



www.printo.it/pediatric-rheumatology/RS/intro

MAJEED

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I TERAPIJA

2.1 Kako se postavlja dijagnoza?

Na ovu bolest bi trebalo posumnjati na osnovu kliničke slike. Konačna dijagnoza se mora potvrditi genetskom analizom. Dijagnoza je potvrđena ukoliko bolesnik nosi dve mutacije, po jednu od svakog roditelja. Genetske analize nisu dostupne u svim tercijarnim centrima.

2.2 Kakav je značaj testova?

Analize krvi, kao što je brzina sedimentacije eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen su važni tokom aktivne faze bolesti da bi se procenio stepen zapaljenja i anemije.

Ove analize se periodično ponavljaju da bi se procenilo da li se vrednosti normalizuju. Za genetsku analizu su potrebne male količine krvi.

2.3 Da li bolest može da se leči ili izleči?

Majeed sindrom može da se leči (videti ispod), ali ne može da se izleči, jer je genetska bolest.

2.4 Kako se bolest leči?

Ne postoji standardizovani terapijski režim za lečenje Majeed sindroma. Nesteroidni antiinflamatorni lekovi (NSAIL) su prva terapijska opcija sa kojom se počinje lečenje. Fizikalna terapija je važna da bi se izbegle deformacije (kontraktura) i atrofija (gubitak) mišićne mase usled

neaktivnosti. Ukoliko primena NSAIL nije efikasna, mogu se koristiti kortikosteroidi, kako za lečenje CRMO, tako i za kožne promene. Komplikacije dugoročnog uzimanja kortikosteroida ograničavaju njihovu upotrebu kod dece. Nedavno je opisan dobar terapijski odgovor kod dvoje dece srodnika, na primenu antagonista IL-1. Anemija se leči, ukoliko je potrebno, transfuzijom crvenim krvnim ćelijama-eritrocitima.

2.5 Koji su neželjeni efekti terapije?

Kortikosteroidi mogu dovesti do povećanja telesne težine, oticanja lica i promene raspoloženja. Ukoliko se steroidi koriste u lečenju duži vremenski period, mogu dovesti do zaostajanja u rastu, osteoporoze, povišenog krvnog pritiska i šećerne bolesti.

Najneprijatniji neželjeni efekat anakinre je bolna reakcija na mestu injekcije, koja može da se uporedi sa ujedom insekta. Bol je veoma izražen u prvim nedeljama lečenja.. Zapažene su infekcije među pacijentima koji su na terapiji anakinrom ili kanakinumabom, a u cilju lečenja drugih bolesti, a ne Majeed sindroma.

2.6 Koliko dugo treba da traje lečenje?

Lečenje je doživotno.

2.7 Da li se preporučuju alternativni načini lečenja?

Nije poznato da se ova bolest može lečiti na ovaj način.

2.8 Kakve vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Deca bi trebalo redovno (najmanje 3 puta godišnje) posećuju svog dečjeg reumatologa, da bi se pratila aktivnost bolesti i usklađivala terapija. Trebalo bi raditi periodične analize kompletne krvne slike i reaktanata akutne faze da bi se utvrdilo da li je potrebna transfuzija crvenih krvnih ćelija kao i da bi se procenjivao stepen aktivnosti bolesti.

2.9 Koliko dugo će bolest da traje?

Bolest je doživotna, ali se aktivnost bolesti menja tokom vremena.

2.10 Kakav je dugoročni tok (prognoza) bolesti?

Dugoročna prognoza zavisi od težine kliničkih manifestacija, naročito od težine anemije i komplikacija bolesti. Ukoliko se bolest ne leči, kvalitet života je smanjen zbog bolova, hronične anemije i mogućih komplikacija koje podrazumevaju deformacije i gubitak mišićne mase zbog neaktivnosti.

2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?

Nije moguć, zato što je ovo genetska bolest.