



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

Majeed

Različica

1. KAJ JE MAJEED?

1.1 Kaj je to?

Majeed sindrom je redka genetska bolezen. Prizadeti otroci imajo kronični rekurentni multifokalni osteomielitis (CRMO), kongenitalno diseritropoetično anemijo (KDA) in vnetno dermatozo.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

Bolezen je zelo redka in opisana samo v družinah, ki imajo poreklo na bližnjem vzhodu (Jordanija, Turčija). Prevalenca je ocenjena na manj kot 1/1.000.000 otrok.

1.3 Kateri so vzroki bolezni?

Bolezen je posledica mutacije v genu LPIN2 na kromosomu 18p, ki nosi zapis za beljakovino lipin-2. Raziskovalci domnevajo, da ta beljakovina najbrž igra vlogo v presnovi maščob (metabolizem lipidov). Vendar pa pri Majeed sindromu niso našli nepravilnosti v lipidih.

Lipin-2 je verjetno vpleten tudi v kontrolo vnetja in v delitev celic.

Mutacije v LIPIN2 genu spremenijo strukturo in funkcijo lipin-2. Zaenkrat ni pojasnjeno kako te genetske spremembe povzročijo bolezen kosti, anemijo (slabokrvnost) in vnetje kože pri ljudeh s Majeed sindromom.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Bolezen se deduje avtosomno recesivno (kar pomeni, da ni vezana na spol in da ni nujno, da imata starša znake bolezni, lahko sta oba

zdrava). Pri tej vrsti dedovanja je za pojav bolezni Majeed sindrom potrebno imeti 2 mutaciji, eno od matere in eno od očeta. Torej sta oba starša nosilca in ne bolnika (nosilec ima samo eno mutirano kopijo gena in ne bolezni). Čeprav nosilci mutacij običajno ne kažejo simptomov in znakov bolezni, imajo lahko nekateri starši otrok z Majeed sindromom vnetno bolezen kože, ki se imenuje luskavica (psoriza). Starši, ki imajo otroka z Majeed sindromom, imajo 25% tveganje, da bo še naslednji otrok to bolezen dobil. Možna je prenatalna diagnostika.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali lahko bolezen preprečimo?

Otrok ima to bolezen, ker se je rodil z mutiranima genoma, ki povzročata Majeed sindrom.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, bolezen ni nalezljiva.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Značilno za Majeed sindrom je kronični rekurentni multifokalni osteomielitis (CRMO), kongenitalna diseritropoetična anemija (KDA) in vnetna dermatoza. CRMO pri tem sindromu se razlikuje od izolirane oblike CRMO po zgodnejšem začetku bolezni, že v zgodnjem otroštvu, pogostejših epizodah, krajših in redkejših remisijah (čas brez bolezni) in dejstvu, da je bolezen doživljenska in vodi v zaostanek rasti in /ali sklepne kontrakture. Za KDA je značilno, da je mikrocitoza periferna in kot posledica motenj delovanja kostnega mozga. Stopnja anemije lahko zelo variira, od blage anemije, ki ne povzroča težav, do težke anemije, ki zahteva transfuzijo krvi. Vnetna dermatoza se kaže običajno kot Sweet sindrom, lahko pa so kožne spremembe tudi v obliki pustul.

1.8 Kateri so možni zapleti?

CRMO lahko vodi do zapletov kot je zaostanek v rasti in nastanek sklepnih deformacij, kontraktur, kar ima za posledico omejeno gibljivost nekaterih sklepov; kot posledica anemije se pojavi utrujenost, oslabelost, bledica kože, težko dihanje. Zapleti kongenitalne

diseritropoetične anemije lahko variirajo od blagih do težkih zapletov.

1.9 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Ker je ta bolezen zelo redka je malo znanega o variabilnosti kliničnih znakov. Vendar pa lahko stopnja bolezenskih znakov variira med otroci s to boleznijo; eni imajo blažji potek, drugi pa lahko zelo težek potek bolezni.

1.10 Ali bolezen pri otrocih poteka drugače kot pri odraslih?

Malo je znanega o poteku bolezni. Vendar pa imajo odrasli bolniki več težav, lahko invalidnost, zaradi razvoja zapletov bolezni.