



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

Majeed

Version af 2016

2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

2.1 Hvordan diagnosticeres det?

Sygdommen bør mistænkes på basis af den kliniske præsentation. Den definitive diagnose skal bekræftes ved genetisk undersøgelse. Diagnosen bekræftes hvis patienten har 2 mutationer, en fra hver af forældrene. Det er ikke sikkert at en genetisk analyse er til rådighed ved alle tertiære behandlings centre.

2.2 Hvad betyder de forskellige test?

Blodprøver som erythrocyt sedimentationstest (sænkingsreaktionen, SR), CRP, antallet af røde og hvide blodlegemer, og fibrinogen er vigtige mål for sygdomsaktiviteten for at måle graden af inflammation og blodmangelen.

Disse test gentages regelmæssigt for at følge sygdomsaktiviteten herunder at sikre der er ro i sygdommen. En lille mængde blod skal også bruges til den genetiske undersøgelse.

2.3 Kan sygdommen behandles eller kureres?

Majeed syndrom kan behandles (se nedenfor), men kan ikke kureres da det er en genetisk sygdom.

2.4 Hvad består behandlingen i?

Der findes ingen standardbehandling til Majeed syndrom. CRMO behandles vanligvis primært med non-steroid anti-inflammatoriske

stoffer (NSAID). Fysioterapi er vigtig for at undgå udvikling af muskelatrofi og kontrakturer på grund af inaktivitet. Hvis CRMO sygdommen ikke responderer på NSAID kan kortikosteroider anvendes til behandling af CRMO og hudmanifestationerne. Dog kan de svære komplikationer ved langtidsbehandling med kortikosteroider begrænse deres anvendelse hos børn. For nylig er der beskrevet et godt behandlingsrespons på behandlingen med anti-IL1 stoffer til 2 beslægtede børn. CDA behandles med blodtransfusion, hvis dette er indiceret.

2.5 Hvad er bivirkningerne til behandlingen

Kortikosteroider giver en række bivirkninger som vægtøgning, hævelse i ansigtet (måneansigt), og humørsvingninger. Hvis steroiderne gives over en længere periode kan det medføre væksthæmning, osteoporose, forhøjet blodtryk, og diabetes.

Den mest plagsomme bivirkning ved anakinra er den smertefulde reaktion ved indstikstedet, svarende til et insektstik. Særlig i den første tid af behandlingen kan disse være ret smertefulde. Infektioner er set hos patienter i anakinra og canakinumab behandling med andre sygdomme end Majeed syndrom.

2.6 Hvor lang tid skal man behandle?

Behandlingen er livslang

2.7 Hvad med alternativ behandling eller supplerende behandling?

Der kendes ingen alternativ behandling til denne sygdom.

2.8 Hvilke kontrolbesøg er nødvendige?

Børnene bør ses regelmæssigt (mindst 3 gange årligt) af en børnereumatolog for at følge sygdomsaktiviteten og justere den medicinske behandling. Regelmæssige blodprøver bør tages for at afgøre om der er brug for blodtransfusion og for at kontrollere graden af inflammation.

2.9 Hvor lang tid varer sygdommen?

Sygdommen er livslang. Dog kan sygdomsaktiviteten variere over tid.

2.10 Hvad er langtidsprognosen (konsekvenser og forløb) af sygdommen?

Langtidsprognosen afhænger af sværhedsgraden af de kliniske manifestationer, særlig mht. sværhedsgraden af CDA og sygdomskomplikationer. Ubehandlet vil livskvaliteten være dårlig som følge af tilbagevendende smerter, kronisk anæmi og mulige komplikationer som kontrakturer og muskelatrofi (muskelsvind).

2.11 Er det muligt at blive helt rask?

Nej, desværre, da sygdommen er genetisk.