



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/SK/intro](http://www.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 Majeedovým syndrómom majú zápalovú chorobu kože známu ako psoriáza. Rodičia, ktorí majú dieťa s Majeedovým 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.

## **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 zhodnotili 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.

## **3. KAŽDODENNÝ ŽIVOT**

### **3.1 Ako môže choroba pôsobiť na každodenný život dieťaťa a rodiny?**

Dieťa a rodina čelia väčším problémom pred tým ako sa choroba diagnostikuje.

Niektoré deti sa musia zaoberať deformitami kostí, ktoré môžu vážne zasahovať do ich normálnych aktivít. Ďalším problémom môže byť psychologická záťaž vyplývajúca z celoživotnej liečby. Vzdelávacie programy pre pacientov a rodičov môžu pomôcť tieto problémy riešiť.

### **3.2 A čo škola?**

Pre deti s chronickými chorobami je zásadné, aby pokračovali vo svojom vzdelávaní. Niekoľko faktorov môže byť príčinou problémov so školskou dochádzkou, a preto je dôležité vysvetliť učiteľom prípadné potreby dieťaťa. Rodičia a učitelia by mali urobiť všetko preto, aby umožnili dieťaťu zúčastňovať sa na školských aktivitách normálnym spôsobom, aby bolo dieťa nielen akademicky úspešné, ale aby bolo aj akceptované a doceňované tak vrstovníkmi ako aj dospelými. Budúce zaradenie do profesionálneho sveta je pre mladého pacienta zásadné a jedným z cieľov komplexnej starostlivosti o chronicky chorých pacientov.

---

### **3.3 A čo šport?**

Športovanie je základným aspektom každodenného života každého dieťaťa. Jedným z cieľov liečby je dovoliť deťom viesť normálny život v takom rozsahu ako je to len možné a tak, aby sa nepovažovali za odlišné od svojich vrstovníkov. Všetky aktivity sa môžu vykonávať podľa tolerancie dieťaťa. Avšak obmedzenie fyzickej aktivity alebo klúd môžu byť potrebné počas akútnej fázy ochorenia.

### **3.4 A čo diéta?**

Neexistuje špecifická diéta.

### **3.5 Môže podnebie ovplyvňovať priebeh choroby?**

Nie, nemôže.

### **3.6. Môže byť dieťa očkované?**

Áno, dieťa môže byť očkované. Avšak rodičia sa musia skontaktovať s ošetrojúcim lekárom ohľadom očkovania živými oslabenými očkovacími látkami.

### **3.7. A čo sexuálny život, tehotenstvo a antikoncepcia?**

V tejto oblasti v súčasnosti nie sú v literatúre dostupné informácie z tejto oblasti u dospelých pacientov. Podobne ako pri iných autozápalových chorobách platí všeobecné pravidlo, že je lepšie tehotenstvo plánovať. Takto je možné, kvôli možným nežiaducim účinkom biologických liekov na plod, liečbu prispôbiť.