



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

Синдромът Мајеед

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се диагностицира?

Заболяването трябва да се подозира въз основа на клиничното представяне. Окончателната диагноза трябва да бъде потвърдена от генетичен анализ. Диагнозата се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, по една от всеки родител. Генетичният анализ може да не е наличен във всеки третичен център.

2.2 Какво е значението на лабораторните изследвания?

Кръвните тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (СУЕ), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на активност на заболяването, за да се установи степента на възпалението и анемия.

Тези тестове се повтарят периодично, за да се прецени дали резултатите показват обратно развитие или нормализиране. Малко количество кръв също е необходимо за генетичен анализ.

2.3 Може ли да се лекува или излекува?

Мајеед синдромът може да се лекува (виж по-долу) но не може да се излекува, защото е генетично заболяване.

2.4 Какво е лечението?

Няма стандартизирана терапевтична схема за синдрома Мајеед. CRMO обикновено се лекува, като първа линия, с нестероидни

противовъзпалителни средства (НСПВС). Физикалната терапия е важна да се избегне инактивитетна атрофия на мускулите и контрактури. Ако CRMO не отговори на НСПВС, могат да се използват кортикостероиди за контрол на CRMO и кожните прояви; обаче, усложненията на дългосрочната употреба на кортикостероиди ограничава тяхното използване при деца. Наскоро е описан добър отговор на анти-IL1 лекарства при 2 деца. CDA се третира с кръвопреливане на червени кръвни ако е необходимо.

2.5 Какви са страничните ефекти от терапията?

Кортикостероидите са свързани с възможни странични ефекти, като наддаване на тегло, подуване на лицето и промяна в настроението. Ако стероидите са предписани за продължителен период от време, те могат да причинят подтискане на растежа, остеопороза, високо кръвно налягане и диабет.

Най-обезпокоителен страничен ефект на анакинра е болезнена реакция на мястото на инжектиране, сравнима с ужилване от насекомо. Особено през първите седмици на лечението, те могат да бъдат доста болезнени. Инфекции са наблюдавани между пациентите, лекувани с анакинра или канакинумаб за болести, различни от Мајеед синдром.

2.6 Колко дълго трае лечението?

Лечението е за цял живот.

2.7 Какво е мнението за нетрадиционна или допълнителна терапия?

Не е известна нетрадиционна или допълнителна терапия за това заболяване.

2.8 Какви контролни прегледи са необходими?

Децата трябва да бъдат наблюдавани редовно (поне 3 пъти годишно) от детски ревматолог да следи контрола на болестта и да се коригира лечението. Периодично трябва да бъдат

изследвани пълна кръвна картина (ПКК) и острофазови реактанти, за да се определи необходимостта от кръвопреливане и да се направи оценка на контрола на възпаление.

2.9 Колко продължава заболяването?

Това заболяване е за целия живот. Въпреки това, активността на заболяването може да варира с течение на времето

2.10 Каква е дългосрочната прогноза (предполагам резултат и ход) на заболяването?

Дългосрочната прогноза зависи от тежестта на клиничните прояви, по-специално от тежестта на дизеритропоетичната анемия и болестни усложнения. Ако не се лекува, качеството на живот е лошо в резултат от повтарящи се болки, хронична анемия и възможни усложнения, включително контрактури и инективитетна атрофия на мускулите.

2.11 Възможно ли е пълното възстановяване?

Не, защото е генетично заболяване.