



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

## Majeed

Versija 2016

### 2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

#### 2.1. Kā to diagnosticē?

Aizdomas par slimību jāpamato ar klīnisko izmeklēšanu. Galīgo diagnozi jāapstiprina, veicot ģenētiskās analīzes. Diagnoze tiek apstiprināta, ja pacientam ir mutēti divi gēni, pa vienam no katra vecāka. Ģenētiskās analīzes nav iespējams veikt visās ārstniecības iestādēs.

#### 2.2. Cik liela nozīme ir pārbaudēm?

Tādas asins analīzes kā eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, pilna asins aina un fibrinogēns ir svarīgi rādītāji iekaisuma izplešanās un anēmijas aktivitātes novērtēšanā.

Šīs pārbaudes tiek periodiski atkārtotas, lai noteiktu, vai rezultāti ir atgriezušies normā vai tuvu tai. Ģenētisko asins analīžu veikšanai nepieciešams neliels asiņu daudzums.

#### 2.3. Vai slimību var izārstēt?

Majeed sindromu var ārstēt (skatīt zemāk), bet tas nav izārstējams pilnībā, jo tā ir ģenētiska slimība.

#### 2.4. Kāda ir ārstēšana?

Majeed sindroma slimības gadījumā nav pieejama standartizēta ārstēšanas forma. Parasti CRMO ārstē izmantojot nesteroīdos pretiekaisuma līdzekļus (NSPL). Fizikālajai terapijai ir svarīga loma muskuļu atrofijas un kontraktūru profilaksei. Ja CRMO nereaģē uz

---

ārstēšanu ar NSPL, tad var tikt nozīmēta ārstēšana ar kortikosteroīdiem, kuru mērķis ir kontrolēt CRMO un ādas iesaisti; tomēr iespējamās kortikosteroīdu izraisītās komplikācijas ierobežo to lietošanu bērniem. Laba atbildes reakcija diviem radniecīgiem pacientiem konstatēta nesen veiktajos pētījumos uz anti IL1 medikamentiem. CDA ārstē ar eritrocītu masas pārliešanu, ja nepieciešams.

## **2.5. Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?**

Kortikosteroīdi tiek asociēti ar tādiem blakusefektiem kā svara pieaugums, sejas pietūkums un straujas garastāvokļa svārstības. Ja steroīdi tiek nozīmēti ilgākam laika periodam, tad tie var izraisīt augšanas aizturi, osteoporozi, augstu asinsspiedienu un cukura diabētu. Vistraucējošākie anakinras blakusefekti ir sāpīgā reakcija uz injekcijām, kas pielīdzināma insekta kodumam. Īpaši sāpīgi tas ir pirmajās ārstēšanas nedēļās. Citu slimību pacientiem, kuru ārstēšanai izmanto anakinru vai kanakinumabu, tiek novērotas infekciozas saslimšanas.

## **2.6. Cik ilgi jāārstējas?**

Ārstēšanās ir ilgstoša.

## **2.7. Kā ir ar dabiskām papildu ārstēšanas terapijām?**

Nav ziņojumu, kas liecinātu par efektīvām šāda veida terapijām.

## **2.8. Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?**

Bērnam regulāri jāapmeklē bērnu reimatologs (vismaz 3 reizes gadā), lai kontrolētu slimību un piemērotu atbilstošu medikamentozu ārstēšanu. Regulāri jānodod asins analīzes un jāveic akūtās fāzes reaģentu novērošana, lai novērotu iekaisumu un noteiktu, vai nepieciešama asins komponentu (eritrocītu) pārliešana.

## **2.9. Cik ilgi pacients slimo ar šo slimību?**

Šī slimība ilgst visu pacienta dzīvi. Tomēr ar laiku tās aktivitāte var kļūt mainīga.

---

### **2.10. Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?**

Ilgtermiņa prognoze ir atkarīga no slimības klīniskajām izpausmēm, it īpaši no dizertropoētiskas anēmijas un slimības komplikācijām. Dzīves kvalitāte var būtiski pasliktināties, ja šo slimību neārstē. Tas var novest pie atkārtotām sāpēm, hroniskas anēmijas un tādām komplikācijām kā kontraktūras un muskuļu atrofija.

### **2.11. Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?**

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība.