



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

## MAJEED症候群

版 2016

### 2. 診断と治療

#### 2.1 どのように診断しますか？

臨床症状に基づいてこの病気を疑い、確定診断は遺伝子検査で行う必要があります。診断は、患者が両親からそれぞれ1つずつ、計2つの疾患関連変異を持っている場合に確定します。ただし、遺伝子解析はすべての3次医療機関で施行可能なわけではありません。

#### 2.2 検査で重要なものは何ですか？

赤血球沈降速度（ESR）、C反応性蛋白（CRP）、血算、フィブリノゲンは、疾患活動期の炎症と貧血の程度を評価するために重要です。

これらの検査は結果が正常化するかどうかを判定する為に定期的に繰り返されます。遺伝子解析にも少量の血液が必要です。

#### 2.3 治療法や根治療法はありますか？

Majeed症候群は治療することはできますが、遺伝性の病気なので完治はしません。

#### 2.4 どんな治療法がありますか？

Majeed症候群には標準化された治療法はありません。CRMOは第一選択として非ステロイド性抗炎症薬（NSAIDs）で治療されることがほとんどです。理学療法は筋肉の萎縮や関節拘縮を防ぐために重要です。もしCRMOの症状がNSAIDsに反応しなければ、CRMOと皮膚症状のコントロールのためにステロイドが使用されます。しかし、ステロイドを長期使用することによる合併症を考慮すると小児への使用は制限されます。近年、2人の血縁小児患者で抗IL-1製剤が非常に有効であったとの報告があります。先天性赤血球生成不全性貧血（CDA）に対しては必要に応じて輸血が行われます。（Majeed症候群に対して日本では抗IL-1製剤の使用は認可されていません。）

#### 2.5 薬物療法の副作用にはどんなものがありますか？

ステロイドは体重増加や、満月様顔貌、気分の変動などの副作用がみられることがあります。

---

もし、ステロイドが長期にわたって処方されることがあれば、成長抑制、骨粗鬆症、高血圧、糖尿病を引き起こす可能性があります。

アナキンラ \*による副作用で一番問題となるのは注射部位の疼痛で、これは虫刺されと同程度の痛みがあるといわれています。特に治療開始から数週間は強い痛みを伴うことがあります。

Majeed症候群以外の病気に対してアナキンラやカナキヌマブの治療を受けている患者に感染症が認められています。

\*日本ではMajeed症候群に対してアナキンラやカナキヌマブの使用は認可されていません。

## 2.6治療期間はどのくらいになりますか？

治療は生涯にわたって必要です。

## 2.7代替治療、補完療法はありますか？

この病気に効果的な補完療法はありません。

## 2.8どのような定期的な受診・検査が必要ですか？

定期的（少なくとも1年に3回）に小児リウマチ専門医による病勢コントロール評価と、治療の調整を行う必要があります。赤血球の輸血の必要性や炎症の状態を評価する為、定期的に血算や急性期反応物質の検査を行う必要があります。

## 2.9病気はどのくらい続きますか？

病気は生涯にわたります。しかし、病勢は変動します。

## 2.10長期的予後（予想される結果や経過）はどのようなものですか？

長期予後は、臨床症状の重篤度、特に赤血球生成不全性貧血の重症度と病気の合併症によって決まります。治療しないまましていると、痛みを繰り返し、慢性貧血もみられ、筋肉の廃用性委縮や拘縮といった合併症のため、生活の質（QOL）は悪くなります。

## 2.11完全に治る可能性はありますか？

遺伝性の病気のため完治はありません。