https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Majeedův

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Podezření na tuto chorobu vyplyne z klinických projevů u pacienta. Diagnóza je definitivně potvrzena genetickým vyšetřením, pokud se prokáže, že pacient je nosičem 2 mutací genu, každé od jednoho rodiče. Genetické vyšetření pro tuto chorobu je k dispozici jen na specializovaných pracovištích.

2.2 Jaká vyšetření jsou důležitá?

Krevní vyšetření jako je sedimentace (FW), CRP, krevní obraz a fibrinogen jsou důležitá hlavně v době zvýšené aktivity choroby k určení závažnosti zánětu a anémie.
Laboratorní vyšetření je potřeba pravidelně opakovat, abychom zjistili, zda došlo k zlepšení nebo úpravě hodnot. Malý vzorek krve je potřeba odebrat také pro genetické vyšetření.

2.3 Může být nemoc léčena a vyléčena?

Majeedův syndrom je možno léčit (viz níže), ale ne zcela vyléčit, protože se jedná o vrozené, geneticky podmíněné onemocnění.

2.4 Jaká je léčba?

Pro Majeedův syndrom neexistují standardizovaná léčebná doporučení. CRMO (chronický zánět kostí) se většinou léčí nesteroidními antirevmatiky (l=15*t1>NSAR). Důležitá je také fyzioterapie jako

prevence svalové atrofie a kloubních kontraktur. Pokud CRMO nereaguje dostatečně na léčbu NSAR a v případě kožních manifestací, lze použít léčbu kortikosteroidy. Jejich nežádoucí účinky při dlouhodobém podávní však limitují použití u dětí. V poslední době byl popsán u dvou příbuzných dětí dobrý efekt léčby anti IL-1 preparáty. V případě kongenitální dyserthropoetické anémie jsou podávány, pokud je to potřeba, transfuse erymasy.

2.5 Jaké jsou nežádoucí účinky léčby?

Podávání kortikosteroidů může vést k nežádoucím účinkům, nejčastěji se jedná o váhový přírůstek, otok obličeje (měsícovitý obličej) a změny nálady. Dlouhodobé užívání kostikosteroidů může mít za následek poruchu růstu, osteoporózu, zvýšení krevního tlaku a diabetes. Nejčastějším nežádoucím účinkem podávání anakinry je bolestivá reakce v místě vpichu, srovnatelná s hmyzím štípnutím. Zvláště v prvních týdnech podávání může být reakce nepříjemná a bolestivá. U pacientů léčených anakinrou nebo canakinumabem pro jiné choroby než Majeedův sydrom byl pozorován také zvýšený výskyt infekcí.

2.6 Jak dlouho by měla léčba trvat?

Léčba je celoživotní.

2.7 Jaké jsou alternativní a doplňkové způsoby léčby?

V současné době nejsou důkazy o příznivém efektu alternativních způsobů léčby u této nemoci.

2.8 Jaké pravidelné kontroly jsou vhodné?

Pacient by měl být pravidelně sledován dětským revmatologem (minimálně 3x ročně), který zhodnotí aktivitu choroby a podle toho upraví léčbu. Pravidelně byl měly být prováděny kontroly krevního obrazu k posouzení potřeby krevní transfúze a kontroly parametrů zánětu k vyhodnocení aktivity choroby.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o celoživotní onemocnění. Aktivita choroby však může v průběhu života kolísat.

2.10 Jaká je dlouhodobá prognóza nemoci?

Dlouhodobá prognóza nemoci závisí na závažnosti klinických projevů, především na tíži dyserthropoetické anémie a také přítomnosti komplikací. Pokud nemoc není léčena, kvalita života pacienta se zhoršuje kvůli recidivující bolesti kostí, chronické anémii a komplikacím jako difuzní svalové atrofie a kloubní kontraktury vedoucí k poruše hybnosti.

2.11 Je možné se zcela uzdravit?

Ne, protože se jedná o geneticky podmíněné onemocnění.