



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

## **Majeedov Syndróm**

Verzia 2016

### **2. DIAGNOSTIKA A LIEČBA**

#### **2.1 Ako sa to diagnostikuje?**

Klinická prezentácia je dôvodom vzniku podozrenia na chorobu. Definitívnu diagnózu musí potvrdiť genetická analýza. Diagnóza sa potvrdí ak je pacient nosičom dvoch mutácií, po jednej od každého rodiča. Genetická analýza nie je dostupná v každom terciárnom centre.

#### **2.2. Aké testy sú dôležité?**

Krvné testy ako sú sedimentácia (FW), CRP, krvný obraz a fibrinogén sú dôležité v čase aktivity choroby na posúdenie miery zápalu a anémie. Tieto testy sa pravidelne vyšetrujú, aby sa zistilo či došlo k ich normalizácii. Malé množstvo krvi je tiež potrebné pre genetickú analýzu.

#### **2.3 Dá sa to liečiť alebo vyliečiť?**

Majeedov syndróm je možné liečiť (viď nižšie) ale nedá sa vyliečiť, keďže to je geneticky podmienená choroba.

#### **2.4. Aké druhy liečby existujú?**

Neexistuje štandardizovaný liečebný režim pre Majeedov syndróm. CRMO sa v prvej línii obvykle lieči nesteroidovými proti zápalovými liekmi (NSA). Rehabilitačná liečba je dôležitá, aby zabránilo atrofii svalov a kontraktúram. Ak CRMO neodpovedá na liečbu NSA, môžu sa podávať glukokortikoidy, ktoré kontrolujú CRMO aj kožné prejavy, avšak komplikácie pri dlhodobom podávaní kortikosteroidov obmedzujú ich

---

podávanie deťom. Nedávno bola popísaná dobrá odpoveď na anti- IL1 lieky u dvoch príbuzných detí. CDA sa lieči, ak to je indikované, transfúziami červených krviniek.

## **2.5 Aké sú nežiaduce účinky liečby?**

Kortikoosteroidy Corticosteroids sú spojené s možnými nežiaducimi účinkami ako sú nárast hmotnosti, opuch tváre a kolísavou náladou. Ak sú steroidy predpisované dlhodobo, môžu zapríčiniť potlačenie rastu, osteoporózu, vysoký krvný tlak a cukrovku.

Najobťažujúcejším nežiaducim účinkom anakinry je bolestivá reakcia v mieste injekcie, ktorá sa prirovnáva k bodnutiu hmyzom. Zvlášť počas prvých týždňom liečby, môžu byť injekcie pomerne bolestivé. U pacientov liečených anakinrou alebo canakinumabom pre iné ochorenia ako Majeedov syndróm boli pozorované infekcie.

## **2.6. Ako dlho trvá liečba?**

Liečba je celoživotná.

## **2.7 A čo nekonvenčná alebo doplnková liečba?**

Nie sú známe žiadne doplnkové liečby pre túto chorobu.

## **2.8 Aký druh pravidelných kontrol je nevyhnutný?**

Deti by mali byť vyšetrené pravidelne (najmenej 3 krát do roka) detským reumatológom, ktorý monitoruje kontrolu choroby a upravuje liečbu. Pravidelný krvný obraz (KO) a reaktanty akútnej fázy určujú či je potrebná transfúzia červených krviniek a pomôžu zhodnotiť kontrolu zápalu.

## **2.9 Ako dlho trvá choroba?**

Choroba je celoživotná. Avšak aktivita choroby môže v priebehu času kolísať.

## **2.10 Aká je dlhodobá prognóza (predpovedaný výsledok a**

---

**priebeh) choroby?**

Dlhodobá prognóza závisí od závažnosti klinických prejavov, najmä od závažnosti dyserythropoetickej anémie a komplikácií choroby. Ak zostane neliečená, kvalita života je zlá ako výsledok vracajúcej sa bolesti, chronickej anémie a možných komplikácií vrátane kontraktúr a atrofie svalov.

**2.11. Je možné kompletne uzdravenie?**

Nie, pretože ide o genetickú chorobu.