



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

## **Majeed**

Versione 2016

### **2. DIAGNOSI E TERAPIA**

#### **2.1 Come viene diagnosticata?**

La malattia deve essere sospettata sulla base della presentazione clinica. La diagnosi definitiva deve essere confermata dall'analisi genetica. La diagnosi è confermata se il paziente è portatore di 2 mutazioni, una da ognuno dei genitori. L'analisi genetica potrebbe non essere disponibile in tutte le strutture ospedaliere.

#### **2.2 Gli esami sono importanti?**

Gli esami del sangue come velocità di eritrosedimentazione (VES), PCR, emocromo e dosaggio del fibrinogeno sono importanti durante l'attività della malattia per valutare il grado di infiammazione e anemia. Questi esami vengono ripetuti periodicamente per valutare se i risultati sono tornati alla normalità o quasi. È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica.

#### **2.3 Può essere trattata o curata?**

La sindrome di Majeed può essere trattata (vedere di seguito) ma non può essere curata poiché è una malattia genetica.

#### **2.4 Quali sono i trattamenti?**

Non esiste un approccio terapeutico standardizzato per la sindrome di Majeed. La CRMO è di solito trattata, come prima linea, con farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS). La fisioterapia è importante per

---

evitare atrofia dei muscoli da mancato utilizzo e contratture. Se la CRMO non risponde ai FANS, è possibile usare il cortisone per controllare la CRMO e le manifestazioni cutanee; tuttavia, le complicanze dell'uso a lungo termine del cortisone limitano il suo utilizzo nei bambini. Recentemente, è stata descritta una buona risposta ai farmaci anti-IL1 in 2 bambini appartenenti alla stessa famiglia. La CDA è trattata con trasfusione di globuli rossi, quando necessario.

## **2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?**

Il cortisone è associato a possibili effetti collaterali come aumento di peso, gonfiore al viso e sbalzi d'umore. Se il cortisone viene prescritto per un periodo prolungato, può causare arresto della crescita, osteoporosi, aumento della pressione arteriosa e diabete.

L'effetto collaterale più problematico dell'anakinra è la reazione dolorosa al sito di iniezione, paragonabile alla puntura di un insetto. Possono essere abbastanza dolorose soprattutto nelle prime settimane di trattamento. Sono state osservate infezioni nei pazienti trattati con anakinra o canakinumab per malattie diverse dalla sindrome di Majeed.

## **2.6 Quanto deve durare il trattamento?**

Il trattamento dura tutta la vita.

## **2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?**

Non sono note terapie complementari per questa malattia.

## **2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?**

I bambini devono essere visitati regolarmente (almeno 3 volte all'anno) da un pediatra reumatologo per monitorare l'andamento della malattia e adattare il trattamento medico. Devono essere valutati periodicamente l'esame emocromocitometrico e gli indici infiammatori per stabilire se è necessaria una trasfusione di globuli rossi e per valutare il controllo dell'infiammazione.

---

## **2.9 Quanto dura la malattia?**

Questa malattia dura per tutta la vita. Tuttavia, l'attività della malattia può essere fluttuante nel tempo.

## **2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?**

La prognosi a lungo termine dipende dalla gravità delle manifestazioni cliniche, in particolare dalla gravità dell'anemia diseritropoietica e delle complicanze della malattia. Se non trattata, la qualità della vita è scarsa per via del dolore ricorrente, dell'anemia cronica e delle possibili complicanze comprese contratture e atrofia muscolare da mancato utilizzo.

## **2.11 È possibile guarire completamente?**

No, perché è una malattia genetica.