



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/FI/intro>

Majeedin oireyhtymä

Versio 2016

1. MIKÄ ON MAJEEDIN OIREYHTYMÄ?

1.1 Mikä se on?

Majeedin oireyhtymä on harvinainen perinnöllinen sairaus. Oireyhtymää sairastavilla lapsilla esiintyy toistuvaa pitkäaikaista monipesäkkeistä osteomyeliittiä (CRMO), synnynnäistä dyserytropoieettista anemias (CDA) ja tulehduksellisia ihotauteja.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Tauti on erittäin harvinainen ja sitä on tavattu vain Lähi-idästä kotoisin olevissa suvuissa (Jordaniassa ja Turkissa). Tautia esiintyy arviolta alle yhdellä lapsella miljoonasta.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

Taudin taustalla on LPIN2-geenin kromosomissa 18p tapahtunut muutos eli mutaatio. LPIN2-geeni koodaa lipin-2-valkuaisainetta, joka tutkijoiden arvioiden mukaan osallistuu elimistön lipidiaineenvaihduntaan.

Majeedin oireyhtymää sairastavilla potilailla ei kuitenkaan ole todettu lipidihäiriötä.

Lipin-2 osallistuu mahdollisesti myös tulehdusten säätelyyn ja solunjakautumiseen.

Kun LPIN2-geenissä on tapahtunut mutaatio, sen koodaaman valkuaisaineen (lipin-2) rakenne ja toimintatapa muuttuvat. Toistaiseksi on vielä epäselvää, miten nämä geenitason muutokset aiheuttavat Majeedin oireyhtymää sairastavilla potilailla luuston tauteja, anemias ja ihotulehduksia.

1.4 Onko se perinnöllinen?

Majeedin oireyhtymä on autosomissa peittyvästi periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, ettei se liity sukupuoleen ja että vanhemmat ovat yleensä oireettomia. Taudin puhkeaminen edellyttää, että lapsi on saanut muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Molemmat vanhemmat ovat siis taudin kantajia eli heillä on yksi muuttunut perintötekijä, mutta he eivät itse ole sairastuneet tautiin. Kantajilla ei yleensä esiinny taudin oireita, mutta joillakin Majeedin oireyhtymään sairastuneiden lasten vanhemmista on esiintynyt psoriaasia, joka on tulehduksellinen ihotauti. Jos vanhemmilla on yksi lapsi, jolla on todettu Majeedin oireyhtymä, todennäköisyys, että toisella lapsella todetaan Majeedin oireyhtymä, on 25 %. Diagnoosi voidaan tehdä ennen lapsen syntymää.

1.5 Miksi lapsella on Majeedin oireyhtymä? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hänellä oli jo syntyessään Majeedin oireyhtymän aiheuttava perintötekijöiden muutos.

1.6 Tarttuuko se?

Majeedin oireyhtymä ei ole tarttuva tauti.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Majeedin oireyhtymää sairastavilla lapsilla esiintyy tyypillisesti toistuvaa pitkäaikaista monipesäkkeistä osteomyeliittiä (CRMO), synnynnäistä dyserytropoeettista anemias (CDA) ja tulehduksellisia ihotauteja. Majeedin oireyhtymään liittyvä CRMO poikkeaa itsenäisesti esiintyvistä CRMO:sta: se alkaa aikaisemmin (imeväisiässä), tautikohtauksia on useammin, oireettomat jaksot ovat lyhyempiä ja niitä on harvemmin ja se todennäköisesti kestää koko eliniän aiheuttaen kasvun hidastumista ja/tai nivelten jäykistymistä. Synnynnäiselle dyserytropoeettiselle anemialle (CDA) on ominaista ääreisverisuonten ja luuytimen mikrosytoosi (punasolujen pienikokoisuus). CDA voi vaihdella lievästä, lähes huomaamattomasta

anemiasta vakavaan anemiaan, jota on hoidettava verensiirroilla. Tulehduksellinen ihotauti on tavallisimmin Sweetin oireyhtymä, mutta iholle saattaa nousta myös märkärakkuloita (jolloin ihotautia kutsutaan pustuloosiksi).

