



<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, formotis 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 pasireiškimą 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 koku atveju suaugusiesiems pacientams išsivysto daugiau komplikacijų, sukeliančių neįgalumą.

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.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Vaikas ir šeima didžiausių sunkumų patiria, kol nustatoma diagnozė. Kadangi kai kuriems vaikams išsivysto kaulų deformacijos, dėl jų sunku užsiimti normalia kasdiene veikla. Kita problema yra psichologinė našta dėl gydymo, kuris truks visa gyvenimą. Pacientų ir jų tėvų švietimo programos padėtų susidoroti su šiais sunkumais.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Vaikams, sergantiems lėtinėmis ligomis, būtina toliau mokytis. Dėl keleto specifinių veiksnių gali kilti problemų, susijusių su mokyklos lankymu, todėl svarbu paaiškinti galimus vaiko poreikius mokytojams. Tėvai ir mokytojai turi kaip įmanymiausiai stengtis, kad sergantis vaikas dalyvautų mokyklos ir popamokinėje veikloje kaip kiti sveiki vaikai. Taip jis ne tik galės siekti gerų mokslo rezultatų, bet ir bus priimtas bei vertinamas tiek bendraamžių, tiek suaugusiųjų. Ateityje jaunuoliams reikės integruotis į darbo rinką – tai kelia didžiausią rūpestį dėl lėtinėmis ligomis sergančių pacientų.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

Sportas svarbus kiekvieno vaiko kasdieniame gyvenime. Vienas iš

gydymo tikslų yra leisti vaikui gyventi kuo normalesnį gyvenimą, neišsiskirti iš bendraamžių. Vaikui tinka visi jam priimtini užsiėmimai. Paėmėjus ligai gali prireikti riboti fizinį aktyvumą, daugiau ilsėtis.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Ne, neturi.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima skiepyti, tačiau tėvai turi susisiekti su gydančiu gydytoju prieš skiepijant gyvosiomis susilpnintomis vakcinomis.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Medicinos literatūroje nėra pakankamai duomenų šiais klausimais. Kaip ir sergant kitomis autoūdegiminėmis ligomis, geriau nėštumą suplanuoti, kad būtų galima iš anksto pritaikyti gydymą, atsižvelgiant į biologinių vaistų galimą kenksmingą poveikį vaisiui.