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

MAJEED

第? 版本

2.診斷和治療

2.1它是如何診斷的?

本病依靠臨床表現來診斷。確診需行基因分析。如果存在2個基因突變，分別來自父母雙方即可診斷。但是並非所有醫學中心均能做基因分析。

2.2實驗室檢查的重要性是什麼?

在疾病活動時，血液學檢查如紅細胞沉降率（ESR）、CRP、全血細胞計數和纖維蛋白原對於評估發炎反應和貧血程度是很重要的。需要定期監測這些實驗室檢查以評估指標是否下降或接近正常值。也需要少量的血液來進行基因學分析。

2.3本病可以治癒麼?

本病可以治療但是不能治癒，因為它是一種遺傳性疾病。

2.4如何進行治療?

Majeed症候群沒有標準的治療方案。CRMO的一線治療是非類固醇抗發炎藥(NSAIDs)。物理療法可以避免發生廢用性肌萎縮和關節攣縮。如果NSAIDs治療無效，則應用類固醇來治療CRMO和皮膚病變。但是長期應用類固醇的副作用限制了其在兒童的應用。近來，有報導抗IL-1藥物在2例兒童中有好的治療效果。如果有輸血的需要，則可輸注紅細胞治療CDA。

2.5藥物治療的副作用是什麼?

皮質類固醇的副作用包括體重增長、月亮臉和情緒波動。如果長期應用類固醇，可能導致生長遲緩、骨質疏鬆、高血壓和糖尿病。Anakinra最常見的副作用是注射部位疼痛，類似於昆蟲叮咬。尤其在治療的最初幾周，患者可能感到非常疼痛。Anakinra和 canakinumab用於治療其他疾病中發現有感染的副作用。

2.6治療需持續多久?

治療是終生的。

2.7非常規的/補充的治療是什麼?

沒有補充的治療。

2.8需要定期監測哪些檢查?

病童應定期（每年至少3次）就診於兒科風濕科醫生，以監測疾病控制的程度和調整藥物治療。定期監測全血細胞計數和急性期反應物以便瞭解是否需輸注紅細胞並評估發炎控制的程度。

2.9疾病會持續多久?

本病是終生的。但疾病活動性是波動的。

2.10本病的長期預後怎麼樣?

長期預後取決於臨床表現的嚴重性，尤其是紅細胞生成不良性貧血和併發症的嚴重程度。如果不治療，由於反復疼痛、慢性貧血和可能出現的併發症如關節攣縮和肌肉廢用性萎縮可導致生活品質很差。

2.11本病可完全康復麼?

不可能，因為本病是遺傳性疾病。