



<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 gyulladással járó 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 gyulladással járó 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 gyulladással 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 dizeitropoetikus 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.

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A betegséget a klinikai megnyilvánulása alapján lehet gyanítani. A végleges diagnózist genetikai elemzéssel kell megerősíteni. A diagnózis akkor igazolódik, ha a beteg 2 génmutációt hordoz, mindkét szülőjétől egyet-egyét. Nem biztos, hogy a genetikai elemzés elvégezhető a harmadlagos ellátást nyújtó egészségügyi intézmények mindegyikében.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

A gyulladás és a vérszegénység mértékének meghatározása érdekében a betegség aktivitásának ideje alatt fontosak a vérvizsgálatok, például a vörsejtsüllyedés, a CRP-szint, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata.

Ezeket a vizsgálatokat időnként megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli

szintre. Kis mennyiségű vérminta a genetikai elemzéshez is szükséges.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

A Majeed-szindróma kezelhető (lásd alább), de nem gyógyítható, mivel genetikai betegség.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A Majeed-szindrómára nincs szokványos (standardizált) terápiás kúra. A CRMO első vonalbeli kezelésére általában nem szteroid gyulladáscsökkentőket (NSAID szereket) alkalmaznak. Fontos a fizioterápia az izmok inaktivitás okozta atrófiájának és zsugorodásának megelőzése érdekében. Ha a CRMO nem reagál az NSAID szerekre, akkor kortikoszteroidokat lehet adni annak és a bőrtüneteknek az enyhítésére; a hosszú távú használatukkal járó szövődmények azonban korlátozzák az alkalmazásukat gyermekeknél. A közelmúltban beszámoltak arról, hogy két, egymással rokon gyermek jól reagált az IL1 elleni szerekre. A CDA-t szükség esetén vörösvértest-átömlesztéssel szokták kezelni.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A kortikoszteroidok mellékhatásokat, például testsúlygyarapodást, az arcon duzzanatot és hangulatingadozásokat okozhatnak. Ha hosszabb időre írnak fel szteroidokat, azok lelassíthatják a növekedést, valamint csonttritkulást (oszteoporózist), magas vérnyomást és cukorbetegséget idézhetnek elő.

Az anakinra legkellemetlenebb mellékhatása az injekció beadásának helyénél jelentkező, rovarcsípéshez hasonló fájdalommal járó reakció. Ez meglehetősen fájdalmas lehet, különösen a kezelés első heteiben. Fertőzéseket figyeltek meg azoknál a betegeknél, akiket anakinrával vagy canakinumabbal kezeltek a Majeed-szindrómától eltérő betegségekre.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

A kezelés élethosszig tart.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Erre a betegségre nincsenek ismert kiegészítő terápiák.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A beteg gyermekeket rendszeresen (legalább 3-szor évente) ki kell vizsgáltatni gyermekreumatológussal, aki ellenőrzi a betegség enyhülésének mértékét, és beállítja a gyógykezelést. Időről időre teljes vérképet kell készíteni és az akut fázis reakciók vizsgálatát is el kell végezni a vörösvértest-átömlesztés szükségességének megállapítása és a gyulladás enyhülésének ellenőrzése céljából.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

Ez a betegség élethosszig tart. Aktivitása azonban ingadozhat az idő múlásával párhuzamosan.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

A hosszú távú prognózis a klinikai tünetek súlyosságától, különösen a dizeritropoetikus anémia és a betegség szövődményeinek súlyosságától függ. Ha nem kezelik a betegséget, az életminőség romlik a visszatérő fájdalom, a krónikus vérszegénység és az esetleges szövődmények, például az izmok zsugorodása és inaktivitás miatti sorvadása (atrófiája) miatt.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a Majeed-szindróma genetikai betegség.

3. MINDENNAPI ÉLETVITEL

3.1 Hogyan befolyásolhatja a betegség a gyermek és a család mindennapi életét?

A gyermek és családja súlyos gondokkal küzd a betegség

diagnosztizálása előtt.

A gyermekek némelyikénél deformálódnak a csontok, ami nagymértékben befolyásolhatja a szokásos tevékenységeket. Egy másik probléma lehet a lelki teher, amelyet az élethosszig tartó kezelés jelent. A betegeknek és szüleiknek szánt ismeretterjesztő programok segíthetnek ebben a kérdésben.

3.2 Mi a helyzet az iskolával?

Létfontosságú, hogy a krónikus betegségben szenvedő gyermekek taníttatása folytatódjon. Van néhány tényező, amely gondokat okozhat az iskolába járást illetően, ezért fontos, hogy elmagyarázzuk a tanároknak a gyermek esetleges szükségleteit. A szülőknek és a pedagógusoknak minden tőlük telhetőt meg kell tenniük annak érdekében, hogy a gyermek számára lehetővé tegyék az akadálytalan részvételt az iskolai tevékenységekben, nem csupán azért, hogy sikeres legyen a tanulásban, hanem azért is, hogy a társai és a felnőttek egyaránt elfogadják és becsüljék. A jövőbeli munkahelyi beilleszkedés nagyon fontos a fiatal beteg számára, ezért ez a krónikus betegségben szenvedők általános ellátásának egyik célja.

3.3 Mi a helyzet a sportolással?

A sport nélkülözhetetlen eleme a gyermek mindennapi életének. A terápia egyik célja, hogy a gyermekek – amennyire csak lehetséges – normális életet éljenek, és ne érezzék úgy, hogy különböznek társaiktól. Tehát minden tevékenység megengedett a beteg tűrőképességének megfelelően. Ugyanakkor, a testmozgás visszafogására vagy ágynyugalomra lehet szükség a betegség akut szakaszában.

3.4 Milyen étrendet kell követni?

Nincs speciális étrend.

3.5 Befolyásolhatja-e az éghajlat a betegség lefolyását?

Nem.

3.6 Kaphat-e védőoltást a gyermek?

Igen, a gyermek kaphat védőoltásokat. Élő attenuált vakcinák esetén azonban a szülőknek értesíteniük kell a gyermek kezelőorvosát.

3.7 Mi a helyzet a nemi élettel, a terhességgel és a fogamzásgátlással?

A jelenlegi szakirodalom nem tartalmaz erre vonatkozó információkat a felnőtt betegek számára. Általános szabály, hogy más autoinflammatorikus betegségekhez hasonlóan, a biológiai szereknek a magzatot érintő esetleges mellékhatásai miatt érdemes megtervezni a teherbe esést annak érdekében, hogy a kezelést előre be lehessen állítani.