



www.printo.it/pediatric-rheumatology/UA/intro

Мажеед

Версія 2016

Про Мажеед

1.1 Що це означає?

Мажеед-синдром є рідкісним генетичним захворюванням. Хворі діти страждають від хронічного рецидивуючого мультифокального остеомієліту (CRMO), вродженої дизеритропоетичної анемії (CDA) і запального дерматозу.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

Хвороба є дуже рідкісною і була описана тільки у сім'ях, які походять із Близького Сходу (Йорданія, Туреччина). Вважається, що частота є меншою, ніж 1 / 1.000.000 дітей

1.3 Що є причиною хвороби?

За захворювання викликається мутаціями в LPIN2-гені на хромосомі 18p, який кодує білок під назвою Lipin-2. За сучасним науковим знанням, цей білок може відігравати роль в обміні жирів (жировий обмін). Тим не менше, розладів ліпідного обміну у пацієнтів із Мажеед-синдром не було виявлено.

Можливо Lipin-2 також бере участь у контролі за запальними процесами і у клітинному поділі.

Мутації в LPIN2-гені змінюють структуру і функції Lipin-2. Немає розуміння того, яким чином генетичні зміни в організмі людей з Мажеед-синдром можуть викликати захворювання кісток, анемії і шкірні зміни.

1.4 Чи захворювання є спадковим?

За захворювання успадковується за аутосомно-рецесивним типом успадкування (це означає, що воно не залежить від статі та один із батьків не обов'язково повинен мати симптоми хвороби). При цьому типі успадкування для того, щоб людина захворіла на Мажеед-синдром, потрібні два мутовані гени, один від матері і один від батька. Таким чином, обоє батьків є лише носіями (носій має тільки одну мутантовану копію, але не хворобу), але не є пацієнтами. Не дивлячись на те, що носії, зазвичай, не мають жодних ознак і симптомів захворювання, деякі батьки дітей із Мажеед-синдром страждають від запальних змін на шкірі, які називають псоріазом. Для батьків, які вже мали дитину з Мажеед-синдром, ймовірність того, що друга дитина захворіє також становить 25%. Хворобу можна діагностувати в утробі матері.

1.5 Чому моя дитина страждає від цієї хвороби? Чи можна попередити цю хворобу?

Ваша дитина має хворобу, бо народилася з мутованими генами, які викликають Мажеед-синдром.

1.6 Чи це заразно?

Ні, Мажеед-синдром не є заразним.

1.7 Які основні симптоми?

Мажеед-синдром характеризується хронічним рецидивуючим мультифокальним остеомієлітом (CRMO), вродженою дизеритропоетичною анемією (CDA) і запальним дерматозом. У зв'язку з цим CRMO, який пов'язаний із цим синдромом, відрізняється від ізольованого CRMO раннім початком захворювання (в дитинстві), частішими загостреннями, коротшими або рідшими рецидивами і тим, що вони, ймовірно, будуть продовжуватися усе життя і призведуть до уповільнення росту, суглобових деформацій. CDA характеризується мікроцитозом у периферичній крові та кістковому мозку. Його перебіг може бути різним, від важкого до легкого, анемія може бути непомітною або

потребувати переливань. При запальних дерматозах, зазвичай, йдеться про Sweet синдром, але можливий і пустульоз.

1.8 Які ускладнення можуть зустрічатися?

CRMO може призвести до таких ускладнень, як сповільнення росту та формування суглобових деформацій, так званих контрактур, які обмежують рух у певних суглобах. Анемія має такі симптоми, як втома, слабкість, блідість шкіри і затруднене дихання.

Ускладнення вродженої дизеритропоетичної анемії бувають від помірних до важких.

1.9 Чи хвороба у кожної дитини перебігає однаково?

Через крайню рідкість цього захворювання мало відомо про варіанти перебігу у дітей. У кожному випадку важкість симптомів може змінюватися і бути представлена легкою або важкою клінічною картиною хвороби.

1.10 Чи хвороба відрізняється у дітей та дорослих?

Про перебіг хвороби мало відомо. У будь-якому випадку, у дорослих внаслідок ускладнень зустрічається більше інвалідизуючих наслідків.