



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

## **MAJEED**

Verzió 2016

### **1. MI A MAJEED**

#### **1.1 Mi ez?**

A Majeed-szindróma egy ritka genetikai betegség. Az érintett gyermekek Krónikus Rekurrens Multifokális OszteomiELITISZben (CRMO), Kongenitális Dizeritropoetikus Anémiában (CDA) és gyulladássos dermatózisban szenvednek.

#### **1.2 Milyen gyakori?**

A betegség nagyon ritka, és csak közel-keleti (jordániai, törökországi) származású családokban számoltak be róla. Tényleges prevalenciája a becslések szerint nem éri el az 1/1 000 000 arányt.

#### **1.3 Mik a betegség okai?**

A betegséget annak az LPIN2 génnek a mutációi okozzák, amely a lipin-2 nevű fehérjét kódoló 18p kromoszómán található. A kutatók szerint ez a fehérje szerepet játszhat a zsírok feldolgozásában (lipidmetabolizmusban). A Majeed-szindrómás betegeknel azonban nem találtak lipidekkel kapcsolatos rendellenességeket.

A lipin-2 szerepet játszhat a gyulladások kontrollálásában és a sejtosztódásban is.

Az LPIN2 gén mutációi módosítják a lipin-2 szerkezetét és működését. Nem világos, hogy ezek a genetikai változások miért vezetnek a csontok megbetegedéséhez, vérszegénységhez és bőrgyulladáshoz a Majeed-szindrómás betegeknel.

---

#### **1.4 Örökletes-e ez a betegség?**

A betegség autoszomális recesszív betegségként örökölt (ami azt jelenti, hogy nemtől független, és egyik szülőnél sem feltétlenül jelentkeznek a tünetei). A betegségnek ez a fajta átadása azt jelenti, hogy a Majeed-szindróma kialakulásához az egyénnek két mutált gént kell hordoznia, egyiket az édesanyjától, a másikat az édesapjától. Ennek megfelelően mindkét szülő hordozza a gént (csak egy mutált génmásolata van), de nem beteg. Noha a génmutációt hordozó egyéneknél jellemzően nem jelentkeznek a betegség jelei és tünetei, egyes esetekben a Majeed-szindrómás gyermekek szüleinél kialakult a pszoriázis (pikkelysömör) nevű gyulladáshoz vezető bőrbetegség. A Majeed-szindrómás gyermek szüleinél 25% esély van arra, hogy a következő gyermeknek is ilyen betegsége lesz. A születés előtti diagnózis lehetséges.

#### **1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?**

A gyermeknek azért van ez a betegsége, mert olyan génmutációkkal született, amelyek Majeed-szindrómát okoznak.

#### **1.6 Fertőző-e a betegség?**

Nem.

#### **1.7 Mik a fő tünetei?**

A Majeed-szindróma krónikus rekurrens multifokális oszteomielitisszel (CRMO), kongenitális dizaritropoetikus anémiával (CDA) és gyulladáshoz vezető dermatózissal jár. Az ehhez a szindrómához társuló CRMO-t úgy lehet megkülönböztetni az izolált CRMO-tól, hogy az előbbi korábban jelentkezik (csecsemőkorban), gyakoribbak az epizódjai, rövidebbek és kevésbé gyakoriak a remissziói, és valószínűleg élethosszig tart, ami a növekedés lelassulásához és/vagy ízület zsugorodáshoz vezet. A CDA-t perifériás és a csontvelőt érintő mikrocitózis jellemzi. A súlyossága változó: az enyhe, észrevehetetlen vérszegénységtől vérátömlesztést igénylő állapotig terjedhet. A gyulladáshoz általában Sweet-szindróma, de lehet pustulózis is.

---

### **1.8 Mik a lehetséges szövődmények?**

A CRMO szövődményekkel járhat, például lelassíthatja a növekedést, bizonyos ízületek mozgását korlátozó ízületzsugorodást okozhat; a vérszegénység különféle tüneteket idézhet elő, például fáradtságot (fáradékonyságot), gyengeséget, bőrsápadtságot és légszomjat. A kongenitális dízéritropoetikus anémia szövődményei lehetnek enyhék, de súlyosak is.

### **1.9 Minden gyermeknél azonos a betegség?**

A betegség rendkívüli ritkasága miatt keveset lehet tudni a különféle klinikai megnyilvánulásairól. Mindenesetre, a tünetek súlyossága eltérő lehet az egyes gyermekeknél, ennek megfelelően a klinikai kép lehet enyhébb vagy súlyosabb.

### **1.10 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?**

A betegség természetes előzményeiről keveset lehet tudni. Mindenesetre, felnőtt betegeknek a szövődmények nagyobb mértékű rokkantságot okoznak.