

2- تشخیص و درمان

1.2- این بیماری چگونه تشخیص داده می-شود؟

در ابتدا باید براساس تظاهرات بالینی شک به این بیماری وجود داشته باشد. تشخیص قطعی باید به وسیله آنالیز ژنتیکی تأیید شود. تشخیص در صورتی تأیید می-شود، که بیمار دارای 2 جهش یکی از پدر و یکی از مادر باشد. آنالیز ژنتیکی ممکنست در همه مراکز مراقبت‌های tertiary نباشد دسترس در هم

2.2- اهمیت تست هادر چیست؟

انجام آزمایشات خونی مثل سرعت سدیمانتاسیون اریتروسیت-ها ESR، CRP، شمارش کل سلول-های خونی و فیبرینوژن در طول دوره-ی فعالیت بیماری جهت ارزیابی میزان التهابی و آئمی مهم است. این تست-ها برای بررسی اینکه نتایج نرمال شده-اند یا به حد نرمال نزدیک شده-اند، به صورت دوره-ای تکرار می-شوند. همچنین مقدار کمی از خون جهت انجام آنالیز ژنتیکی مورد نیاز است.

3.2 - آیا این بیماری قابل درمان یا معالجه است؟

سندرم Majeed قابل درمان است ولی با توجه به این که یک بیماری ژنتیکی است قابل معالجه و درمان قطعی نیست.

4.2- چه درمان-هائی وجود دارد ؟

هیچ رژیم درمانی استاندارد شده-ای برای سندرم Majeed وجود ندارد. CRMO اغلب با داروهای غیراستروئید ضد التهابی NSAIDS به عنوان خط اول، درمان می-شود. انجام فیزیوتراپی برای جلوگیری از آتروفی ناشی از استفاده نکردن از عضلات و نیز خمیدگی-ها اهمیت دارد. در صورتی که CRMO به NSAIDS پاسخ ندهد، می-توان از کواستروئیدها برای

کنترل CRMO و تظاهرات پوستی استفاده کرد، اما عوارض استفاده‌ی طولانی مدت از کورتیکو استروئیدها، استفاده از آنها در کودکان را محدود کرده است. اخیراً در 2 کودک مبتلا، پاسخ خوبی به داروهای ضد اینترلوکین 1 گزارش شده است. CDA با انتقال گلبول‌های قرمز، در صورت وجود اندیکاسیون، درمان می‌شود.

5.2- عوارض جانبی درمان های دارویی کدامند؟

کورتیکو استروئیدها با عوارض جانبی احتمالی چون افزایش وزن، تورم صورت و نوسان خلق مرتبط است. اگر استروئیدها برای دوره‌ی طولانی تجویز شوند، می‌توانند باعث سرکوب رشد، استئوپروز، فشار خون بالا و دیابت گردند. رنج‌آورترین عارضه‌ی جانبی anakinra، واکنش دردناک در محل تزریق است که قابل مقایسه با نیش حشرات می‌باشد. به ویژه در هفته‌های اول درمان می‌تواند بسیار دردناک باشد. در بیمارانی که برای بیماری‌هایی جز سندرم Majeed با anakinra یا مادام بیماری این درمان است شده دیده‌هایی عفوته، اندک شده درمان Canakinumab العمر است.

6.2- درمان چقدر باید به طول بیانجامد؟

درمان این بیماران مادام العمر است.

7.2- چه درمان‌های غیر متداول یا مکملی وجود دارد؟

هیچ درمان غیرروتین یا مکملی برای این بیماری شناخته نشده است.

8.2- چه نوع بررسی‌های دوره‌ای لازم است؟

کودکان مبتلا به این بیماری باید به طور منظم (حداقل 3 بار در سال)، جهت بررسی میزان کنترل شدن بیماری و نیز برای تنظیم درمان‌های طبی لازم توسط یک روماتولوژیست اطفال ویزیت شوند. شمارش کامل سلول‌های خونی CBC و واکنشگرهای فاز حاد باید به صورت دوره‌ای در این بیماران جهت مشخص کردن نیاز به انتقال سلول‌های قرمز و نیز جهت ارزیابی میزان کنترل شدن التهاب انجام داده شود.

9.2- بیماری چه مدت طول می‌کشد؟

این بیماری مادام‌العمر است اما فعالیت بیماری می‌تواند در طول زمان نوسان داشته باشد.

10.2 پیش‌آگهی طولانی مدت (سیر برآیند پیش‌بینی شده)ی این بیماری

چیست؟

پیش-آگهی طولانی مدت این بیماری به شدت تظاهرات بالینی به ویژه آنمی دیس اریتروپویتیک و نیز به عوارض بیماری بستگی دارد. در صورتی که بیماری درمان نشود، در نتیجه‌ی دردهای عود کننده، آنمی مزمن و عوارض ممکن مثل خمیدگی‌ها و آتروفی ناشی از عدم استعمال عضلات، کیفیت زندگی پایین می‌آید.

11.2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟

خیر زیرا این یک بیماری ژنتیکی است.