



<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?**

Анализ 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 комPLEMENTАРНОЙ 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.