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

Majeed

Versione 2016

1. CHE COS'È LA MAJEED

1.1 Che cos'è?

La sindrome di Majeed è una malattia genetica rara. I bambini colpiti soffrono di osteomielite multifocale ricorrente cronica (CRMO), anemia diseritropoietica congenita (CDA) e dermatite infiammatoria.

1.2 È diffusa?

La malattia è molto rara ed è stata descritta solo in famiglie di origine mediorientale (Giordania, Turchia). La diffusione attuale è stimata a meno di 1/1.000.000 di bambini.

1.3 Quali sono le cause della malattia?

La malattia è causata da mutazioni nel gene LPIN2 sul cromosoma 18p che codifica per una proteina chiamata lipin-2. I ricercatori ritengono che questa proteina possa giocare un ruolo nel metabolismo dei grassi (metabolismo dei lipidi). Tuttavia, non sono state riscontrate anomalie lipidiche associate alla sindrome di Majeed.
La lipin-2 può essere coinvolta anche nel controllo dell'infiammazione e nella divisione cellulare.
Le mutazioni nel gene LPIN2 alterano la struttura e la funzione della lipin-2. Non è chiaro in che modo queste alterazioni genetiche causino la malattia ossea, l'anemia e l'infiammazione delle pelle nelle persone con sindrome di Majeed.

1.4 È ereditaria?

È ereditata come malattia autosomica recessiva (ossia non è collegata al sesso ed entrambi i genitori non mostrano necessariamente i sintomi della malattia). Questo tipo di trasmissione indica che per essere affetta da sindrome di Majeed una persona deve avere due geni mutati, uno ereditato dalla madre e l'altro dal padre. Quindi, entrambi i genitori sono portatori e non pazienti (un portatore ha solo una copia mutata ma non la malattia). Sebbene i portatori in genere non mostrino segni e sintomi della malattia, alcuni genitori dei bambini affetti da sindrome di Majeed hanno avuto un disordine infiammatorio cutaneo chiamato psoriasi. I genitori di un bambino con sindrome di Majeed presentano il 25% di rischio che un secondo bambino abbia la stessa malattia. È possibile effettuare una diagnosi prenatale.

1.5 Perché mio figlio ha questa malattia? Si può prevenire?

Il bambino ha la malattia perché è nato con le mutazioni genetiche che causano la sindrome di Majeed.

1.6 È infettiva?

No.

1.7 Quali sono i sintomi principali?

La sindrome di Majeed è caratterizzata da osteomielite multifocale ricorrente cronica (CRMO), anemia diseritropoietica congenita (CDA) e dermatosi infiammatoria. La CRMO associata a questa sindrome si differenzia dalla CRMO isolata per un'insorgenza in età più precoce (nei primi anni di vita), episodi più frequenti, remissioni più brevi e meno frequenti e dal fatto che possa durare per tutta la vita, con conseguente ritardo di crescita e/o contratture articolari. La CDA è caratterizzata da microcitosi periferica e del midollo osseo. Può avere gravità variabile, da un'anemia lieve asintomatica a una forma trasfusione dipendente. La dermatosi infiammatoria è di solito la sindrome di Sweet ma può anche essere una pustolosi.

1.8 Quali sono le possibili complicanze?

La CRMO può portare a complicanze come rallentamento della crescita e sviluppo di deformità articolari dette contratture, che limitano il movimento di alcune articolazioni; l’anemia può causare alcuni sintomi, compresi stanchezza, debolezza, pallore e fiato corto. Le complicanze dell’anemia diseritropoietica congenita vanno da lievi a gravi.

1.9 La malattia è uguale in tutti i bambini?

A causa dell’estrema rarità di questa condizione, si sa poco sulla variabilità delle manifestazioni cliniche. In ogni caso, la gravità dei sintomi può variare da un bambino all’altro con un quadro clinico da leggero a più grave.

1.10 La malattia nei bambini è diversa da quella negli adulti?

Si sa poco della storia naturale della malattia. In ogni caso, i pazienti adulti presentano più disabilità legate allo sviluppo di complicanze.