https://printo.it/pediatric-rheumatology/EG/intro

متلازمة مجيد

نسخة من 2016

1- ما هي متلازمة مجيد

1-1 ما هي؟

متلازمة مجيد هي مرض وراثي نادر. يُعاني الأطفال المصابون به من التهاب العظم والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) وفقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) والجُلاد الالتهابي.

1-2 ما مدى شيوعها؟

هذا المرض نادر للغاية ولا يُصيب إلا العائلات التي من أصل شرق أوسطي (الأردن، تركيا)، ويُقدر الانتشار الفعلي للمرض بأقل من طفل واحد من كل مليون طفل.

1-3 ما هي أسباب هذا المرض؟

تتسبب الطفرات الجينية في الجين LPIN2 على الكروموسوم 18p الذي يحمل رموزاً لبروتين يُطلق عليه 2-lipin، ويعتقد الباحثون أن هذا البروتين قد يقوم بدور في معالجة الدهون (التمثيل الغذائي للدهون)، ومع ذلك، لم يتم العثور على أي شذوذ في الدهون في حالات الإصابة بمتلازمة مجيد.
كما قد يكون البروتين 2-Lipin له علاقة بالسيطرة على الالتهاب وانقسام الخلايا.
تُغير الطفرات الجينية التي تحدث للجين LPIN2 هيكل البروتين 2-lipin ووظيفته، ولكن الكيفية التي تؤدي بها هذه التغيرات الجينية إلى مرض عظمي وأنيميا والتهاب جلدي لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة مجيد لا تزال غير واضحة.

1-4 هل المرض وراثي؟

هذا المرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية المتنحية (مما يعني أنه غير مرتبط بنوع الجنس ومن غير الضروري أن يكون أي الوالدين يعاني من أعراضه)، وهذا النوع من الانتقال يعني أن إصابة الشخص بمتلازمة مجيد تستلزم وجود

جينين بهما طفرة جينية أحدهما من الأم والآخر من الأب، وبالتالي، يعتبر الأبوان حاملين لذلك الجين (حامل لنسخة واحدة من الجين الذي تعرض للطفرة وليس المرض) وليسا مريضين. وعلى الرغم من أن الحاملين لا تظهر عليهما في المعتاد علامات الحالة وأعراضها، إلا أن بعض آباء الأطفال المصابين بمتلازمة مجيد كانوا يعانون من اضطراب جلدي التهابي يُطلق عليه الصدفية. وتبلغ نسبة خطر إنجاب الأبوين اللذين لديهما طفل مصاب بمتلازمة مجيد لطفل آخر مصاب بنفس المرض 25%، وهناك إمكانية لتشخيص المرض قبل الولادة.

5-1 لماذا أُصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

طفلك مصاب بهذا المرض لأنه وُلِد ولديه جينات تعرضت لطفرة وهي السبب في الإصابة بمتلازمة مجيد.

6-1 هل هو معدٍ؟

كلا، هذا المرض ليس معدياً.

7-1 ما هي الأعراض الرئيسية؟

تتميز متلازمة مجيد بالتهاب العظم والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) وفقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) والجُلاد الالتهابي. والتهاب العظم والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) المصاحب لهذه المتلازمة يمكن التفرقة بينه وبين مرض التهاب العظم والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) الذي يأتي وحده من خلال سن ظهوره المبكر (في سن الرضاع)، والنوبات المتكررة بشكل أكبر، وفترات الهجوع الأقل تكراراً والأقصر، وحقيقة أنه ربما يستمر مدى الحياة مما يؤدي إلى تأخر في النمو و/أو تَقَفُّعات المفاصل. ويتميز فقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) تتباين شدته بين شكل خفيف، وفقر دم غير ملحوظ، وشكل يعتمد على نقل الدم. والجُلاد الالتهابي عادة ما يتخذ شكل متلازمة سويت ولكن يمكن أيضاً أن يكون في صورة بُثار.

8-1 ما هي المضاعفات المحتملة؟

يمكن أن يؤدي التهاب العظم والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) إلى مضاعفات مثل بطء النمو والإصابة بتشوهات في المفاصل تعرف بالتَقَفُّعات التي تقيد حركة مفاصل معينة؛ وقد ينتُج عن فقر الدم أعراض مثل الإرهاق (التعب) والضعف وشحوب لون الجلد وضيق في التنفس. وقد تتراوح مضاعفات فقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) ما بين طفيفة وشديدة.

9-1 هل هذا المرض لا يختلف بين طفل وآخر؟

نظراً إلى أن هذه الحالة نادرة للغاية، لا يُعرف سوى القليل عن تنوع المظاهر السريرية لهذا المرض. وفي أي حالة قد تتفاوت شدة الأعراض بين مختلف الأطفال مما يؤدي إلى صورة سريرية أخف أو أشد.

10-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

لا يُعرف سوى القليل عن التاريخ الطبيعي لهذا المرض، وفي أي حالة يظهر على المرضى البالغين مزيد من الإعاقات المتعلقة بالإصابة بالمضاعفات.