



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

Majeed

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN THERAPIE

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

De aandoening kan vermoed worden op basis van het klinische beeld. De definitieve diagnose moet bevestigd worden door een genetische analyse. De diagnose wordt bevestigd als de patiënt twee gemuteerde genen heeft, een van elke ouder. Het kan zijn dat een genetische analyse niet beschikbaar is in een instelling.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bloedonderzoeken, zoals de erythrocyten bezinkingssnelheid (ESR), CRP, een volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk als de ziekte actief is om de mate van de ontsteking te bepalen.

Deze tests worden regelmatig herhaald om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn. Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

Het Majeed syndroom kan worden behandeld (zie hieronder) maar niet worden genezen, aangezien het een genetische aandoening is.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

Er is geen gestandaardiseerde therapeutische behandeling voor het Majeed syndroom. De botontsteking (CRMO) wordt in de eerste lijn vaak behandeld met niet-steroïde anti-inflammatoire geneesmiddelen

(NSAID's). Fysiotherapie is belangrijk om atrofie en contracturen te voorkomen als gevolg van het verminderd gebruik van de gewrichten en spieren. Als CRMO niet reageert op NSAID's kunnen corticosteroïden gebruikt worden om de CRMO en huidaandoeningen onder controle te houden; de complicaties op lange termijn die gepaard gaan met het gebruik van corticosteroïden beperken echter de toepassing bij kinderen. Er is recentelijk een goede respons op anti-IL1 geneesmiddelen beschreven bij 2 kinderen. De bloedarmoede (CDA) wordt behandeld met rode bloedceltransfusies indien nodig.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

Corticosteroïden worden geassocieerd met mogelijke bijwerkingen zoals gewichtstoename, het opzwellen van het gezicht en stemmingswisselingen. Als de steroïden gedurende een langere periode worden voorgeschreven kunnen ze groeivertraging, osteoporose, hoge bloeddruk en diabetes veroorzaken.

De meest vervelende bijwerking van anakinra is de pijnlijke reactie op de plek van de injectie, die vergelijkbaar is met een insectenbeet. Vooral in de eerste weken van de behandeling kunnen ze vrij pijnlijk zijn. Er zijn infecties beschreven bij patiënten die met anakinra of canakinumab behandeld worden voor andere aandoeningen dan het Majeed syndroom.

2.6 Hoelang zou de therapie moeten duren?

De behandeling duurt het hele leven.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of complementaire therapieën?

Er zijn geen bekende alternatieve therapieën voor deze ziekte.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen moeten regelmatig (tenminste 3 keer per jaar) gezien worden door een kinderreumatoloog om de ziekte in de gaten te houden de medische behandeling eventueel bij te stellen. Er zal regelmatig

bloedonderzoek met een volledig bloedbeeld en ontstekingswaarden verricht worden, om in te schatten of een rode bloedceltransfusie nodig is en om te beoordelen of de ontsteking onder controle is.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

Deze ziekte duurt het hele leven. De activiteit van de ziekte kan fluctueren.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en afloop) van de ziekte?

De prognose op lange termijn hangt af van de ernst van de klinische verschijnselen, vooral van de ernst van de bloedarmoede (dyserythropoïetische anemie) en de complicaties van de aandoening. Indien het niet behandeld wordt is de kwaliteit van leven laag vanwege de terugkerende pijn, chronische bloedarmoede en de mogelijke complicaties, zoals contracturen en atrofie van de spieren als gevolg van het niet gebruiken ervan.

2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want het is een genetische aandoening.