





https://printo.it/pediatric-rheumatology/RU/intro

Синдром Маджида

Версия 2016

1. ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ МАДЖИДА

1.1 Что это такое?

Синдром Маджида является редким генетическим заболеванием. Заболевшие дети страдают от хронического рецидивирующего мультифокального остеомиелита (ХРМО), врожденной дизэритропоэтической анемии (ВДА) и воспалительного дерматоза.

1.2 Как часто встречается это заболевание?

Болезнь очень редкая и описана только в семьях ближневосточного происхождения (Иордания, Турция). Реальная распространенность оценивается менее чем 1 на 1 000 000 детей.

1.3 Каковы причины заболевания?

Заболевание вызывается мутациями в гене LPIN2, расположенном в хромосоме 18р. Этот ген кодирует белок, называемый Липин-2. Исследователи полагают, что этот белок может играть роль в переработке жиров (липидный обмен). Тем не менее, отклонений от нормы по липидам у больных с синдромом Маджида обнаружено не было.

Липин-2 может также участвовать в контроле воспаления и в делении клеток.

Мутации в гене LPIN2 изменяют структуру и функцию Липина-2. Каким образом эти генетические изменения приводят к болезни костей, анемии и воспалению кожи у людей с синдромом Маджида неясно.

1.4 Является ли это заболевание наследственным?

Данный синдром наследуется по аутосомно- рецессивному типу (это означает, что оно не сцеплено с полом и что симптомы заболевания могут отсутствовать у обоих родителей). Этот тип передачи означает, что для того, чтобы человек имел синдром Маджида, необходимо наличие двух мутантных копий гена: одна от матери, другая – от отца. Таким образом, оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь), а сами не болеют. Хотя у носителей обычно не наблюдаются объективные и субъективные симптомы этого заболевания, у некоторых родителей детей с синдром Маджида имело место воспалительное заболевание кожи под названием псориаз. Родители, имеющие ребенка с синдромом Маджида, имеют 25%-ный риск того, что второй ребенок будет иметь такое же заболевание. Рекомендуется проведение пренатальной диагностики.

1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?

Ребенок имеет заболевание, потому что он рожден с мутировавшими генами, которые вызывают синдром Маджида .

1.6 Является ли это заболевание инфекционным? Нет.

1.7 Каковы основные симптомы?

Синдром Маджида характеризуется хроническим рецидивирующим мультифокальным остеомиелитом (ХРМО), врожденной дизэритропоэтической анемией (ВДА) и воспалительным дерматозом. ХРМО, связанный с этим синдромом, может быть дифференцирован от изолированного ХРМО по более раннему возрасту начала заболевания (в младенчестве), более частым эпизодам, более коротким и менее частым ремиссиям и по тому, что это заболевание, вероятно, будет присутствовать всю

жизнь и приведет к задержке роста и/или развитию контрактур суставов. ВДА характеризуется микроцитозом периферической крови и костного мозга. Заболевание может варьировать по степени тяжести, начиная от легкой, незаметной анемии до форм, требующих переливания крови. Воспалительные дерматозы, как правило, представлены синдромом Свита, но может иметь место также пустулезный дерматоз.

1.8 Каковы возможные осложнения?

ХРМО может привести к таким осложнениям, как замедление роста и развитие деформаций суставов, называемых контрактурами, которые ограничивают движение определенных суставов; анемия может привести к развитию ряда симптомов, включая усталость (утомление), слабость, бледность кожи и затруднение дыхания. Осложнения врожденной дизэритропоэтической анемии могут варьировать по степени тяжести от легких до тяжелых.

- 1.9 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей? Из-за крайней редкости этого заболевания очень мало известно об изменчивости клинических проявлений. В любом случае тяжесть симптомов может различаться у разных детей, что приводит к более легкой или более тяжелой клинической картине.
- 1.10 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых? Мало что известно о естественной истории болезни. В любом случае, у взрослых пациентов чаще наблюдаются инвалидизирующие нарушения, связанные с развитием осложнений.