1.8 Millaisia komplikaatioita tautiin liittyy?

CRMO:n mahdollisia komplikaatioita ovat kasvun hidastuminen ja nivelten virheasennot (jäykistymät), jotka pienentävät nivelten liikelaajuutta. Anemian oireisiin kuuluu väsymys, voimattomuus, kalpea iho ja hengästyneisyys. CDA-anemian komplikaatiot voivat vaihdella lievistä vakaviin.

1.9 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Tauti on niin harvinainen, ettei potilaiden oireita ja löydöksiä ole juurikaan voitu vertailla. Oletettavasti oireiden vaikeusaste vaihtelee, ja toisilla tauti voi olla lievä, kun taas toisilla taudinkuva on vaikeampi.

1.10 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

Taudin kulusta tiedetään hyvin vähän. Aikuisilla potilailla on enemmän komplikaatioiden aiheuttamia vammoja.

2. DIAGNOOSI JA HOITO

2.1 Miten tauti todetaan?

Tautia aletaan epäillä sille tyypillisten piirteiden ja oireiden perusteella. Epäily vahvistetaan tutkimalla perintötekijät (geenitesti). Diagnoosi varmistuu, jos lapsella todetaan mutaatio molemmissa geeniparin geeneistä (geeniparin geeneistä toinen on äidiltä ja toinen isältä). Geenitestejä ei välttämättä tehdä kaikissa erikoishoidon sairaaloissa.

2.2 Mikä merkitys laboratoriokokeilla on?

Verikokeet, kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), verenkuva ja fibrinogeeni, tehdään taudin ollessa aktiivinen ja tulosten avulla arvioidaan tulehduksen laajuutta ja anemian vakavuutta.

Kokeet toistetaan säännöllisin väliajoin, jotta voidaan selvittää, ovatko tulokset palautuneet normaaleiksi tai lähemmäksi normaaliarvoja. Pieni

verinäyte tarvitaan myös geenitestiä varten.

2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?

Koska Majeedin oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua. Sitä voidaan kuitenkin hoitaa.

2.4 Miten tautia hoidetaan?

Majeedin oireyhtymään ei ole olemassa vakioitua hoitoa. CRMO:ta hoidetaan ensisijaisesti tulehduskipulääkkeillä. Fysioterapialla ehkäistään lihasten käyttämättömyydestä johtuva surkastuminen ja nivelten jäykistyminen. Ellei CRMO:ta saada hallintaan tulehduskipulääkkeillä, potilaalle voidaan määrätä kortikosteroideja. Kortikosteroidit tehoavat CRMO:hon ja iho-oireisiin, mutta niiden pitkäaikainen käyttö aiheuttaa vakavia haittavaikutuksia, mikä rajoittaa niiden soveltuvuutta lapsipotilaille. Äskettäin julkaistun raportin mukaan kahden lapsen hoidossa on saatu hyviä tuloksia IL-1:n estäjillä. Synnynnäistä dyserythropoieettista anemias (CDA) hoidetaan tekemällä lapselle tarvittaessa punasolusiirto.

2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?

Kortikosteroidien käyttöön liittyviä haittavaikutuksia ovat painon nousu, kasvojen turvotus ja mielialan vaihtelut. Pitkäaikaisen käytön seurauksia voivat olla (käytetystä annoksesta riippuen) kasvun pysähtyminen, luukato eli osteoporoosi, korkea verenpaine ja diabetes. Pistoskohdassa esiintyvä kipu on anakinran vakavin haittavaikutus. Oireet muistuttavat hyönteisenpistoa. Erityisesti ensimmäisten viikkojen aikana pistoskohdassa saattaa tuntua kovaa kipua. Potilailla, joilla anakinraa tai kanakinumabiakäytetään jonkin muun taudin hoitoon, on havaittu infektiota.

2.6 Kuinka kauan hoito kestää?

Hoito on elinikäinen.

2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä

hoitomuotoja?

Majeedin oireyhtymän hoitoon ei ole vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja.

