



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

Majeedin oireyhtymä

Versio 2016

1. MIKÄ ON MAJEEDIN OIREYHTYMÄ?

1.1 Mikä se on?

Majeedin oireyhtymä on harvinainen perinnöllinen sairaus. Oireyhtymää sairastavilla lapsilla esiintyy toistuvaa pitkäaikaista monipesäkkeistä osteomyeliittiä (CRMO), synnynnäistä dyserythropoieettista anemiaa (CDA) ja tulehduksellisia ihotauteja.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Tauti on erittäin harvinainen ja sitä on tavattu vain Lähi-idästä kotoisin olevissa suvuissa (Jordaniassa ja Turkissa). Tautia esiintyy arviolta alle yhdellä lapsella miljoonasta.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

Taudin taustalla on LPIN2-geenin kromosomissa 18p tapahtunut muutos eli mutaatio. LPIN2-geeni koodaa lipin-2-valkuaisainetta, joka tutkijoiden arvioiden mukaan osallistuu elimistön lipidiaineenvaihduntaan.

Majeedin oireyhtymää sairastavilla potilailla ei kuitenkaan ole todettu lipidihäiriöitä.

Lipin-2 osallistuu mahdollisesti myös tulehdusten säätelyyn ja solunjakautumiseen.

Kun LPIN2-geenissä on tapahtunut mutaatio, sen koodaaman valkuaisaineen (lipin-2) rakenne ja toimintatapa muuttuvat. Toistaiseksi on vielä epäselvää, miten nämä geenitason muutokset aiheuttavat Majeedin oireyhtymää sairastavilla potilailla luuston tauteja, anemiaa ja ihotulehduksia.

1.4 Onko se perinnöllinen?

Majeedin oireyhtymä on autosomissa peittyvästi periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, ettei se liity sukupuoleen ja että vanhemmat ovat yleensä oireettomia. Taudin puhkeaminen edellyttää, että lapsi on saanut muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Molemmat vanhemmat ovat siis taudin kantajia eli heillä on yksi muuttunut perintötekijä, mutta he eivät itse ole sairastuneet tautiin. Kantajilla ei yleensä esiinny taudin oireita, mutta joillakin Majeedin oireyhtymään sairastuneiden lasten vanhemmista on esiintynyt psoriaasia, joka on tulehduksellinen ihotauti. Jos vanhemmilla on yksi lapsi, jolla on todettu Majeedin oireyhtymä, todennäköisyys, että toisella lapsella todetaan Majeedin oireyhtymä, on 25 %. Diagnoosi voidaan tehdä ennen lapsen syntymää.

1.5 Miksi lapsella on Majeedin oireyhtymä? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hänellä oli jo syntyessään Majeedin oireyhtymän aiheuttava perintötekijöiden muutos.

1.6 Tarttuuko se?

Majeedin oireyhtymä ei ole tarttuva tauti.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Majeedin oireyhtymää sairastavilla lapsilla esiintyy tyypillisesti toistuvaa pitkäaikaista monipesäkkeistä osteomyeliittiä (CRMO), synnynnäistä dyserythropoieettista anemias (CDA) ja tulehduksellisia ihotauteja. Majeedin oireyhtymään liittyvä CRMO poikkeaa itsenäisesti esiintyvistä CRMO:sta: se alkaa aikaisemmin (imeväisiässä), tautikohtauksia on useammin, oireettomat jaksot ovat lyhyempiä ja niitä on harvemmin ja se todennäköisesti kestää koko eliniän aiheuttaen kasvun hidastumista ja/tai nivelten jäykistymistä. Synnynnäiselle dyserythropoieettiselle anemialle (CDA) on ominaista ääreisverisuonten ja luuytimen mikrosytoosi (punasolujen pienikokoisuus). CDA voi vaihdella lievästä, lähes huomaamattomasta

anemiasta vakavaan anemiaan, jota on hoidettava verensiirroilla. Tulehduksellinen ihotauti on tavallisimmin Sweetin oireyhtymä, mutta iholle saattaa nousta myös märkärakkuloita (jolloin ihotautia kutsutaan pustuloosiksi).

1.8 Millaisia komplikaatioita tautiin liittyy?

CRMO:n mahdollisia komplikaatioita ovat kasvun hidastuminen ja nivelten virheasennot (jäykistymät), jotka pienentävät nivelten liikelaajuutta. Anemian oireisiin kuuluu väsymys, voimattomuus, kalpea iho ja hengästyneisyys. CDA-anemian komplikaatiot voivat vaihdella lievistä vakaviin.

1.9 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Tauti on niin harvinainen, ettei potilaiden oireita ja löydöksiä ole juurikaan voitu vertailla. Oletettavasti oireiden vaikeusaste vaihtelee, ja toisilla tauti voi olla lievä, kun taas toisilla taudinkuva on vaikeampi.

1.10 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

Taudin kulusta tiedetään hyvin vähän. Aikuisilla potilailla on enemmän komplikaatioiden aiheuttamia vammoja.