



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

Majeedov Syndróm

Verzia 2016

1. ČO JE MAJEEDOV SYNDRÓM

1. Čo je to?

Majeedov syndróm je vzácne genetické ochorenie. Postihuje deti, ktoré trpia na chronickú rekurujúcu multifokálnu osteomyelitídu (CRMO), vrodenú dyserytropoetickú anémiu (CDA) a zápalovú dermatózu.

1.2 Ako časté to je?

Choroba je veľmi zriedkavá a popísali ju iba v rodinách pochádzajúcich zo Stredného východu (Jordánsko, Turecko). Skutočná prevalencia sa odhaduje na menej ako 1/1000000 detí.

1.3 Aké sú príčiny choroby?

Choroba je zapríčinená mutáciou génu LPIN 2 na 18p chromozóme, ktorý kóduje bielkovinu nazývanú lipín-2. Vedci sa domnievajú, že táto bielkovina môže hrať úlohu v spracovávaní tukov (lipidový metabolizmus). Pri Majeedovom syndróme sa však nezistili žiadne odchýlky tukov.

Lipin-2 môže sa môže podieľať na kontrolovaní zápalu a delení buniek. Mutácie génu LPIN2 pozmeňujú štruktúru a funkciu lipínu-2. Nie je jasné ako tieto genetické zmeny vedú k chorobe kostí, anémii a k zápalu kože u ľudí s Majeedovým syndrómom.

1.4 Je to dedičné?

Ide o dedičnú autozómovo recesívnu chorobu (to znamená, že nie je

viazaná na pohlavie a že žiaden z rodičov nemusí mať nevyhnutne príznaky choroby). Tento typ prenosu znamená, že jednotlivec ktorý má Mejeedov syndróm potrebuje dva zmutované gény - jeden od otca a druhý od matky. Preto sú obaja rodičia prenášači (prenášač má len zmutovanú kópiu, ale nie chorobu) a nie pacienti. Hoci prenášači typicky nemajú prejavy a príznaky tejto choroby, niektorí rodičia detí s Majeedovym syndrómom majú zápalovú chorobu kože známu ako psoriáza. Rodičia, ktorí majú dieťa s Majeedovym syndrómom majú asi 25% riziko výskytu choroby aj u ďalšieho dieťaťa. Prenatálna diagnostika je možná.

1.5 Prečo má moje dieťa túto chorobu? Dá sa jej predísť?

Dieťa je choré, pretože sa narodilo s mutovanými génmi, ktoré sú príčinou Majeedovho syndrómu.

1.6 Je to infekčné?

Nie, nie je.

1.7. Aké sú hlavné príznaky

Majeedov syndróm charakterizuje chronická rekurentná (návratná) multifokálna ostemyleitída (CRMO), vrodená dyserythropoetická anémia (CDA) a zápalová dermatóza. CRMO spojená s týmto syndrómom sa dá odlíšiť od izolovanej CRMO včasným vekom začiatku ťažkostí (v dojčenskom veku), častejším výskytom epizód, menšou frekvenciou a kratším trvaním remisií a skutočnosťou, že ide pravdepodobne o celoživotné ochorenie, čo vedie aj k spomaleniu rastu a/alebo kontraktúram kĺbov. CDA charakterizuje mikrocytóza erytrocytov (malý rozmer červených krviniek) v krvi a v kostnej dreni. Môže mať rôznu závažnosť od ľahkej, nepozorovateľnej anémie až do forme, ktorá je závislá na transfúziách krvi. Zápalová dermatóza má obyčajne podobu Sweetovho syndrómu, ale môže to byť tiež pustulóza.

1.8 Aké sú možné komplikácie?

CRMO môže viesť ku komplikáciám ako je pomalý rast a vývoj deformít kĺbov, ktoré nazývame kontraktúry, ktoré obmedzujú pohyb niektorých

kĺbov. Anémia môže mať za následok príznaky ako je vyčerpanosť (únava), slabosť, bledosť kože a pocit nedostatku dychu. Komplikácie vrodenej dyserythropoetickej anémie môžu byť mierne ale aj ťažké.

1.9 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?

Vzhľadom na extrémnu vzácnosť choroby je veľmi málo známa variabilita klinických prejavov. V každom prípade sa môže závažnosť príznakov odlišovať medzi rôznymi deťmi, čo vedie k miernym až ťažkým klinickým obrazom.

1.10 Je choroba u detí odlišná od choroby u dospelých?

Prirodzený priebeh choroby je málo známy. V každom prípade sú dospelí viac postihnutí, čo súvisí s vývojom komplikácií.