2.8 Minkälaista säännöllistä seurantaä tarvitaan?

Lapsipotilaat käyvät lasten reumalääkärin vastaanotolla säännöllisesti (vähintään kolme kertaa vuodessa). Lääkärin vastaanotolla tarkistetaan, miten hyvin tauti on hallinnassa, ja säädetään lääkitystä tarvittaessa. Verikokeet tehdään säännöllisin väliajoin (täydellinen verenkuva, tulehdusarvot) ja tulosten perusteella arvioidaan, tarvitseeko potilas punasolusiirron ja kuinka hyvin tulehdus on hallinnassa.

2.9 Kauanko tauti kestää?

Majeedin oireyhtymä on elinikäinen sairaus. Sairauden aktiivisuus saattaa kuitenkin vaihdella elämän eri vaiheissa.

2.10 Millainen on taudin ennuste?

Taudin ennuste riippuu oireiden vaikeusasteesta ja erityisesti synnynnäisen CDA-anemian vakavuudesta sekä taudin mahdollisista komplikaatioista. Ellei tautia hoideta, toistuvat kivut, pitkäaikainen anemia ja mahdolliset komplikaatiot (niveltä jäykistymät, lihasten käyttämättömyydestä johtuva surkastuminen) heikentävät potilaan elämänlaatua merkittävästi.

2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?

Koska Majeedin oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, siitä ei voi parantua.

3. VAIKUTUS JOKAPÄIVÄISEEN ELÄMÄÄN

3.1 Miten tauti vaikuttaa lapsen ja perheen elämään?

Tilanne on lapsen ja koko perheen kannalta vaikea ennen lopullisen diagnoosin varmistumista.

Joillakin lapsilla esiintyy luuston epämuodostumia, jotka rajoittavat huomattavasti lapsen selviytymistä päivittäisistä toiminnoista. Tieto koko elämän kestävästä hoidosta saattaa olla psykologisesti vaikea käsitellä. Tilannetta voidaan helpottaa kertomalla taudista mahdollisimman paljon potilaille ja heidän vanhemmilleen.

3.2 Vaikuttaako tauti koulunkäyntiin?

On tärkeää, että pitkäaikaissairaat lapset jatkavat koulunkäyntiä tavalliseen tapaan. Tietyt tekijät saattavat kuitenkin vaikeuttaa koulunkäyntiä ja siksi opettajille täytyy kertoa lapsen mahdollisista erityistarpeista. Vanhempien ja opettajien on tehtävä kaikkensa, jotta lapsi voi osallistua koulun normaaliin toimintaan paitsi opintojen myös sosiaalisen hyväksynnän takia. Nuorelle potilaalle on tärkeää päästä myöhemmin mukaan työelämään, mikä on yksi kroonisesti sairaiden potilaiden kokonaishoidon tavoitteista.

3.3 Vaikuttaako se liikuntaan ja urheiluharrastuksiin?

Liikkuminen on tärkeä osa lasten jokapäiväistä elämää. Yksi hoidon tavoitteista onkin auttaa lasta elämään mahdollisimman normaalia elämää ja tuntemaan itsensä aivan tavalliseksi lapseksi. Lapsi voi siis liikkua ja urheilla oman kuntonsa rajoissa. Akuutin vaiheen aikana fyysistä rasitusta saatetaan kuitenkin joutua rajoittamaan.

3.4 Voiko ruokavaliolla vaikuttaa taudin kulkuun tai hoitoon?

Majeedin oireyhtymä ei edellytä erityisruokavalion noudattamista.

3.5 Voiko ilmasto vaikuttaa taudin kulkuun?

Ilmasto ei vaikuta taudin kulkuun.

3.6 Saako lapselle antaa rokotuksia?

Kyllä. Lapsi voidaan rokottaa tavalliseen tapaan. Vanhempien on kuitenkin neuvoteltava hoitavan lääkärin kanssa, ennen kuin lapselle annetaan eläviä heikennettyjä taudinaiheuttajia sisältäviä rokotteita.

3.7 Miten tauti vaikuttaa sukupuolielämään, raskauteen ja raskauden ehkäisyyn?

Tutkimustietoa aikuispotilaista ei tältä osin ole. Yleisohje on sama kuin muissakin autoinflammatorisissa sairauksissa: mahdollinen raskaus kannattaa suunnitella, jotta biologisten lääkkeiden mahdolliset vaikutukset sikiöön voidaan huomioida etukäteen ja hoito säätää tarpeen mukaan.