



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

MAJEED

Verzija 2016

1. ŠTA JE TO MAJEED?

1.1 Kakva je to bolest?

Majeed sindrom je retka genetska bolest. Deca boluju od hroničnog rekurentnog multifokalnog osteomijelitisa (CRMO-zapaljenje kostiju), urođene diseritropoetske anemije (CDA-malokrvnosti) i zapaljenske dermatoze (zapaljenje kože).

1.2 Koliko je bolest česta?

Ova bolest je veoma retka i opisana je jedino u porodicama srednjeistočnog porekla (Jordan, Turska). Aktuelna prevalenca (raširenost) je procenjena na manje od 1/1 000 000 dece.

1.3 Koji su uzroci pojave bolesti?

Bolest je uzrokovana mutacijom (promenom) LPIN2 gena na 18. hromozomu, koji određuje protein koji se zove lipin-2. Istraživači veruju da ovaj protein igra ulogu u metabolizmu masti (lipida), mada nisu pronađene lipidne abnormalnosti u Majeed sindromu. Lipin-2 takođe može biti uključen i u kontroli zapaljenja i deobi ćelija. Mutacije u LPIN-2 genu dovode do promene strukture i funkcije proteina lipina-2. Nije sasvim jasno kako ove genetske promene dovode do oštećenja kosti, anemije i zapaljenja kože kod ljudi sa Majeed sindromom.

1.4. Da li je bolest nasledna?

Bolest se nasleđuje autozomno-recesivno (što znači da nije povezana sa polom, simptomi bolesti ne moraju biti prisutni kod roditelja). Ovaj tip nasleđivanja znači, da bi osoba imala Majeed sindrom, mora da ima dva mutirana gena, jedan nasleđen od majke, a drugi od oca. Dakle, oba roditelja su nosioci gena (nosilac ima samo jednu mutiranu kopiju, ali nije bolestan), a nisu oboleli. Mada nosioci tipično ne pokazuju znake i simptome bolesti, neki roditelji dece koja su obolela od Mejeed sindroma imaju zapaljenske promene na koži, koji se zove psorijaza. Ako roditelji imaju jedno dete koje je obolelo od Majeed sindroma, rizik da i drugo dete oboli od iste bolesti je 25%. Bolest je moguće dijagnostikovati pre rođenja.

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Dete je bolesno zato što je rođeno sa mutiranim genom koji izaziva Majeed sindrom.

1.6. Da li je bolest zarazna?

Ne, bolest nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Majeed sindrom karakterišu hronični ponavljajući multifokalni osteomijelitis (CRMO), urođena diseritropoetična anemija (CDA) i zapaljenska dermatoza. CRMO u okviru ovog sindroma može se razlikovati od izolovanog CRMO, jer se javlja u ranijem životnom dobu (kod odojčadi), češće su episode aktivne faze bolesti, a kraće i ređe remisije (mirne faze bolesti), kao i činjenice da je verovatno doživotan, dovodi do zaostajanja u rastu i/ili zglobnih deformacija. CDA se karakteriše malim crvenim krvnim zrnima-mikrocitoza u perifernoj krvi i koštanoj srži. Anemija je različitog stepena, počevši od blage, neprimetne anemije do anemije koja je zavisna od Svit sindrom, ali može biti i pustulozna (gnojnice).

1.8 Koje su moguće komplikacije?

CRMO može dovesti do usporenog rasta i razvoj deformacija zglobova,

koji se nazivaju kontrakturama, zbog čega su pokreti zahvaćenih zglobova ograničeni. Anemija se manifestuje su umorom, slabošću, bledilom kože i otežanim disanjem. Komplikacije anemije su širokog spektra od blagih do veoma teških.

1.9 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Pošto je bolest ekstremno retka, malo se zna o raznovrsnosti kliničkih manifestacija. U svakom slučaju, težina simptoma se razlikuje od deteta do deteta, što daje različite kliničke slike, od blage do teške.

1.10 Da li se bolest razlikuje kod dece i odraslih?

Malo se zna o prirodnom toku bolesti. U svakom slučaju, kod odraslih bolesnika je izraženija fizička nesposobnost koja je posledica komplikacija.