



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

Majeedin oireyhtymä

Versio 2016

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tautia aletaan epäillä sille tyypillisten piirteiden ja oireiden perusteella. Epäily vahvistetaan tutkimalla perintötekijät (geenitesti). Diagnoosi varmistuu, jos lapsella todetaan mutaatio molemmissa geeniparin geeneistä (geeniparin geeneistä toinen on äidiltä ja toinen isältä). Geenitestejä ei välttämättä tehdä kaikissa erikoishoidon sairaaloissa.

2.2 Mikä merkitys laboratoriokokeilla on?

Verikokeet, kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), verenkuvaa ja fibrinogeeni, tehdään taudin ollessa aktiivinen ja tulosten avulla arvioidaan tulehduksen laajuutta ja anemian vakavuutta. Kokeet toistetaan säännöllisin väliajoin, jotta voidaan selvittää, ovatko tulokset palautuneet normaaleiksi tai lähemmäksi normaaliarvoja. Pieni verinäyte tarvitaan myös geenitestiä varten.

2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?

Koska Majeedin oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua. Sitä voidaan kuitenkin hoitaa.

2.4 Miten tautia hoidetaan?

Majeedin oireyhtymään ei ole olemassa vakioitua hoitoa. CRMO:ta hoidetaan ensisijaisesti tulehduskipulääkkeillä. Fysioterapialla ehkäistään lihasten käyttämättömyydestä johtuva surkastuminen ja

nivelten jäykistyminen. Ellei CRMO:ta saada hallintaan tulehduskipulääkkeillä, potilaalle voidaan määrätä kortikosteroideja. Kortikosteroidit tehoavat CRMO:hon ja iho-oireisiin, mutta niiden pitkäaikainen käyttö aiheuttaa vakavia haittavaikutuksia, mikä rajoittaa niiden soveltuvuutta lapsipotilaille. Äskettäin julkaistun raportin mukaan kahden lapsen hoidossa on saatu hyviä tuloksia IL-1:n estäjillä. Synnynnäistä dyserytropoieettista anemias (CDA) hoidetaan tekemällä lapselle tarvittaessa punasolusiirto.

2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Kortikosteroidien käyttöön liittyviä haittavaikutuksia ovat painon nousu, kasvojen turvotus ja mielialan vaihtelut. Pitkäaikaisen käytön seurauksia voivat olla (käytetystä annoksesta riippuen) kasvun pysähtyminen, luukato eli osteoporoosi, korkea verenpaine ja diabetes. Pistoskohdassa esiintyvä kipu on anakinran vakavin haittavaikutus. Oireet muistuttavat hyönteisenpistoa. Erityisesti ensimmäisten viikkojen aikana pistoskohdassa saattaa tuntua kovaa kipua. Potilailla, joilla anakinraa tai kanakinumabiakäytetään jonkin muun taudin hoitoon, on havaittu infektioita.

2.6 Kuinka kauan hoito kestää?

Hoito on elinikäinen.

2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?

Majeedin oireyhtymän hoitoon ei ole vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja.

2.8 Minkäläistä säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Lapsipotilaat käyvät lasten reumalääkärin vastaanotolla säännöllisesti (vähintään kolme kertaa vuodessa). Lääkärin vastaanotolla tarkistetaan, miten hyvin tauti on hallinnassa, ja säädetään lääkitystä tarvittaessa. Verikokeet tehdään säännöllisin väliajoin (täydellinen verenkuvä, tulehdusarvot) ja tulosten perusteella arvioidaan, tarvitseeko potilas punasolusiirron ja kuinka hyvin tulehdus on

hallinnassa.

2.9 Kauanko tauti kestää?

Majeedin oireyhtymä on elinikäinen sairaus. Sairauden aktiivisuus saattaa kuitenkin vaihdella elämän eri vaiheissa.

2.10 Millainen on taudin ennuste?

Taudin ennuste riippuu oireiden vaikeusasteesta ja erityisesti synnynnäisen CDA-anemian vakavuudesta sekä taudin mahdollisista komplikaatioista. Ellei tautia hoideta, toistuvat kivut, pitkäaikainen anemia ja mahdolliset komplikaatiot (nivelten jäykistymät, lihasten käyttämättömyydestä johtuva surkastuminen) heikentävät potilaan elämänlaatua merkittävästi.

2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?

Koska Majeedin oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua.