

MAJEED

نسخه 2016

چيست؟ MAJEED 1-

1.1 اين بيماري چيست؟

سندرم Majeed يك بيماري نادر ژنتيكي است. کودکان مبتلا از اسئوميليت چند كانوني عود كننده مزمن CRMD، آنمي ديس اریتروپويتيك مادرزادي CDA، و درماتيت التهابي رنج مي-برند.

2.1- ميزان شيوع آن چقدر است؟

اين بيماري بسيار نادر است و فقط در خانواده-هاي منطقه شرق ميانه توصيف شده است. (اردن، تركيه). ميزان حقيقي شيوع آن حدود کمتر از 1/1000,000 کودک تخمين زده شده است.

3.1- علل بيماري کدامند؟

علت بروز اين بيماري جهش ژن LPIN2 روی کروموزوم P 18 است که پروتئينی را به نام پردازش در است ممکن پروتئين اين که باورند اين بر محققان .کند- مي کدد 2-lipin چربي-ها (متابوليسم لبيدها) نقش داشته باشد.. اما در سندرم Majeed هيچ اختلالی در لبيدها کشف نشده است.

.باشد داشته نقش سلولي تقسيم در و التهاب کنترل در است ممکن همچنين Lipin-2 جهش در ژن Lipin2 باعث تغيير در ساختار و عملکرد پروتئين 2-lipin مي-شود. اينکه تغييرات ژنتيكي فوق چگونه منجر به بيماري استخوانی آنمی و التهاب پوست در مبتلايان به سندرم Majeed مي-شود؛ هنوز ناشناخته است.

4.1- آیا اين بيماري ارثي است؟

اين بيماري ارثي است و نحوه-ی وراثت آن اتوزومال مغلوب ميباشد. (يعنی ارتباطی به جنسيت ندارد و هيچ يك از والدين، لزوماً علائم اين بيماري را ندارند). اين 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.

2- تشخیص و درمان

1.2- این بیماری چگونه تشخیص داده می‌شود؟

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 می‌شود، 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 اریتروسیت‌ها ESR، CRP، شمارش کل سلول‌های خونی و فیبرینوژن در طول دوره‌ی فعالیت بیماری جهت ارزیابی میزان التهابی و آئمی مهم است. این تست‌ها برای بررسی اینکه نتایج نرمال شده‌اند یا به حد نرمال نزدیک شده‌اند، به صورت دوره‌ای تکرار می‌شوند. 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 درمان‌هایی وجود دارد؟

هیچ رژیم درمانی استاندارد شده‌ای برای سندرم Majeed وجود ندارد. CRMO اغلب با داروهای غیراستروئید ضد التهابی NSAIDS به عنوان خط اول، درمان می‌شود. انجام فیزیوتراپی برای جلوگیری از آتروفی ناشی از استفاده نکردن از عضلات و نیز خمیدگی‌ها اهمیت دارد. در صورتی که CRMO به NSAIDS پاسخ ندهد، می‌توان از کوآستروئیدها 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 اینتر لوکین 1 گزارش شده است. CDA با انتقال گلبول‌های قرمز، در صورت وجود اندیکاسیون، درمان می‌شود.

5.2- عوارض جانبی درمان های دارویی کدامند؟

کورتیکواستروئیدها 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، اند 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؟

پیش‌آگهی 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.

3- زندگی روزانه

1.3- این بیماری چگونه می‌تواند زندگی روزانه کودک مبتلا و خانواده‌اش را تحت تأثیر قرار دهد؟

قبل از اینکه بیماری تشخیص داده شود، کودک و خانواده‌اش با مشکلات بزرگی روبه‌رو می‌شوند.

برخی از کودکان دچار دفورمیت‌های استخوانی می‌شوند که می‌تواند به طور جدی با فعالیت‌های نرمال مغایرت پیدا کند. یک مشکل دیگر بار روانی درمان مادام‌العمری است. آموزش به بیماران و والدین می‌تواند آنان را به این امر متوجه سازد.

2.3 مدرسه چگونه؟

ادامه‌ی تحصیل در کودکان مبتلا به بیماری‌های مزمن ضروری است. فاکتورهای کمی ممکن است باعث ایجاد مشکلاتی برای حضور در مدرسه شوند بنابراین مهم است که نیازهای ممکن کودکان برای معلم‌ها توضیح داده شود. والدین و کودکان باید هر آنچه می‌توانند انجام دهند تا اجازه دهند کودکان در فعالیت‌های مدرسه به طور نرمال شرکت کنند تا نه تنها از نظر آکادمیک موفق باشند بلکه توسط همسالان و نیز بزرگسالان پذیرفته شده و مورد احترام واقع شوند. یکپارچگی‌های آینده در دنیای حرفه‌ای برای یک بیمار جوان ضروری است و یکی از اهداف مراقبت‌های جهانی برای مبتلایان به بیماری‌های مزمن است.

3.3 ورزش چگونه؟

ورزش کردن یکی از جنبه‌های اساسی زندگی روزانه‌ی هر کودکی است. یکی از اهداف درمان این است که کودکان در صورت ممکن زندگی نرمالی داشته باشند و خود را از سایر همسالان متفاوت ندانند. تمامی فعالیت‌ها در صورت تحمل می‌توانند انجام شوند. به هر حال فعالیت فیزیکی محدود و استراحت ممکن است در فاز حاد بیماری نیاز باشد.

4.3 رژیم چگونه؟

هیچ رژیم خاصی وجود ندارد.

5.3 آیا آب و هوا می‌تواند روی دوره‌ی بیماری تأثیر بگذارد؟
خیر نمی‌تواند.

6.3 آیا کودک می‌تواند واکسینه شود؟
بله کودک می‌تواند واکسینه شود. اما والدین باید در خصوص واکسن‌های زنده با پزشک
معالج مشاوره کنند.

7.3 زندگی جنسی، بارداری و کنترل تولد چگونه است؟
تا به حال هیچ اطلاعاتی درباره‌ی این جنبه از زندگی در مورد بیماران بزرگسال در مقالات
نیامده است. به عنوان یک قانون کلی، مانند سایر بیماری‌های خود التهابی با توجه به عوارض
جانبی احتمالی فرآورده های بیولوژیک بر جنین ، بهتر است حاملگی با توجه به احتمال اثرات
داروهای بیولوژیک بر جنین صورت پذیرد.