



<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 dyserytropoetycznej 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.