



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

Мажеед

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

2.1 Як хвороба діагностується?

Попередній діагноз ґрунтується на підставі клінічних проявів. Остаточний діагноз підтверджується за допомогою генетичного аналізу. Діагноз достовірний, якщо пацієнт несе дві мутації, по одній від кожного з батьків. Генетичний аналіз не може бути проведений у кожному лікувальному центрі.

2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Такі дослідження, як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивний білок (СРБ), загальний аналіз крові та визначення фібриногену під час нападу здійснюються для визначення ступеня запалення та анемії.

Ці тести повторюють через рівні проміжки часу для того, щоб визначити, чи повернулися показники до нормальних або майже нормальних значень. Крім того, потрібна невелика кількість крові для проведення генетичного аналізу.

2.3 Чи хвороба виліковується чи може бути лікованою?

Мажеед-синдром дійсно може бути лікованим (див нижче), але його не можна вилікувати, бо це генетичне захворювання.

2.4 Яке існує лікування?

Не існує стандартного лікування Мажеед-синдрому. CRMO, зазвичай,

лікується спочатку нестероїдними протизапальними препаратами (НПЗП). Фізіотерапія має важливе значення для запобігання бездіяльної атрофії (руйнування м'язів через відсутність фізичних вправ) і вкорочення м'язів. Якщо CRMO не відповідає на НПЗП, можуть бути використані кортикостероїди для отримання контролю над CRMO і для пригнічення шкірної симптоматики. Тим не менше, через розвиток ускладнень, довготривале застосування кортикостероїдів у лікуванні дітей є обмеженим. Нещодавно було повідомлено про добру відповідь на один анти-IL1-медикамент у двох споріднених дітей. CDA потребує для лікування переливання еритроцитів.

2.5 Які побічні ефекти має медикаментозна терапія?

Застосування кортикостероїдів пов'язане з можливими побічними ефектами, такими як надмір маси тіла, набряк обличчя і перепади настрою. Якщо стероїди призначають впродовж тривалого періоду часу, це може призвести до зниження темпів росту, остеопорозу, гіпертонії і цукрового діабету.

Найбільш неприємним побічним ефектом застосування анакінри є болюча реакція в місці ін'єкції, яку можна порівняти з укусом комахи. Вона може бути дуже болючою, особливо на першому тижні лікування. Інфекції спостерігали у пацієнтів, які лікувалися анакінрою чи канакімумабом із приводу інших захворювань, відмінних від Маїєд-синдрому.

2.6 Як довго потрібно проводити лікування?

Лікування необхідно проводити впродовж усього життя.

2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?

Не існує жодного відомого додаткового лікування при цьому захворюванні.

2.8 Як часто слід проводити контроль?

Хворі діти повинні регулярно (принаймні, три рази на рік) оглядатися дитячим ревматологом, який стежить, чи хвороба є

добре контролюваною і чи лікування є відповідним. Слід регулярно проводити повний аналіз крові і визначати білки гострої фази запалення, щоб визначити, чи потрібне переливання червоних кров'яних клітин, і для того, щоб оцінити, наскільки запалення є пригніченим.

2.9 Як довго триває хвороба?

Йдеться про пожиттєве захворювання. Однак, активність хвороби з часом ослаблюється.

2.10 Як виглядає довготерміновий прогноз (прогнозований перебіг та наслідки) хвороби?

Довгостроковий прогноз залежить від ступеня важкості клінічних симптомів, зокрема ступеня важкості дизеритропоетичної анемії, а також виникнення ускладнень. Якщо хворобу не лікувати, якість життя пацієнтів у зв'язку з періодичними болями, хронічною анемією і розвитком можливих ускладнень, як м'язові вкорочення і бездіяльні атрофії (руйнування м'язів через відсутність фізичних вправ) є поганою.

2.11 Чи може пацієнт знову бути цілком здоровим?

Ні, оскільки йдеться про генетичне захворювання.