



<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.