



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

Синдромът Мајеед

Версия на 2016

1. КАКВО Е МАЈЕЕД

1.1 Какво представлява?

Синдромът Мајеед е рядко генетично заболяване. Засегнатите деца страдат от хроничен рецидивиращ мултифокален остеомиелит (CRMO), Вродена дизеритропоетична анемия (CDA) и възпалителни дерматози.

1.2 Колко често се среща?

Заболяването е много рядко и е описано само в семействата с произход от Близкия Изток (Йордания, Турция). Действителното разпространение се оценява на по-малко от 1 / 1,000,000 деца.

1.3 Какви са причините за заболяването?

Заболяването се причинява от мутации в гена LPIN2 на хромозома 18p, който кодира протеин, наречен lipin-2. Изследователите смятат, че този протеин може да играе роля при обработката на мазнини (липидния метаболизъм). Въпреки това, липидни нарушения не са открити със синдром Мајеед.

Lipin-2 също може да участва в контрола на възпалението и в клетъчното делене.

Мутациите в гена LPIN2 променят структурата и функцията на lipin-2. Не е ясно как тези генетични промени водят до костно заболяване, анемия и възпаление на кожата при хора със синдром на Мајеед.

1.4 Наследствено ли е ?

Унаследява се като автозомно рецесивно заболяване (което означава, че не е свързано с пола и че родителят няма непременно симптоми на заболяване). Този тип предаване означава, че за да има Мајеед синдром, индивидът се нуждае от два мутирани гени, един от майката и друг от бащата. Следователно, и двамата родители са носители (носителът има само едно мутирано копие, но не и болестта), а не пациенти. Въпреки, че преносителите обикновено не показват признаци и симптоми на заболяването, някои родители на деца със синдром на Мајеед са имали възпалително заболяване на кожата, наречено псориазис. Родителите, които имат дете със синдрома на Мајеед имат 25% риск още едно дете да има същата болест. Пренатална диагностика е възможна.

1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предотврати?

Детето има това заболяване, защото е родено с мутирани гени, причиняващи Мајеед синдром.

1.6 Инфекциозно ли е?

Не, не е.

1.7 Какви са основните симптоми?

Мајеед синдром се характеризира с хронично рецидивиращ мултифокален остеомиелит (CRMO), вродена дизеритропоеична анемия (CDA) и възпалителни дерматози. CRMO свързан с този синдром може да се различава от изолиран CRMO по по-ранна възраст на начало (в ранна детска възраст), по-чести пристъпи, по-кратки и по-чести ремисии и факта, че е вероятно заболяване за целия живот, което води до забавяне на растежа и / или ставните контрактури. CDA се характеризира с периферна и костномозъчна микроцитоза. Тя може да бъде с различна тежест: от лека, незабележима анемия до тежка форма зависима от преливане на кръв. Възпалителната дерматоза обикновено е Sweet синдром, но

може да бъде и пустулоза.

1.8 Какви са възможните усложнения?

CRMO може да доведе до усложнения като бавен растеж и развитие на съвместни деформации наречени контрактури, които ограничават движението на някои стави; анемията може да доведе до симптоми, включително отпадналост (умора), слабост, бледа кожа, както и недостиг на въздух. Усложненията на вродена дизеритропоетична анемия може да варират от леки до тежки.

1.9 Едно и също ли е заболяването при всяко дете?

Поради изключителната рядкост на това условие, малко е известна вариабилността на клиничните прояви. Във всеки случай, тежестта на симптомите може да варира между различните деца, водещо до по-лека или по-тежка клинична картина.

1.10 Различно ли е заболяването при децата от това при възрастните?

Малко се знае за естествената еволюция на заболяването. Във всеки случай, възрастни пациенти манифестират повече увреждания, свързани с развитието на усложнения.