



paediatric
rheumatology
european
society



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

متلازمة مجيد

نسخة من

1- ما هي متلازمة مجيد

1-1 ما هي؟

متلازمة مجيد هي مرض وراثي نادر. يُعاني الأطفال المصابون به من التهاب العظام والنقى متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) وفقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) والجلاد الالتهابي.

2-1 ما مدى شيوعها؟

هذا المرض نادر للغاية ولا يُصيب إلا العائلات التي من أصل شرق أوسطي (الأردن، تركيا)، وُيقدر الانتشار الفعلي للمرض بأقل من طفل واحد من كل مليون طفل.

3-1 ما هي أسباب هذا المرض؟

تتسبب الطفرات الجينية في الجين LPIN2 على الكروموسوم 18p الذي يحمل رموزاً لبروتين يُطلق عليه Lipin-2، ويعتقد الباحثون أن هذا البروتين قد يقوم بدور في معالجة الدهون (الممثل الغذائي للدهون)، ومع ذلك، لم يتم العثور على أي شذوذ في الدهون في حالات الإصابة بمتلازمة مجيد.

كما قد يكون البروتين Lipin-2 له علاقة بالسيطرة على الالتهاب وانقسام الخلايا. تُغير الطفرات الجينية التي تحدث للجين LPIN2 هيكل البروتين Lipin-2 ووظيفته، ولكن الكيفية التي تؤدي بها هذه التغييرات الجينية إلى مرض عظمي وأنيميا والتهاب جلدي لدى الأشخاص المصابين بمتلازمة مجيد لا تزال غير واضحة.

4-1 هل المرض وراثي؟

هذا المرض وراثي مثل أي مرض من الأمراض الوراثية الصبغية الجسدية المتنحية (مما يعني أنه غير مرتبط بنوع الجنس ومن غير الضروري أن يكون أي الوالدين يعاني من أعراضه)، وهذا النوع من الانتقال يعني أن إصابة الشخص بمتلازمة مجيد تستلزم وجود

جينين بهما طفرة جينية أحدهما من الأم والآخر من الأب، وبالتالي، يعتبر الأبوان حاملين لذلك الجين (حامل لنسخة واحدة من الجين الذي تعرض للطفرة وليس المرض) وليس مريضين. وعلى الرغم من أن الحاملين لا تظهر عليهما في المعتاد علامات الحالة وأعراضها، إلا أن بعض آباء الأطفال المصابين بمتلازمة مجید كانوا يعانون من اضطراب جلدي التهابي يُطلق عليه الصدفية. وتبلغ نسبة خطر إنجاب الأبوين للذين لديهما طفل مصاب بمتلازمة مجید لطفل آخر مصاب بنفس المرض 25%， وهناك إمكانية لتشخيص المرض قبل الولادة.

١-٥ لماذا أصيب طفلي بهذا المرض؟ وهل يمكن الوقاية منه؟

طفلك مصاب بهذا المرض لأنه ولد ولديه جينات تعرضت لطفرة وهي السبب في الإصابة بمتلازمة مجید.

١-٦ هل هو معدٍ؟ كلا، هذا المرض ليس معدياً.

١-٧ ما هي الأعراض الرئيسية؟

تتميز متلازمة مجید بالتهاب العظام والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) وفقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) والجلاد الالتهابي. والتهاب العظام والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) المصاحب لهذه المتلازمة يمكن التفرقة بينه وبين مرض التهاب العظام والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) الذي يأتي وحده من خلال سن ظهوره المبكر (في سن الرضاع)، والتوبات المتكررة بشكل أكبر، وفترات الهجوع الأقل تكراراً والأقصر، وحقيقة أنه ربما يستمر مدى الحياة مما يؤدي إلى تأخر في النمو وأَنْقَعُّات المفاصل. ويتميز فقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر بين شدته تبايناً أن ويمكن ،العظام نخاع في و الدم في زُرْمُ الْحِرَاتِيَّرُالْك حجم رَغْبِص (CDA) شكل خفيف، وفقر دم غير ملحوظ، وشكل يعتمد على نقل الدم. والجلاد الالتهابي عادة ما يتخذ شكل متلازمة سويت ولكن يمكن أيضاً أن يكون في صورة بثور.

١-٨ ما هي المضاعفات المحتملة؟

يمكن أن يؤدي التهاب العظام والنقي متعدد البؤر المزمن المتكرر (CRMO) إلى مضاعفات مثل بطء النمو والإصابة بتشوهات في المفاصل تعرف بالأنقعات التي تقيد حركة مفاصل معينة؛ وقد ينتُج عن فقر الدم أعراض مثل الإرهاق (التعب) والضعف وشحوب لون الجلد وضيق في التنفس. وقد تتراوح مضاعفات فقر الدم الخلقي الناجم عن خلل تكون الكريات الحمر (CDA) ما بين طفيفة وشديدة.

9-1 هل هذا المرض لا يختلف بين طفل وآخر؟

نطراً إلى أن هذه الحالة نادرة للغاية، لا يُعرف سوى القليل عن تنوع المظاهر السريرية لهذا المرض. وفي أي حالة قد تتفاوت شدة الأعراض بين مختلف الأطفال مما يؤدي إلى صورة سريرية أخف أو أشد.

10-1 هل يتشابه هذا المرض بين طفل وآخر؟

لا يُعرف سوى القليل عن التاريخ الطبيعي لهذا المرض، وفي أي حالة يظهر على المرضى البالغين مزيد من الإعاقات المتعلقة بالإصابة بالمضاعفات.