



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 дизеритропоеична 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 дизеритропоетична 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 пестулоза.

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.

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?

Деца 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.

3. ЕЖЕДНЕВИЕ

3.1 Как може заболяването да засегне ежедневието на детето и неговото семейство?

Детето и семейството са изправени пред сериозни проблеми, преди заболяването да се диагностицира.

Някои деца трябва да се справят с костни деформации, които могат сериозно да попречат на нормалната им активност. Друг проблем може да се окаже психологическата тежест на доживотното лечение. Пациентските и родителски образователни програми може да разискват този въпрос.

3.2 Какво е мнението за училището?

От съществено значение е, децата с хронични заболявания за да продължат образованието си. Има няколко фактора, които могат да причинят проблеми с посещаване на училище и затова е важно да се обяснят на учителите възможните нужди на детето.

Родителите и учителите трябва да направят всичко възможно, за да се даде възможност на детето да участва в училищни дейности по нормален начин, с цел не само детето да се реализира успешно академично, но и да бъде прието и оценено от връстници и възрастни. Бъдещата интеграция в професионалния свят е от съществено значение за един млад пациент и е една от целите на глобалната грижа за хронично болни пациенти.

3.3 Може ли да спортува?

Спортуването е съществен аспект от ежедневието на всяко дете. Една от целите на лечението е да се позволи на децата да водят нормален живот, доколкото е възможно, и да считат себе си за не по-различни от връстниците си. Всички дейности могат да се извършват в зависимост от поносимостта. Въпреки това, по време на острата фаза може да се наложи ограничена физическа активност или почивка.

3.4 Какво е мнението за диетата?

Няма специфична диета.

3.5 Може ли климатът да повлияе хода на заболяването?
Не, не може.

3.6 Може ли да бъде ваксинирано?
Да може да бъде ваксинирано. Въпреки това, родителите трябва да се консултират с лекуващия лекар относно живите атенюирани ваксини.

3.7 Има ли проблеми в сексуалния живот, бременност и раждане?
Засега няма информация за този аспект при възрастни пациенти в достъпната литературата. Като общо правило, подобно на други автоинфламаторни заболявания, по-добре е бременността да се планира, за да се адаптира по-рано лечението поради възможен страничен ефект на биологичните средства върху плода.