



www.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.

2. DIAGNOSTIKK OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

Sykdommen bør mistenkes på grunnlag av kliniske funn. Diagnosen må bekreftes ved genetisk analyse som viser at pasienten bærer to endrede gen, et fra hver av foreldrene.

2.2 Hva er betydningen av testene?

Blodprøveanalyser som senkning (SR), CRP, telling av blodceller og fibrinogen er viktig når sykdommen er aktiv for å vurdere omfanget av betennelser og anemi.

Testene gjentas regelmessig for å følge med på at de bedrer eller normaliserer seg. En liten mengde blod er også nødvendig for den genetiske analysen.

2.3 Kan sykdommen behandles eller kureres?

Majeed syndrom kan behandles (se nedenfor), men ikke kureres, siden det er en genetisk sykdom.

2.4 Hva er behandlingen?

Det er ingen standardisert behandling for Majeed syndrom. CRMO behandles vanligvis med betennelsesdempende medisiner uten kortison (NSAIDs). Fysioterapi er viktig for å unngå svinn av muskulatur samt kontrakturer (reduisert bevegelighet i ledd p.g.a. forkortet muskulatur). Hvis NSAIDs ikke har tilstrekkelig effekt på CRMO, kan kortikosteroider brukes til å kontrollere aktiviteten av CRMO og hudbetennelsene. Imidlertid forsøker man å unngå langvarig bruk av kortikosteroider til barn p.g.a. bivirkninger. Nylig har man sett at anti-IL1-medikamenter (Anakinra, Canakinumab), har hatt god effekt hos to barn. Medfødt dyserytroidisk anemi kan behandles med blodoverføring av røde blodceller.

2.5 Hva er bivirkningene av medisinene?

Kortikosteroider er forbundet med bivirkninger som vektøkning, hevelse i ansiktet og humørsvingninger. Dersom de må brukes over en lengre periode, kan de føre til redusert vekst, osteoporose (benskjørhet), høyt blodtrykk og diabetes.

Den mest plagsom bivirkning av anakinra er smerter på injeksjonsstedet, som kan sammenlignes med et insektstikk. Spesielt i de første ukene av behandlingen kan det være ganske vondt. Det er observert at pasienter med andre sykdommer som blir behandlet med anakinra eller canakinumab har økt sjanse for å få infeksjoner.

2.6 Hvor lenge bør behandlingen vare?

Behandlingen er livslang.

2.7 Hva med alternativ eller komplementær behandling?

Det er ingen kjente alternative/komplementære behandlinger for denne sykdommen.

2.8 Hva slags regelmessige kontroller er nødvendige?

Barna bør sees regelmessig (minst tre ganger årlig) av en barnerevmatolog for å overvåke sykdommen og justere den medisinske

behandlingen. Regelmessige blodprøver bør tas for å bestemme om blodoverføring av røde blodceller er nødvendig og for å vurdere om betennelsesaktiviteten er under kontroll.

2.9 Hvor lenge vil sykdommen vare?

Sykdommen er livslang. Imidlertid kan grad av sykdomsaktivitet variere over tid.

2.10 Hva er langtids-prognosen (fremtidsutsiktene)?

Langtids-prognosen avhenger av alvorlighetsgraden, spesielt av medfødt dyserytroidetisk anemi og nevnte komplikasjoner. Hvis sykdommen ikke behandles, vil livskvaliteten reduseres som følge av tilbakevendende smerter, kronisk anemi og mulige komplikasjoner (inkludert kontrakturer og svinn av muskulatur).

2.11 Er det mulig å bli helt frisk?

Nei, det er en genetisk sykdom.

3. HVERDAGSLIVET

3.1 Hvordan kan sykdommen påvirke barnets og familiens dagligliv?

Perioden før sykdommen er diagnostisert er en krevende tid for barnet og familien.

Noen barn utvikler kontrakturer som kan skape store hindringer for vanlige aktiviteter. Det kan også være en psykisk belastning å måtte forholde seg til livslang behandling. Pasient- og pårørendeundervisning kan bidra her.

3.2 På skolen

Det er viktig at barnet deltar på skolen så mye som mulig. Noe tilrettelegging kan være nødvendig, så det er viktig å forklare situasjonen for barnets lærere. Foreldre og lærere må gjøre hva de kan for at barnet skal kunne delta på skolen så normalt som mulig både

undervisningsmessig og sosialt med jevnaldrende.

3.3 Fysisk aktivitet og sport

Fysisk aktivitet er en viktig del av hverdagen for alle barn. Et av målene med behandlingen er at barnet skal kunne leve så normalt som mulig sammen med sine jevnaldrende. Barnet kan delta på fysisk aktivitet som det selv ønsker, men det kan være behov for redusert aktivitet og mer hvile når sykdommen er i en aktiv fase.

3.4 Kosthold

Det finnes ikke noe spesielt kostholdsråd i forhold til sykdommen. Generelt anbefales et sunt, velbalansert kosthold med tilstrekkelige proteiner, kalsium og vitaminer. Kortikosteroider kan øke appetitten, så for de som tar dette må man passe på at barnet ikke overspiser.

3.5 Kan klima påvirke sykdommen?

Nei, det kan det ikke.

3.6 Kan barnet vaksineres?

Ja. Ta kontakt med behandlende lege hvis det er aktuelt med levende, svekkede vaksiner (MMR, BCG, vannkopper, gul feber).

3.7 Seksualliv, prevensjon, graviditet

Det finnes ingen informasjon på disse områdene når det gjelder denne sykdommen. Generelt gjelder, som for andre autoimmune sykdommer, at graviditet bør planlagges i samarbeide med behandlende lege, slik at behandlingen kan tilpasses og mulige skadelige påvirkninger på fosteret forhindres.