



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## Majeed

Versjon av 2016

### 1. HVA ER MAJEED SYNDROM?

#### 1.1 Hva er det?

Majeed syndrom er en sjelden genetisk sykdom. Pasientene har kronisk tilbakevendende multifokal osteomyelitt (CRMO, dvs. betennelse i beinvev flere steder uten funn av bakterier), medfødt dyserytropoietisk anemi (blodfattighet) og inflammatorisk dermatose (betennelse i huden).

#### 1.2 Hvor vanlig er sykdommen?

Sykdommen er svært sjelden og er bare beskrevet i familier som har opprinnelse fra Midtøsten (Jordan, Tyrkia). Man anslår at mindre enn 1 av 1 million barn har sykdommen.

#### 1.3 Hva er årsakene til sykdommen?

Sykdommen er forårsaket av endringer i genet LIPIN2 på kromosom 18p som koder et protein som kalles Lipin-2. Forskere tror at dette proteinet kan spille en rolle i omsetningen av fett (lipidmetabolismen). Imidlertid har man ikke funnet noe unormalt ved fettstoffene hos de som har Majeed syndrom.

Lipin-2 kan også være involvert i kontrollen av betennelse og i celledelingen.

Endringene i LIPIN2-genet forandrer strukturen og funksjonen til genet. Det er uklart hvordan disse endringene fører til beinsykdom, anemi og betennelse i huden hos mennesker med Majeed syndrom.

---

#### **1.4 Er sykdommen arvelig?**

Sykdommen er arvelig, som en autosomal resessiv sykdom. Det betyr at den ikke er knyttet til kjønn, og at foreldrene ikke nødvendigvis har symptomer på sykdommen selv. For å få Majeed syndrom trenger man to endrede gener, en fra moren og en fra faren. Begge foreldrene må være bærere (en bærer har bare en endret kopi, men ikke sykdommen). Bærere viser vanligvis ikke tegn og symptomer på tilstanden, men noen foreldre til barn med Majeed syndrom har en inflammatorisk hudsykdom som heter psoriasis. Foreldre som har barn med Majeed syndrom har en 25% risiko for at et annet barn vil ha den samme sykdommen. Fostervannsdagnostikk er mulig.

#### **1.5 Hvorfor har barnet mitt denne sykdommen? Kan den forebygges?**

Barnet har sykdommen fordi det ble født med endrede gener som forårsaker Majeed syndrom. Den kan ikke forebygges.

#### **1.6 Er den smittsom?**

Nei, det er den ikke.

#### **1.7 Hva er de vanligste symptomene?**

Majeed syndrom kjennetegnes ved kronisk tilbakevendende betennelse i beinvev flere steder (CRMO), blodfattighet (slapphet, blekhet) og betennelser i huden. CRMO ved Majeed syndrom kan skilles fra "vanlig" CRMO ved at den debuterer tidligere (i spedbarnsalder), ved hyppigere sykdomsepisoder, kortere og mindre hyppige perioder uten symptomer, og det faktum at den mest sannsynlig er varig. Dette kan føre til veksthemming og/eller bøyestillinger i ledd (kontrakturer). Blodfattigheten har varierende alvorlighetsgrad fra mild anemi uten symptomer til en grad som krever blodoverføring. Hudbetennelsen er vanligvis Sweet syndrom (feber og utslett med røde, ømme knuter i huden), men kan også være pustulose (rødt utslett med små verkeblemmer i håndflater og/eller fotsåler).

---

### **1.8 Hvilke komplikasjoner kan forekomme?**

CRMO kan føre til komplikasjoner som langsom vekst og utvikling av bøyestillinger i ledd (kontrakturer), som begrenser bevegelsen av de rammede leddene. Anemi kan føre til plager som tretthet (fatigue), svakhet, blek hud, og kortpustethet. Komplikasjonene ved anemi kan variere fra mild til alvorlig.

### **1.9 Er sykdommen lik hos alle barn?**

Tilstanden er ekstremt sjelden, derfor er variasjonen av plagene lite kjent. Alvorlighetsgraden av symptomene varierer fra tilfelle til tilfelle, fra mild til alvorlig.

### **1.10 Er sykdommen hos barn forskjellig fra sykdommen hos voksne?**

Utviklingen av sykdommen er lite kjent. Imidlertid har voksne pasienter mer funksjonsvansker som følge av komplikasjoner.