



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

Sindromul MAJEED

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

Boala se va suspecta pe baza tabloului clinic. Diagnosticul definitiv trebuie să fie confirmat prin intermediul analizelor genetice.

Diagnosticul este confirmat dacă pacientul poartă 2 mutații, una de la fiecare părinte. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical.

2.2 Care este importanța analizelor?

Analizele de sânge precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul sunt indicate în timpul perioadelor de activitate a bolii, pentru a cuantifica extensia inflamației și a anemiei.

Aceste teste sunt repetate periodic pentru a evalua dacă rezultatele s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. O cantitate mică de sânge este necesară și pentru analiza genetică.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

Sindromul Majeed poate fi tratat (vezi mai jos), dar nu vindecat, deoarece acesta este o boală genetică.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Nu există niciun regim terapeutic standard pentru sindromul Majeed. OMCR este de obicei tratată, în primă fază, cu medicamente anti-

inflamatoare nesteroidiene (AINS). Fizioterapia este importantă pentru a se evita atrofierea musculară și contracturile articulare. Dacă OMCR nu răspunde la AINS, se pot utiliza corticosteroizii pentru a controla osteomielite și manifestările cutanate. Totuși, complicațiile rezultate din utilizarea pe termen lung a corticosteroizilor vor limita utilizarea acestora la copii. De curând, a fost descris un răspuns bun la medicamentele anti-IL1 la 2 copii aflați sub tratament. ADC este tratată cu transfuzie de hematii (celule sanguine roșii) dacă acest lucru este necesar.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Corticosteroizii sunt asociați cu efecte secundare precum: creșterea în greutate, rotunjirea feței, acnee și labilitate emoțională. Dacă steroizii sunt administrați pentru perioade lungi de timp, pot cauza încetinirea creșterii și osteoporoză, hipertensiune arterială și diabet zaharat. Cele mai supărătoare efecte secundare ale anakinra sunt reacțiile dureroase la locul injectării, comparabile cu o înțepătură de insectă. Mai ales în primele săptămâni de tratament, acestea pot fi destul de dureroase. La pacienții tratați cu anakinra sau canakinumab pentru alte boli decât sindromul Majeed au fost observate infecții.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

Tratamentul este pe tot parcursul vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există tratamente complementare cunoscute pentru această boală.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii trebuie consultați regulat (cel puțin de 3 ori pe an) de către reumatologul pediatru, pentru a monitoriza controlul bolii și pentru a ajusta tratamentul medical. Trebuie să se efectueze analize periodice ale numărului total de celule sanguine și ale reactanților de fază acută pentru a se determina dacă este necesară transfuzia și pentru a evalua nivelul de control al inflamației.

2.9 Cât timp va dura boala?

Această boală este pe toată durata vieții. Cu toate acestea, activitatea bolii poate fluctua în timp.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii)?

Prognosticul pe termen lung depinde de severitatea manifestărilor clinice, în special de severitatea anemiei diseritropoietice și a complicațiilor bolii. Dacă este lăsată netratată, calitatea vieții este slabă, ca urmare a durerii recurente, anemiei cronice și a posibilelor complicații, inclusiv contracturi și atrofie musculară.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică.