



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

Majeed

Version af 2016

1. HVAD ER MAJEED

1.1 Hvad er det?

Majeed er en sjælden genetisk sygdom. Børn med denne sygdom lider af CRMO (kronisk rekurrent multifokal osteomyelitis), arvelig blodmangel (congenit dyserythropoietisk anæmi (CDA)) og inflammation i huden

1.2 Hvor hyppig er den?

Sygdommen er meget sjælden og er kun beskrevet i familier fra Mellemøsten (Jordan, Tyrkiet). Hyppigheden er beregnet til at være mindre end 1 ud af 1 million børn har sygdommen.

1.3 Hvad skyldes sygdommen?

Sygdommen skyldes en mutation i LPIN2 genet på kromosom 18p som koder for et protein kaldet lipin-2. Forskere mener at dette protein kan spille en rolle for fedtstofskiftet. Men der er dog ikke påvist nogen fedtstofskifte forandringer forbundet med Majeed syndrom.

Lipin-2 kan også være involveret i kontrollen af den inflammatoriske proces og i celle delingen.

Mutation i LPIN2 genet ændrer strukturen og funktionen af lipin-2. Det er uklart hvorledes disse genetiske ændringer fører til knoglesygdom, anæmi og inflammatiuon i huden hos patienter med Majeed syndrom.

1.4 Er det arveligt?

Sygdommen vil nedarves autosomt recessivt, hvilket betyder at det ikke er koblet til et bestemt køn og ingen af forældrene vil nødvendigvis have symptomerne. Denne type af arvelighed betyder at for at have Majeed syndrom må personen have to muterede gener, ét fra moderen og ét fra faderen. Dvs. begge forældrene er så bærere (en bærer har kun et muteret gen, men ikke sygdommen) og er ikke patient. Skønt bærere typisk ikke viser tegn og symptomer på sygdommen, kan nogle af forældrene til børn med Majeed have en inflammatorisk hudsygdom lignende psoriasis. Forældre til et barn med Majeed syndrom har 25% risiko for at kunne få endnu et barn med samme sygdom. Fosterdiagnostik er en mulighed.

1.5 Hvorfor har mit barn sygdommen? Kan det forhindres?

Barnet har sygdommen fordi han eller hun er født med det muterede gen der forårsager Majeed syndrom.

1.6 Smitter det?

Nej, det gør det ikke

1.7 Hvad er de væsentligste symptomer?

Majeed syndrom er karakteriseret ved kronisk recurrent multifokal osteomyelitis (CRMO), arvelig blodmangel form (congenit dysrethropoietisk anæmi, CDA) og inflammatorisk hudlidelse. CRMO forbundet med dette syndrom adskiller sig fra ikke-arvelig CRMO ved en meget tidligere sygdomsstart (i spædbarnsalderen), mere hyppige episoder, kortere og sjældnere sygdomsfrie perioder og det faktum at sygdommen sandsynligvis er livslang. Dette fører til hæmmet vækst og ledkontrakturer. CDA er karakteriseret ved ændringer i de røde blodlegemer (mikrocytose i blodet og i knoglemarven). Blodmanglen kan variere i sværhedsgrad, fra mild symptomfri anæmi til en transfusionsafhængig blodmangel. Den inflammatoriske hudsygdom er oftest svarende til det der kaldes Sweet's syndrom, men kan også være i form af småpustler i huden.

1.8 Hvad er de mulige komplikationer?

CRMO kan medføre komplikationer i form af nedsat vækst og udvikling af leddeformiteter kaldet kontrakturer, som hæmmer bevægeligheden af visse led. Anæmien (blodmanglen) kan medføre symptomer som træthed, almen svækkelse, bleghed og forpustethed. Komplikationer af CDA kan variere fra mild til svær grad.

1.9 Er sygdommen ens hos alle børn?

Idet sygdom er ekstrem sjælden er vores viden omkring variationen af de kliniske karaktertræk meget lille. Dog synes det at sværhedsgraden af symptomerne kan variere blandt de forskellige børn fra et mildt til et mere alvorlig klinisk billede.

1.10 Er sygdommen hos børn forskellig fra sygdommen hos voksne?

Man ved kun meget lidt om sygdommens naturlige forløb. Dog synes det at voksne patienter har flere handicap relateret til udviklingen af symptomer.