



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

Zespół Majeeda

Wersja 2016

1. CO TO JEST ZESPÓŁ MAJEEDA

1.1 Co to jest?

Zespół Majeeda jest rzadką chorobą genetyczną. Dzieci chore na zespół Majeeda cierpią z powodu przewlekłego nawracającego wielogniskowego zapalenia kości i szpiku (ang. Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis, CRMO), wrodzonej niedokrwistości dyserytropoetycznej (ang. Congenital Dyserythropoietic Anaemia, CDA) oraz dermatozy zapalnej.

1.2 Jak często choroba występuje?

Choroba występuje bardzo rzadko i dotyka tylko rodzin pochodzących ze Środkowego Wschodu (Jordanii, Turcji). Aktualne występowanie choroby ocenia się na rzadsze niż u 1 na 1 000 000 dzieci.

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

Chorobę wywołują mutacje genu LPIN2 na chromosomie 18p, który koduje białko zwane lipin-2. Badacze uważają, że białko to może odgrywać rolę w przetwarzaniu tłuszczów (metabolizm lipidów). Jednak u chorych na zespół Majeeda nie znaleziono nieprawidłowości związanych z tłuszczami.

Lipin-2 może także odgrywać rolę w kontroli procesu zapalnego i podziale komórek.

Mutacje genu LPIN2 zmieniają strukturę i działanie białka lipin-2. Nie jest jasne, w jaki sposób te zmiany genetyczne prowadzą do choroby kości, anemii i stanu zapalnego skóry u osób z zespołem Majeeda.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

Jest to choroba dziedziczona autosomalnie recesywnie (co oznacza, że nie jest związana z płcią i że u żadnego z rodziców nie muszą koniecznie wystąpić objawy choroby). Ten typ dziedziczenia oznacza, że aby zachorować na zespół Majeeda, trzeba odziedziczyć dwa zmutowane geny: jeden od ojca, a drugi od matki. W związku z powyższym oboje rodzice są zazwyczaj nosicielami (nosiciel ma tylko jedną kopię zmutowaną, ale nie choruje), ale nie chorują. Chociaż u nosicieli zwykle nie występują oznaki ani objawy choroby, u niektórych rodziców dzieci z zespołem Majeeda wystąpiła zapalna choroba skóry – łuszczyca. Jeśli jedno dziecko ma zespół Majeeda, ryzyko, że jego rodzeństwo będzie chorowało na tę chorobę, wynosi 25%. Możliwa jest diagnoza prenatalna.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje, ponieważ urodziło się z mutacją genów powodujących zespół Majeeda.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Zespół Majeeda charakteryzuje się przewlekłym nawracającym wieloogniskowym zapaleniem kości i szpiku (ang. Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis, CRMO), wrodzoną niedokrwistością dyserytropoetyczną (ang. Congenital Dyserythropoietic Anaemia, CDA) oraz dermatozą zapalną. CRMO związane z tą chorobą można odróżnić od izolowanego CRMO wystąpieniem pierwszych objawów we wcześniejszym wieku (niemowlęcym), częstszymi epizodami, krótszymi i rzadszymi okresami remisji oraz tym, że trwa prawdopodobnie do końca życia, prowadząc do zahamowania wzrostu i/lub przykurczów stawów. CDA charakteryzuje się mikrocytozą szpiku kostnego. Może mieć różne stopnie zaawansowania, od łagodnej, niezauważalnej anemii

po postać wymagającą transfuzji krwi. Dermatoza zapalna to zazwyczaj zespół Sweeta, ale może to być również krostkowica.

1.8 Jakie są możliwe powikłania?

CRMO może prowadzić do powikłań, takich jak zahamowanie wzrostu i powstawanie deformacji stawów zwanych przykurczami, które ograniczają ruchomość niektórych stawów; anemia może powodować takie objawy, jak zmęczenie, osłabienie, bladość skóry i skrócenie oddechu. Powikłania wrodzonej niedokrwistości dyserytropoetycznej mogą być łagodne do ciężkich.

1.9 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Ze względu na to, że choroba jest niezwykle rzadka, niewiele wiadomo o jej objawach klinicznych. W każdym razie stopień zaawansowania objawów może różnić się u poszczególnych dzieci, dając łagodniejszy lub poważniejszy obraz kliniczny.

1.10 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

Niewiele wiadomo o naturalnej historii choroby. W każdym razie u dorosłych pacjentów występuje więcej zaburzeń wynikających z powikłań.