

MAJEED

نسخه 2016

چیست؟ MAJEED 1-

1.1 این بیماری چیست؟

سندرم Majeed یک بیماری نادر ژنتیکی است. کودکان مبتلا از اسٹومیلیت چند کانونی عود کننده مزمن CRMD، آنمی دیس اریتروپوئیتیک مادرزادی CDA، و درماتیت التهابی رنج می‌برند.

2.1- میزان شیوع آن چقدر است؟

این بیماری بسیار نادر است و فقط در خانواده‌های منطقه شرق میانه توصیف شده است. (اردن، ترکیه). میزان حقیقی شیوع آن حدود کمتر از 1/1000,000 کودک تخمین زده شده است.

3.1- علل بیماری کدامند؟

علت بروز این بیماری جهش ژن LPIN2 روی کروموزوم P 18 است که پروتئینی را به نام پردازش در است ممکن پروتئین این که باورند این بر محققان .کند- می کدد 2-lipin چربی‌ها (متابولسم لیپیدها) نقش داشته باشد.. اما در سندرم Majeed هیچ اختلالی در لیپیدها کشف نشده است.

.باشد داشته نقش سلولی تقسیم در و التهاب کنترل در است ممکن همچنین Lipin-2 جهش در ژن Lipin2 باعث تغییر در ساختار و عملکرد پروتئین 2-lipin می‌شود. اینکه تغییرات ژنتیکی فوق چگونه منجر به بیماری استخوانی آنمی و التهاب پوست در مبتلایان به سندرم Majeed می‌شود؛ هنوز ناشناخته است.

4.1- آیا این بیماری ارثی است؟

این بیماری ارثی است و نحوه‌ی وراثت آن اتوزومال مغلوب می‌باشد. (یعنی ارتباطی به جنسیت ندارد و هیچ یک از والدین، لزوماً علائم این بیماری را ندارند). این نوع از انتقال به

این معنی است که برای ابتلا به سندرم Majeed فرد باید 2 ژن جهش یافته، یکی از مادر و یکی از پدر داشته باشد. از این رو هر دو والدین حامل این بیماری هستند (حامل فقط یک کپی از ژن جهش یافته را دارد و بیمار نیست) ولی بیمار نیستند. گرچه حاملین بیماری به طور تیبیک نشانها و علائمی از بیماری را نشان نمی‌دهند، اما برخی از والدین کودکان مبتلا به سندرم Majeed، یک اختلال التهابی پوستی تحت عنوان پسوریازیس را داشته‌اند. خطر ابتلا فرزند دیگر به سندرم Majeed در والدینی که یک فرزند مبتلا به این سندرم را دارند، 25% است. تشخیص در دوران جنینی امکان‌پذیر است.

5.1- چرا فرزند من مبتلا به این بیماری است؟ آیا این بیماری قابل جلوگیری است؟

علت ابتلا به این بیماری این است که کودک با ژن‌های جهش یافته‌ی مسبب سندرم است. شده متولد Mateed

6.1- آیا این بیمار، عفونی است؟

خیر این یک بیماری عفونی نیست.

7.1- علائم اصلی این بیماری کدامند؟

سندرم Majeed با استئومیلیت چند کانونی عود کننده‌ی مزمن CRMO، آنمی دیس اریتروپوئیک مادرزادی CDA و درماتیت التهابی مشخص می‌شود. CRMO مرتبط با این سندرم را می‌توان با ویژگی‌هایی چون شروع در سن پایین (در دوران جنینی)، اپیزودهای مکرر، بهبودی‌های کوتاه مدت و کمتر و این حقیقت که این یک بیماری مادام العمر است و منجر به عقب ماندگی در رشد یا خمیدگی‌های مفصلی می‌شود، از بیماری CRMO ایزوله افتراق داد. CDA با میکروسیتوز مغز استخوان یا محیطی مشخص می‌شود. این آنمی می‌تواند از آنمی خفیف و غیرقابل مشاهده تا یک آنمی وابسته به انتقال خون متغیر باشد. درماتیت التهابی غالباً سندرم Sweet است ولی می‌تواند پوسچولوزیس هم باشد

8.1- عوارض ممکن این بیماری کدامند؟

تحت مفاصل رشد در هایی دفورمیتی و رشد کندی مثل عوارضی به منجر تواند می CRMO عنوان خمیدگی مفصلی شود که منجر به محدودیت در حرکت مفصل مربوطه میگردد. آنمی می‌تواند منجر به علائمی مانند خستگی، ضعف، پوست رنگ پریده گی و کوتاه شدن تنفس شود. عوارض آنمی دیس اریتروپوئیک مادرزادی از خفیف تا شدید، متغیر است.

9.1- آیا بیماری در تمامی کودکان مشابه است؟

به علت بسیار کمیاب بودن این وضعیت، اطلاعات کمی در خصوص تنوع تظاهرات بالینی

این بیماری شناخته شده است. در هر مورد از این بیماری شدت علائم می‌تواند متفاوت باشد که این امر منجر به تابلوهای بالینی خفیف تا بسیار شدید در کودکان مبتلا می‌شود.

10.1 آیا بیماری در کودکان از بیماری بزرگسالان متفاوت است؟

تاریخچه‌ی طبیعی این بیماری بسیار کم شناخته شده است. در هر صورت، در بیماران بزرگسال ناتوانی‌های بیشتری با گسترش عوارض این بیماری دیده می‌شود.