedná o geneticky podmíněné onemocnění.