



www.printo.it/pediatric-rheumatology/NL/intro

Majeed

Versie 2016

1. WAT IS MAJEED

1.1 Wat is het?

Het Majeed syndroom is een zeldzame genetische aandoening. Kinderen met dit syndroom lijden aan chronische recurrenente multifocale osteomyelitis (CRMO), congenitale dyserythropoëtische anemie (CDA) en een inflammatoire dermatose.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

De aandoening is zeer zeldzaam en wordt alleen beschreven bij families die afkomstig zijn uit het Midden-Oosten (Jordanië, Turkije). De actuele prevalentie wordt geschat op minder dan 1/1.000.000 kinderen.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

Deze aandoening wordt veroorzaakt door mutaties in het LPIN2 gen op chromosoom 18p dat codeert voor een eiwit genaamd lipine-2.

Onderzoekers geloven dat dit eiwit een rol speelt bij de verwerking van vetten (vetmetabolisme). Er zijn echter bij het Majeed syndroom geen afwijkende lipides gevonden.

Lipine-2 kan ook betrokken zijn bij het onder controle houden van ontsteking en celdeling.

Mutaties in het LPIN2 gen veranderen de structuur en werking van lipine-2. Het is niet duidelijk hoe deze genetische veranderingen tot een botziekte, bloedarmoede (anemie) en een huidontsteking leiden bij personen met het Majeed syndroom.

1.4 Is het erfelijk?

Het wordt geërfd als autosomale recessieve ziekte (wat inhoudt dat het niet gerelateerd is aan het geslacht en dat geen van de ouders symptomen hoeft te hebben van de aandoening) . Dit type overdracht betekent dat een persoon twee gemuteerde genen moet hebben om het Majeed syndroom te krijgen, een van de moeder en een van de vader. Dus beide ouders zijn over het algemeen dragers van het gen en geen patiënt (een drager heeft slechts een gemuteerd exemplaar, maar niet de ziekte). Ook al hebben dragers over het algemeen geen symptomen van de aandoening, sommige ouders van kinderen met het Majeed syndroom hebben een inflammatoire huidafwijking genaamd psoriasis. Ouders die een kind hebben met het Majeed syndroom, hebben een kans van 25% dat een ander kind dezelfde ziekte heeft. Prenatale diagnose is mogelijk.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Het kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met gemuteerde genen die het Majeed syndroom veroorzaken.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, het is niet besmettelijk.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

Het Majeed syndroom wordt gekenmerkt door een herhaaldelijke chronische botonsteking op meerdere plaatsen (een chronische recidiverende multifocale osteomyelitis ofwel CRMO). Verder is er een aangeboren bloedarmoede (congenitale dyserythropoïetische anemie)_ en een ontsteking van de huid (een inflammatoire dermatose). De CRMO die optreedt in het kader van dit syndroom kan onderscheiden worden van geïsoleerd CRMO. Het begint bij een Majeed op jongere leeftijd (in de eerste levensjaren), de aanvallen met botonsteking treden vaker op en de periodes dat het beeld rustig is)in remissie) zijn korter. Vermoedelijk is het een levenslange aandoening. Het kan tot vertraagde groei en /of gewrichtscontracturen leiden. De bloedarmoede

(CDA) wordt gekenmerkt door microcytose (kleine rode bloedcellen) in het bloed en het beenmerg . De ernst van de bloedarmoede kan variëren van mild, onmerkbaar tot een bloedtransfusie-afhankelijke vorm. De huidontsteking (inflammatoire dermatose) is vaak het Sweet syndroom, maar kan ook een huidaandoening met puistjes zijn (pustulosis) .

1.8 Wat zijn de mogelijke complicaties?

De botontsteking (CRMO) kan tot complicaties leiden zoals een verminderde groei en de ontwikkeling van gewrichtsafwijkingen, contracturen, die de beweging van bepaalde gewrichten beperken; de bloedarmoede kan zorgen voor vermoeidheid, slappe, bleke huid en kortademigheid. De mate van de complicaties van bloedarmoede (congenitale dyserythropoëtische anemie) kan variëren van mild tot ernstig.

1.9 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

Aangezien deze aandoening zeer zeldzaam is, is er weinig bekend over de variabiliteit van de klinische verschijnselen. In ieder geval kan de ernst van de symptomen per kind verschillen, wat mildere tot ernstigere klinische beelden tot gevolg heeft.

1.10 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Er is weinig bekend over de natuurlijke geschiedenis van deze aandoening. In ieder geval hebben volwassen patiënten meer beperkingen vanwege het ontstaan van complicaties.