



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

Zespół Majeeda

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Chorobę należy podejrzewać na podstawie obrazu klinicznego. Diagnozę trzeba potwierdzić badaniami genetycznymi. Diagnoza zostaje potwierdzona, jeśli pacjent jest nosicielem 2 mutacji, po jednej od każdego rodzica. Nie w każdym zakładzie opieki zdrowotnej jest możliwość wykonania analizy genetycznej.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

Przeprowadzanie badań obejmujących wskaźnik opadania krwinek czerwonych (OB), białko C-reaktywne (CRP), surowiczy amyloid-A (SAA), morfologię krwi i fibrynogen, jest ważne w czasie, gdy choroba jest aktywna, ponieważ pozwala ocenić nasilenie stanu zapalnego i niedokrwistości.

Testy te powtarza się okresowo po ustąpieniu objawów, aby sprawdzić, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy. Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

Zespół Majeeda można leczyć (patrz poniżej), jednak nie można go wyleczyć, ponieważ jest to choroba genetyczna.

2.4 Na czym polega leczenie?

Nie ma jednolitych zaleceń terapeutycznych dotyczących leczenia

zespołu Majeeda. CRMO zwykle leczy się w pierwszym rzucie niesteroidowymi lekami przeciwzapalnymi (NLPZ). Ważną rolę w zapobieganiu zaniku mięśni i przykurczów pełni fizjoterapia. Jeśli CRMO nie reaguje na NLPZ, do kontrolowania choroby i objawów skórnych można zastosować kortykosteroidy, jednak powikłania w dłuższym ich stosowaniu ograniczają możliwość leczenia nimi dzieci. Ostatnio u 2 dzieci zanotowano pozytywną reakcję na leki anty-IL1. CDA – w razie wskazań – można leczyć, przeprowadzając transfuzję krwi.

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Stosowanie kortykosteroidów wiąże się z możliwością wystąpienia pewnych działań niepożądanych, takich jak przyrost masy ciała, obrzęk twarzy i huśtawka nastrojów. Sterydy przyjmowane przez dłuższy czas mogą powodować zahamowanie wzrostu, osteoporozę, nadciśnienie i cukrzycę.

Najbardziej kłopotliwym działaniem niepożądanym anakinry jest reakcja bólowa w miejscu zastrzyku, podobnie jak po ukąszeniu owada. Może to być dość bolesne, zwłaszcza w pierwszych tygodniach leczenia. U pacjentów, u których leczono anakinrą lub kanakinumabem choroby inne niż zespół Majeeda, obserwowano występowanie infekcji.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

Leczenie trwa do końca życia.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub uzupełniające?

Nie są znane metody leczenia uzupełniającego w tej chorobie.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?

Dzieci powinny regularnie (co najmniej 3 razy w roku) odwiedzać swojego reumatologa wieku rozwojowego, aby monitorować przebieg choroby i na bieżąco dostosowywać leczenie. Okresowo należy wykonywać morfologię krwi (CBC) i badanie białek ostrej fazy, żeby sprawdzić, czy potrzebna jest transfuzja czerwonych krwinek oraz żeby

ocenić stopień kontrolowania stanu zapalnego.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?

Choroba trwa do końca życia. Jednak stopień jej zaawansowania może zmieniać się w czasie.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?

Długoterminowe rokowanie zależy od stopnia zaawansowania objawów klinicznych, zwłaszcza niedokrwistości dyserytropaetycznej i powikłań choroby. Nieleczona choroba powoduje obniżenie jakości życia w wyniku nawracającego bólu, chronicznej anemii i możliwych powikłań, takich jak przykurcze i zanik mięśni z nieczynności.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?

Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna.