https://printo.it/pediatric-rheumatology/TW/intro

MAJEED

第? 版本

1.什麼是MAJEED?

1.1什麼是MAJEED?

MAJEED是一種罕見的遺傳性疾病。主要表現為慢性復發性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性紅細胞生成不良性貧血(CDA)和發炎性皮膚病變。

1.2這種病常見嗎?

本病非常罕見，僅發現于中東族系（約旦、土耳其）。實際發病率估計小於1/1,000,000。

1.3病因是什麼?

本病是由於18號染色體短臂上編碼lipin-2蛋白的LPIN2基因突變引起的。研究表明lipin-2蛋白在脂類代謝中起作用。但是Majeed症候群病人中未發現脂類代謝異常。
Lipin-2也在控制發炎及細胞分裂中起作用。
LPIN2基因突變導致lipin-2結構和功能異常。尚不清楚這種基因突變如何導致骨骼病變、貧血和皮膚發炎性病變。

1.4這種病會遺傳嗎?

本病是一種常染色體隱性遺傳病（和性別無關，父母可能均沒有症狀）。這種遺傳方式是指獲得父親和母親雙方的突變基因才會患病。所以父母均是攜帶者（攜帶者只有一個突變基因並不患病），而不是病人。儘管攜帶者沒有典型的症狀和表現，但有些父母可能有發炎性皮膚病變，即乾癬。患有Majeed症候群的孩子的父母如果再生一個孩子，那孩子患病的機率是25%。目前可以進行產前診斷。

1.5為什麼我的孩子得這種病? 能預防嗎?

孩子患病是因為出生時有導致Majeed症候群的突變基因。

1 / 2

1.6這種病會傳染嗎?

本病不傳染。

1.7它的主要症狀是什麼?

Majeed症候群主要表現為慢性復發性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性紅細胞生成不良性貧血(CDA)和發炎性皮膚病變。本病的CRMO和更早發病的（嬰兒期）單純性CRMO不同，更易復發，更少能達到緩解，可能是終生患病，會導致生長發育遲滯和關節攣縮。CDA的特徵是周邊和骨髓的小細胞性貧血，病情輕重不同，輕者可能是不被發現的貧血，嚴重者需要依賴輸血。發炎性皮膚病通常是Sweet症候群，也可能是膿皰病。

1.8併發症有哪些?

CRMO可以導致發育落後、關節畸形即關節攣縮，有關節活動受限等併發症。貧血可以引起疲乏、無力、皮膚蒼白、呼吸短促等。CDA的併發症可以表現輕微，也可能很嚴重。

1.9每個孩子的病情相同嗎?

由於本病很少見，所以臨床表現的差異性並不明確。每個孩子的症狀輕重不同，所以臨床表現輕重不一。

1.10兒童和成人有區別嗎?

疾病的進程並不清楚。成人因併發症多，所以功能障礙更多見。

2 / 2