



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

MAJEED

第几版本2016

1.什么是MAJEED？

1.1什么是MAJEED？

MAJEED是一种罕见的遗传性疾病。主要表现为慢性复发性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性红细胞生成不良性贫血(CDA)和炎性皮肤病变。

1.2这种病常见么？

本病非常罕见，仅发现于中东家系（约旦、土耳其）。实际发病率估计小于1/1,000,000。

1.3病因是什么？

本病是由于18号染色体短臂上编码lipin-2蛋白的LPIN2基因突变引起的。研究表明lipin-2蛋白在脂类代谢中起作用。但是Majeed综合征病人中未发现脂类代谢异常。

Lipin-2也在控制炎症及细胞分裂中起作用。

LPIN2基因突变导致lipin-2结构和功能异常。尚不清楚这种基因突变如何导致骨骼病变、贫血和皮肤炎性病变。

1.4这种病会遗传吗？

本病是一种常染色体隐性遗传病（和性别无关，父母可能均没有症状）。这种遗传方式是指获得父亲和母亲双方的突变基因才会患病。所以父母均是携带者（携带者只有一个突变基因并不患病），而不是病人。尽管携带者没有典型的症状和体征，但有些父母可能有炎性皮肤病变，即银屑病。患有Majeed综合征的孩子的父母如果再生一个孩子，那孩子患病的机率是25%。目前可以进行产前诊断。

1.5为什么我的孩子得这种病？能预防吗？

孩子患病是因为出生时有导致Majeed综合征的突变基因。

1.6这种病会传染吗？

本病不传染。

1.7它的主要症状是什么？

Majeed综合征主要表现为慢性复发性多灶性骨髓炎(CRMO)、先天性红细胞生成不良性贫血(CDA)和炎性皮肤病变。本病的CRMO和更早起病的（婴儿期）孤立性CRMO不同，更易复发，更少能达到缓解，可能是终生患病，会导致生长发育迟滞和关节挛缩。CDA的特征是外周和骨髓的小细胞性贫血，病情轻重不同，轻者可能是不被发现的贫血，严重者需要依赖输血。炎性皮肤病通常是Sweet综合征，也可能是脓疱病。

1.8并发症有哪些？

CRMO可以导致发育落后、关节畸形即关节挛缩，有关节活动受限等并发症。贫血可以引起疲乏、无力、皮肤苍白、呼吸短促等。CDA的并发症可以表现轻微，也可能很严重。

1.9每个孩子的病情相同么？

由于本病很少见，所以临床表现的差异性并不明确。每个孩子的症状轻重不同，所以临床表现轻重不一。

1.10儿童和成人有区别么？

疾病的进程并不清楚。成人因并发症多，所以功能障碍更多见。