



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

Sindromul MAJEED

Versiunea 2016

1. CE ESTE SINDROMUL MAJEED

1.1 Ce este această boală?

Sindromul Majeed este o boală genetică rară. Copiii afectați suferă de Osteomielită Multifocală Cronică Recurentă (OMCR), Anemie Diseritropietică Congenitală (ADC) și dermatoză inflamatorie.

1.2 Cât este de frecventă?

Boala este foarte rară și a fost descrisă numai la familii cu origine în Orientul Mijlociu (Iordania, Turcia). Prevalența reală este estimată la mai puțin de 1/1.000.000 de copii.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

Boala este cauzată de mutații ale genei LPIN2 pe cromozomul 18p, genă care codifică o proteină numită lipin-2. Cercetătorii cred că această proteină poate juca un rol în prelucrarea grăsimilor (metabolismul lipidic). Cu toate acestea, în sindromul Majeed nu a fost găsită nici o anomalie a lipidelor.

De asemenea, lipin-2 poate fi implicată în controlul inflamației și în diviziunea celulară.

Mutații ale genei LPIN2 afectează structura și funcția proteinei lipin-2. Nu este clară modalitatea prin care aceste modificări genetice conduc la boli osoase, anemie și inflamarea cutanată la persoanele cu sindromul Majeed.

1.4 Este o boală moștenită?

Această boală se moștenește ca o boală autozomal recesivă (ceea ce înseamnă că nu este legată de sex și că niciunul dintre părinți nu prezintă simptomele bolii). Acest tip de transmitere presupune că pentru a face sindromul Majeed, o persoană trebuie să aibă două gene mutante, una de la mamă și una de la tată. Prin urmare, ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala), dar nu sunt asimptomatici. Deși purtătorii nu prezintă de obicei semne și simptome ale afecțiunii, unii părinți ai copiilor cu sindrom Majeed au avut o tulburare inflamatorie a pielii numită psoriazis. Părinții care au un copil cu sindromul Majeed au un risc de 25% ca un alt copil al lor să aibă aceeași boală. Diagnosticul prenatal este posibil.

1.5 De ce copilul meu are această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul are boala, deoarece s-a născut cu genele mutante care cauzează sindromul Majeed.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu, nu este.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Sindromul Majeed este caracterizat de osteomielite multifocală cronică recurentă (OMCR), anemie diseritropietică congenitală (ADC) și dermatoză inflamatorie. OMCR asociată cu acest sindrom poate fi diferențiată de OMCR izolată prin următoarele caracteristici: debut în copilărie, episoade mai frecvente, remisii mai scurte și mai rare, precum și faptul că boala este, probabil, pe toată durata vieții, ceea ce va duce la o creștere întârziată și/sau contracturi articulare. ADC este caracterizată prin microcitoză (hematii mai mici) atât în sângele periferic cât și la nivelul măduvei osoase. Anemia poate prezenta grade variabile de severitate, de la o anemie ușoară (insesizabilă) la o formă care va necesita transfuzie de sânge. Dermatoza inflamatorie îmbracă de obicei forma sindromului Sweet (leziuni papulare sau nodulare acompaniate de febră) dar poate evolua și cu leziuni cu caracter de pustule.

1.8 Care sunt complicațiile posibile?

OMCR poate duce la complicații, cum ar fi creșterea lentă și dezvoltarea de deformări articulare numite contracturi, care restricționează mișcarea anumitor articulații; anemia poate duce la prezența de simptome, inclusiv oboseală, slăbiciune, paloare cutanată și dificultăți de respirație. Complicațiile anemiei diserythropoietice congenitale pot varia de la forme ușoare până la severe.

1.9 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Datorită rarității extreme a acestei afecțiuni, se știe foarte puțin despre variabilitatea manifestărilor clinice. În orice caz, severitatea simptomelor poate varia de la copil la copil, prezentând un tablou clinic mai ușor sau mai sever.

1.10 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?

Se știe foarte puțin despre istoricul natural al bolii. În orice caz, pacienții adulți prezintă mai multe invalidități legate de apariția unor complicații.