



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro)

## Majeed sindrom

Verzija

### 2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

#### 2.1 Kako se dijagnosticira?

Na bolest treba posumnjati na osnovu kliničke prezentacije. Definitivna dijagnoza mora se potvrditi genetskom analizom. Dijagnoza je potvrđena ako bolesnik ima 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. Genetska analiza nije dostupna u svakom tercijarnom centru.

#### 2.2 Koji je značaj testova?

Pretrage krvi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena, važni su tokom aktivne bolesti kako bi se procijenila raširenost upale i anemija.

Ovi se testovi povremeno ponavljaju kako bi se procijenilo da li su se vratili blizu normalnih vrijednosti ili su se normalizirali. Mala količina krvi potrebna je za genetske analize

#### 2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Majeed sindrom može se liječiti (vidi niže) ali ne i izliječiti obzirom da se radi o genetskoj bolesti.

#### 2.4 Koja su liječenja?

Nema standardizirane metode liječenja za Majeed sindrom. CRMO se obično liječi, u prvoj liniji, nesteroidnim protuupalnim lijekovima (NSAIL). Fizikalna terapija važna je kako bi se izbjegla atrofija mišića i kontrakture. Ako CRMO ne odgovori na NSAIL-ove, za držanje CRMO-a i

---

kožnih simptoma pod kontrolom mogu se koristiti glukokortikoidi; ipak, komplikacije koje se javljaju dugotrajnom upotrebom glukokortikoida ograničavaju njihovu primjenu kod djece. Nedavno je opisan povoljan odgovor na primjenu anti-IL1 lijekova u dvoje djece u srodstvu. Po potrebi, CDA se liječi transfuzijom crvenih krvnih stanica.

## **2.5 Koji su neželjeni efekti lijekova?**

Kortikosteroidi su povezani s mogućim neželjenim reakcijama poput povećanja težine, otoka lica i promjenama raspoloženja. Ako se kortikosteroidi koriste duži vremenski period mogu dovesti do zaostajanja u rastu, osteoporoze, visokog krvnog tlaka i dijabetesa. Od mogućih nuspojava anakinre najviše zabrinjava bolna reakcija na mjestu injekcije, usporediva s ubodom insekta. Osobito u prvim sedmicama liječenja, može biti prilično bolna. Infekcije su primijećene kod pacijenata koji su liječeni iječenih anakinrom ili canakinumabom zbog drugih bolesti ne samo Majeed sindroma.

## **2.6 Koliko bi liječenje trebalo trajati?**

Lječenje je doživotno.

## **2.7 Šta je sa nekonvencionalnim ili komplementarnim liječenjem?**

Ne postoje poznata komplementarna liječenja ove bolesti.

## **2.8 Koju vrstu periodičnih kontrola je potrebno obaviti?**

Djeca se trebaju redovno kontrolisati (najmanje 3 puta godišnje) kod pedijatrijskog reumatologa kako bi se bolest držala pod kontrolom i prilagodilo liječenje. Povremeno se treba učiniti i kompletna krvna slika (KKS) te reaktanti akutne faze inflamacije, kako bi se odredilo da li su potrebne tranfuzije crvenih krvnih stanica i kako bi se procijenila raširenost inflamacije.

## **2.9 Koliko će bolest trajati?**

Bolest je doživotna. Ipak, aktivnost bolesti može fluktuirati tokom

---

vremena.

### **2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?**

Dugoročna prognoza ovisi o ozbiljnosti kliničkih manifestacija, naročito o težini diseritropoetske anemije i komplikacija bolesti. Ako se ne liječi, kvaliteta života je loša i dolazi do rekurentne boli, hronične anemije i mogućih komplikacija poput kontraktura i atrofije mišića zbog neaktivnosti.

### **2.11 Da li je moguć potpun oporavak?**

Ne, zato što je genetska bolest.