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

Синдром Маджида

Версия 2016

2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как диагностируется данное заболевание?

Заболевание можно заподозрить на основании клинической картины. Окончательный диагноз должен быть подтвержден генетическим анализом. Диагноз подтверждается, если у пациента обнаруживается 2 мутантных гена, по одному от каждого родителя. Не в каждом медицинском центре есть возможность проведения генетического анализа.

2.2 В чем значимость тестов?

Анализы крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, клинический анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период активности заболевания для оценки степени воспаления и анемии.
Эти анализы периодически повторяются, чтобы оценить, не пришли ли в норму анализируемые показатели. Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа.

2.3 Можно ли лечить / вылечить данное заболевание?

Синдром Маджида можно лечить (смотри ниже), но не вылечить, так как это заболевание генетическое.

2.4 Каковы методы лечения?

Стандартизированной схемы лечения синдрома Маджида не

существует. При лечении ХРМО в качестве терапии первой линии обычно применяют нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП). Лечебная физкультура важна, чтобы избежать дисфункциональной атрофии мышц и контрактур. Если ХРМО не реагирует на НПВП, для контроля ХРМО и проявлений на коже могут быть использованы кортикостероиды; однако осложнения, которые развиваются при длительном использовании кортикостероидов, ограничивают их использование у детей. В последнее время хороший ответ на препараты, ингибиторы ИЛ-1, был описан у двух детей из одной семьи. ВДА лечат переливанием эритроцитарной массы , если это показано.

2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?

Кортикостероиды способны вызывать побочные эффекты, такие как увеличение веса, отечность лица и перепады настроения. Если стероиды предписаны в течение длительного периода, они могут вызвать задержку роста, остеопороз, повышение артериального давления и диабет.
Наиболее неприятным побочным эффектом анакинры является болезненная реакция в месте инъекции, сравнимая с укусом насекомого. Она может быть весьма болезненной, особенно в первые недели лечения. Инфекции наблюдались у пациентов, получавших анакинру или канакинумаб по поводу других заболеваний (не синдром Маджида).

2.6 Как долго должно продолжаться лечение?

Лечение продолжается всю жизнь.

2.7 Есть ли методы нетрадиционной или комплементарной терапии?

Никаких известных дополнительных методов лечения этого заболевания не существует.

2.8 Какие периодические осмотры необходимы?

Дети должны регулярно посещать (не менее 3 раз в год) детского

ревматолога, чтобы он мог контролировать ход болезни и корректировать лечение. Периодически следует сдавать кровь для проведения полного анализа крови и ревматических проб, чтобы определить, необходимо ли переливание эритроцитарной массы, и оценить, насколько эффективно контролируется воспаление.

2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?

Болезнь сохраняется на всю жизнь. Тем не менее, активность заболевания может колебаться со временем.

2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?

Долгосрочный прогноз зависит от тяжести клинических проявлений, особенно от тяжести дизэритропоэтической анемии, и осложнений заболевания. Если болезнь не лечить, качество жизни будет низким в результате периодических болей, хронической анемии и возможных осложнений, включая контрактуры и дисфункциональную атрофию мышц.

2.11 Можно ли полностью вылечиться?

Нет, потому что это генетическое заболевание.