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

# Majeed

Version von 2016

## 1. ÜBER MAJEED

### 1.1 Was ist das?

Das Majeed-Syndrom ist eine seltene genetische Erkrankung. Die betroffenen Kinder leiden unter chronisch-rezidivierender multifokaler Osteomyelitis (CRMO), kongenitaler dyserythropoetischer Anämie (CDA) und entzündlicher Dermatose.

### 1.2 Wie häufig tritt die Erkrankung auf?

Die Erkrankung kommt sehr selten vor und wurde nur bei Familien beschrieben, die aus dem Nahen Osten (Jordanien, Türkei) stammen. Schätzungen zufolge liegt die Häufigkeit bei weniger als 1/1.000.000 Kindern.

### 1.3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Die Erkrankung wird durch Mutationen im LPIN2-Gen auf dem Chromosom 18p, das für ein Protein namens Lipin-2 kodiert, verursacht. Nach aktuellem wissenschaftlichem Kenntnisstand kann dieses Protein eine Rolle bei der Verarbeitung von Fetten spielen (Fettstoffwechsel). Es wurden jedoch keine Lipidstörungen bei Patienten mit Majeed-Syndrom nachgewiesen.
Möglicherweise ist Lipin-2 auch an der Kontrolle von entzündlichen Prozessen und der Zellteilung beteiligt.
Mutationen im LPIN2-Gen verändern die Struktur und Funktion von Lipin-2. Es gibt keine Erkenntnisse darüber, auf welche Weise diese genetischen Veränderungen bei Menschen mit Majeed-Syndrom

Knochenkrankheiten, Anämie und Hautentzündungen hervorrufen können.

### 1.4 Ist die Erkrankung vererbbar?

Die Krankheit wird in einem autosomal-rezessiven Erbgang vererbt (das bedeutet, dass sie unabhängig vom Geschlecht ist und nicht unbedingt eines der Elternteile Symptome der Erkrankung aufweisen muss). Bei dieser Art von Vererbung muss eine Person zwei mutierte Gene, eins von der Mutter und eins vom Vater, haben, um am Majeed-Syndrom zu erkranken. Somit sind beide Elternteile zwar Träger (ein Träger hat nur eine mutierte Kopie, aber nicht die Krankheit), aber keine Patienten. Die Träger weisen zwar in der Regel keine Zeichen und Symptome der Erkrankung auf, doch einige Eltern von Kindern mit Majeed-Syndrom leiden unter einer entzündlichen Hauterkrankung namens Psoriasis. Bei Eltern, die bereits ein Kind mit Majeed-Syndrom bekommen haben, beträgt die Wahrscheinlichkeit, dass noch ein Kind die Erkrankung bekommt 25 %. Es ist möglich, die Erkrankung im Mutterleib zu diagnostizieren.

### 1.5 Warum leidet mein Kind an der Krankheit? Kann ihr vorgebeugt werden?

Ihr Kind leidet an der Krankheit, da es mit den mutierten Genen geboren wurde, die das Majeed-Syndrom hervorrufen.

### 1.6 Ist es ansteckend?

Nein, das Majeed-Syndrom ist nicht ansteckend.

### 1.7 Welches sind die Hauptsymptome?

Das Majeed-Syndrom zeichnet sich durch eine chronisch-rezidivierende multifokale Osteomyelitis (CRMO), eine kongenitale dyserythropoetische Anämie (CDA) und eine entzündliche Dermatose aus. Die in Verbindung mit diesem Syndrom auftretende CRMO unterscheidet sich von einer isolierten CRMO durch einen früher einsetzenden Krankheitsbeginn (in der Kindheit), häufigere Schübe, sowie die Tatsache, dass sie wahrscheinlich ein Leben lang andauert

und zu Wachstumsverzögerungen bzw. Gelenkverformungen führt. Die CDA ist durch eine Mikrozytose im peripheren Blut und im Knochenmark charakterisiert. Ihr Verlauf kann unterschiedlich schwer von einer leichten, nicht bemerkten Anämie bis hin zu einer transfusionsbedürftigen Anämie sein. Bei der entzündlichen Dermatose handelt es sich meist um ein Sweet-Syndrom, aber auch eine Pustulose ist möglich.

### 1.8 Welche Komplikationen können auftreten?

Eine CRMO kann zu Komplikationen, wie z. B. Verlangsamung des Wachstums und Ausbildung von Gelenkverformungen, so genannte Kontrakturen führen, die die Bewegung bestimmter Gelenke einschränken. Die Anämie kann zu Symptomen wie Müdigkeit, Schwäche, blasser Haut und Kurzatmigkeit führen. Die Komplikationen der kongenitalen dyserythropoetischen Anämie reichen von leicht bis schwerwiegend.

### 1.9 Verläuft die Erkrankung bei jedem Kind gleich?

Aufgrund der extremen Seltenheit dieses Krankheitsbildes ist wenig über die unterschiedlichen Verläufe bei Kindern bekannt. Auf jeden Fall kann der Schweregrad der Symptome von Kind zu Kind variieren und sich über ein leichteres oder schwerwiegenderes klinisches Krankheitsbild darstellen.

### 1.10 Unterscheidet sich die Erkrankung bei Kindern und Erwachsenen?

Über den Verlauf der Erkrankung ist wenig bekannt. Auf jeden Fall treten bei erwachsenen Patienten mehr Behinderungen infolge von Komplikationen auf.