



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

Majeed

Versija 2016

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Ligą įtarti leidžia klinikiniai požymiai. Tiksliai diagnozė gali būti įrodyta tik genetiniais tyrimais. Diagnozė patvirtinama, jeigu pacientas turi 2 mutacijas, po vieną iš kiekvieno tėvo. Genetiniai tyrimai gali būti prieinami ne kiekviename tretinio lygio centre.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Kraujo tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRB, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) svarbūs siekiant nustatyti uždegimo mastą ir anemiją ligai suaktyvėjus.

Šie tyrimai periodiškai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja. Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

Majeed sindromą galima gydyti, bet ši liga nėra išgydoma, nes ji genetinė.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

Nėra standartizuoto būdo gydyti Majeed sindromą. Pirmiausia CRMO paprastai gydomas nesteroidiniais vaistais nuo uždegimo (NVNU). Fizinė terapija taikoma siekiant išvengti raumenų atrofijos ir kontraktūrų. Jeigu nėra CRMO atsako į gydymą NVNU, ligai ir odos pažeidimams

kontroliuoti gali būti naudojami kortikosteroidai. Dėl ilgalaikio kortikosteroidų naudojimo kyla komplikacijų, todėl vaikams gydyti jie skiriami ribotai. Neseniai 2 vaikams, gydomiems anti-IL1 vaistais, buvo nustatytas geras atsakas. CDA gydoma eritrocitų masės transfuzijomis, jeigu yra indikacijų.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Vartojant gliukokortikoidus, galimas svorio padidėjimas, veido patinimas, nuotaikų kaita. Skiriami ilgą laiką, jie gali sulėtinti augimą, sukelti osteoporozę, aukštą kraujospūdį ir diabetą.

Labiausiai varginantis šalutinis poveikis yra skausminga reakcija vaisto leidimo vietoje, kaip įgėlus vabzdžiui. Skausmas ypač juntamas pirmosiomis gydymo savaitėmis. Pacientams, gydomiems anakinra ar canakinumabu nuo kitų ligų nei Majeed sindromas, linkusios pasireikšti infekcijos.

2.6. Kiek trunka gydymas?

Gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Jokių alternatyvių ar netradicinių šios ligos gydymo būdų nežinoma.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Vaiką turėtų reguliariai (mažiausiai 3 kartus per metus) apžiūrėti vaikų reumatologas, kuris prižiūri bei kontroliuoja ligos eigą ir atitinkamai pritaiko gydymą. Periodiškai atliekamas bendrasis kraujo tyrimas ir ūmios fazės baltymų tyrimas, siekiant kontroliuoti uždegimą ir įvertinti, ar reikia eritrocitų masės transfuzijos.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

Šia liga sergama visą gyvenimą, tačiau ligos aktyvumas su laiku gali kisti.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Ilgalaikė prognozė priklauso nuo ligos sunkumo, ypač nuo diseritropoetinės anemijos sunkumo ir komplikacijų. Jeigu liga negydoma, gyvenimo kokybė prasta dėl besikartojančio skausmo, lėtinės anemijos ir galimų komplikacijų, tokių kaip kontraktūros ir raumenų atrofija.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga.