



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

Majeed

Versija 2016

1. KAS YRA MAJEED?

1.1. Kokia tai liga?

Majeed sindromas yra reta genetinė liga, kuriai būdingas lėtinis besikartojantis daugiažidininis osteomielitas (Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis, CRMO), įgimta diseritropoetinė anemija (Congenital Dyserythropoietic Anaemia, CDA) ir uždegiminė dermatozė.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Liga labai reta. Ji aprašyta tik Viduriniųjų Rytų kilmės šeimose (Jordanijoje, Turkijoje). Ligos dažnis – mažiau nei 1 atvejis 1 000 000 vaikų.

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

Ligą lemia 18p chromosomoje esančio LPIN2 geno, kuris užkoduoja baltymą lipiną-2, mutacijos. Tyrėjai mano, kad šis baltymas gali dalyvauti lipidų metabolizmo procesuose, tačiau tiriant Majeed sindromą nerandama jokių lipidų sutrikimų.

Gali būti, kad lipinas-2 dalyvauja uždegimo kontrolės ir ląstelių dalijimosi procesuose.

LPIN2 geno mutacijos pakeičia lipino-2 struktūrą ir funkciją. Neaišku, kaip genetiniai pokyčiai sergant Majeed sindromu nulemia kaulų ligą, anemiją ir odos uždegimą.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad ji nesusijusi su lytimi ir abu tėvai gali neturėti šios ligos simptomų). Šis perdavimo tipas reiškia, kad susirgti Majeed sindromu žmogus gali turėdamas du mutavusius genus, vieną iš mamos ir kitą – iš tėvo. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusio geno kopiją, bet ne ligą), bet šia liga jie neserga. Nors nešiotojams ligos požymiai ar simptomai paprastai nepasireiškia, kai kurių pacientų, sergančių Majeed sindromu, tėvai yra sirgę uždegimine ligos oda, vadinama psoriaze. Tėvų, kurių vaikas susirgo Majeed sindromu, rizika, kad kitas jų vaikas taip pat susirgs, siekia 25 procentus. Tokia rizika nustatoma antenataline diagnostika (iki gimdymo).

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas suserga šia liga todėl, kad gimė su mutavusiais genais, kurie lemia susirgimą Majeed sindromu.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Ne, ji neužkrečiama.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Majeed sindromui būdingas lėtinis besikartojantis daugiažidininis osteomielitas (CRMO), įgimta diseritropoetinė anemija (CDA) ir uždegiminė dermatozė. CRMO, susijęs su šiuo sindromu, atskiriamas nuo izoliuoto CRMO pagal šiuos požymius: pasireiškia ankstyvesniame amžiuje (kūdikystėje), epizodai dažnesni, o remisijos epizodai trumpesni ir retesni, be to, manoma, kad trunka visą gyvenimą (sulėtėja augimas ir (ar) formuojasi sąnarių kontraktūros). CDA apibūdinama kaip periferinė ir kaulų čiulpų mikrocitozė. Jos sunkumas įvairus – nuo lengvos, nepastebimos anemijos iki būtinybės perpilti kraują. Uždegiminė dermatozė paprastai yra Sweet sindromas, bet gali būti ir pustuliozė.

1.8. Kokios galimos komplikacijos?

Dėl CRMO gali sulėtėti augimas, formuotis sąnarių deformacijos, vadinamos kontraktūromis, kurios sutrikdo tam tikrų sąnarių judesius.

Anemija sukelia greitą nuovargį, silpnumą, odos pablyškimą ir dusulį. Įgimtos diseritropoetinės anemijos komplikacijos būna ir lengvos, ir sunkios formos.

1.9. Ar visi vaikai serga vienodai?

Kadangi liga ypač reta, apie jos pasireiškimo įvairovę žinoma labai mažai. Visais atvejais gali skirtis įvairių vaikų ligos simptomų sunkumas.

1.10. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Nėra daug žinoma apie natūralią ligos eigą. Bet kokiu atveju suaugusiesiems pacientams išsivysto daugiau komplikacijų, sukeliančių neįgalumą.