



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/HR/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/HR/intro)

## Majeed sindrom

Verzija 2016

### 2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

#### 2.1 Kako se dijagnosticira?

Na bolest treba posumnjati na temelju kliničke prezentacije. Definitivna dijagnoza mora se potvrditi genetskom analizom. Dijagnoza je potvrđena ako bolesnik ima 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. Genetska analiza nije dostupna u svakom tercijarnom centru.

#### 2.2 Kakva je važnost testova?

Pretrage krvi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena, važni su tijekom aktivne bolesti kako bi se procijenila raširenost upale i anemija.

Ovi testovi povremeno se ponavljaju kako bi se procijenilo da li su se vratili blizu normale ili su se u potpunosti normalizirali. Malo krvi potrebno je i za genetske analize.

#### 2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Majeed sindrom može se liječiti (vidi niže) no ne i izliječiti, budući da se radi o genetskoj bolesti.

#### 2.4 Koje su metode liječenja?

Nema standardizirane metode liječenja za Majeed sindrom. CRMO se obično liječi, u prvoj liniji, nesteroidnim protuupalnim lijekovima (NSAIL). Fizikalna terapija važna je kako bi se izbjegla atrofija mišića i kontrakture. Ako CRMO ne odgovori na NSAIL-ove, za držanje CRMO-a i

---

kožnih simptoma pod kontrolom mogu se koristiti glukokortikoidi; ipak, komplikacije koje se javljaju dugotrajnom upotrebom glukokortikoida ograničavaju njihovu primjenu u djece. Nedavno je opisan dobar odgovor na primjenu anti-IL1 lijekova u dvoje djece u srodstvu. CDA se liječi transfuzijom crvenih krvnih stanica u slučaju potrebe.

## **2.5 Koje su nuspojave liječenja?**

Glukokortikoidi su povezani s mogućim neželjenim reakcijama poput nakupljanja težine, oticanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se glukokortikoidi koriste duži vremenski period mogu dovesti do zaostajanja u rastu, osteoporoze, visokog krvnog tlaka i dijabetesa. Od mogućih nuspojava anakinre najviše zabrinjava bolna reakcija na mjestu injekcije, usporediva s ubodom insekta. Osobito u prvim tjednima liječenja, može biti vrlo bolna. Među bolesnicima liječenih anakinrom ili canakinumabom zbog drugih bolesti osim Majeed sindroma, opačene su infekcije.

## **2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?**

Liječenje je doživotno.

## **2.7 Što je s nekonvencionalnim ili dodatnim liječenjem?**

Nema poznatih dodatnih mogućnosti liječenja ove bolesti.

## **2.8 Kakvi su pregledi potrebni?**

Djeca se trebaju redovito kontrolirati (najmanje 3 puta godišnje) kod pedijatrijskog reumatologa kako bi se bolest držala pod kontrolom i prilagodilo liječenje. Povremeno se treba učiniti i kompletna krvna slika (KKS) te reaktanti akutne faze, kako bi se odredilo da li su potrebne tranfuzije crvenih krvnih stanica i kako bi se procijenila raširenost upale.

## **2.9 Koliko dugo će bolest trajati?**

Bolest je doživotna. Ipak, aktivnost bolesti može fluktuirati tijekom vremena.

---

## **2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Dugoročna prognoza ovisi o težini kliničkih manifestacija, osobito o težini disaritropoetske anemije i komplikacije bolesti. Ako se ne liječi, kvaliteta života je loša i dolazi do rekurentne boli, kronične anemije i mogućih komplikacija poput kontraktura i atrofije mišića zbog nekorištenja.

## **2.11 Je li se moguće u potpunosti oporaviti?**

Ne, zbog toga što je to genetska bolest.