



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

Majeed

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ ΤΟ MAJEED

1.1 Τι είναι;

Το σύνδρομο Majeed είναι ένα σπάνιο γενετικό νόσημα. Τα προσβεβλημένα παιδιά πάσχουν από χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα (Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis, CRMO), συγγενή δυσερυθροποιητική αναιμία (Congenital Dyserythropoietic Anaemia, CDA) και φλεγμονώδη δερματοπάθεια.

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Η νόσος είναι πολύ σπάνια. Περιγράφονται μόνο οικογένειες που προέρχονται από τη Μέση Ανατολή (Ιορδανία, Τουρκία). Ο πραγματικός επιπολασμός εκτιμάται σε λιγότερο από 1/1.000.000 παιδιά.

1.3 Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Η νόσος προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο LPIN2 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 18p και κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη που ονομάζεται λιπίνη-2. Οι ερευνητές πιστεύουν ότι αυτή η πρωτεΐνη μπορεί να παίζει κάποιο ρόλο στο μεταβολισμό των λιπών (λιπιδίων). Ωστόσο, στο σύνδρομο Majeed δεν έχουν βρεθεί διαταραχές των λιπιδίων.

Η λιπίνη-2 ενδέχεται να εμπλέκεται επίσης στον έλεγχο της φλεγμονής και στην κυτταρική διαίρεση.

Μεταλλάξεις στο γονίδιο LPIN2 μεταβάλλουν τη δομή και τη λειτουργία της λιπίνης-2. Δεν είναι σαφές πώς αυτές οι γενετικές αλλαγές οδηγούν σε νόσο των οστών, αναιμία και φλεγμονή του δέρματος, στα άτομα με σύνδρομο Majeed.

1.4 Είναι κληρονομικό;

Κληρονομείται ως σωματική υπολειπόμενη νόσος (πράγμα που σημαίνει ότι δεν συνδέεται με το φύλο και ότι κανένας από τους γονείς δεν είναι υποχρεωτικό να έχει συμπτώματα της νόσου). Αυτός ο τύπος μεταβίβασης σημαίνει ότι, για να έχει ένα άτομο σύνδρομο Majeed, χρειάζεται δύο μεταλλαγμένα γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Ως εκ τούτου, και οι δύο γονείς είναι φορείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα μεταλλαγμένο αντίγραφο αλλά όχι τη νόσο) αλλά δεν είναι ασθενείς. Παρά το γεγονός ότι οι φορείς τυπικά δεν παρουσιάζουν τα σημεία και τα συμπτώματα της νόσου, μερικοί γονείς παιδιών με σύνδρομο Majeed έχουν μια φλεγμονώδη διαταραχή του δέρματος που ονομάζεται ψωρίαση. Οι γονείς που έχουν ένα παιδί με σύνδρομο Majeed έχουν κίνδυνο 25% ένα άλλο παιδί τους να έχει την ίδια νόσο. Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή.

1.5 Γιατί το παιδί μου έχει αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο, επειδή γεννήθηκε με τα μεταλλαγμένα γονίδια που προκαλούν το σύνδρομο Majeed.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κυριότερα συμπτώματα;

Το σύνδρομο Majeed χαρακτηρίζεται από χρόνια υποτροπιάζουσα πολυεστιακή οστεομυελίτιδα (CRMO), συγγενή δυσερυθροποιητική αναιμία (CDA) και φλεγμονώδη δερματοπάθεια. Το CRMO που σχετίζεται με αυτό το σύνδρομο μπορεί να διαφοροποιείται από το μεμονωμένο CRMO ως προς την πρωιμότερη ηλικία έναρξης (σε βρεφική ηλικία), τα συχνότερα επεισόδια, τις βραχύτερες και λιγότερο συχνές υφέσεις και το γεγονός ότι είναι μάλλον ισόβια νόσος, που οδηγεί σε καθυστερημένη ανάπτυξη ή και συσπάσεις των αρθρώσεων. Η CDA χαρακτηρίζεται από μικροκυττάρωση στο αίμα και στο μυελό των οστών. Μπορεί να είναι ποικίλης βαρύτητας και να κυμαίνεται από

ήπια, μη ανιχνεύσιμη αναιμία μέχρι αναιμία που χρειάζεται μεταγγίσεις αίματος. Η φλεγμονώδης δερματοπάθεια συνίσταται συνήθως σε σύνδρομο Sweet, αλλά μπορεί επίσης να είναι και φλυκταίνωση.

1.8 Ποιες είναι οι πιθανές επιπλοκές;

Το CRMO μπορεί να οδηγήσει σε επιπλοκές, όπως η καθυστερημένη ανάπτυξη και η δημιουργία παραμορφώσεων στις αρθρώσεις που ονομάζονται συσπάσεις και οι οποίες περιορίζουν την κίνηση ορισμένων αρθρώσεων. Η αναιμία μπορεί να οδηγήσει σε συμπτώματα, όπως κόπωση (κούραση), αδυναμία, ωχρότητα και δυσκολία στην αναπνοή. Οι επιπλοκές της συγγενούς δυσερυθροποιητικής αναιμίας μπορεί να κυμαίνονται από ήπιες έως σοβαρές.

1.9 Είναι η νόσος η ίδια σε όλα τα παιδιά;

Λόγω της πολύ μεγάλης σπανιότητας της κατάστασης, λίγα είναι γνωστά για τη ποικιλομορφία των κλινικών εκδηλώσεων. Σε κάθε περίπτωση, η βαρύτητα των συμπτωμάτων μπορεί να ποικίλει μεταξύ των διαφορετικών παιδιών, με αποτέλεσμα μια ηπιότερη ή μια πιο σοβαρή κλινική εικόνα.

1.10 Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά απ' ό,τι στους ενήλικες;

Λίγα πράγματα είναι γνωστά σχετικά με τη φυσική ιστορία της νόσου. Σε κάθε περίπτωση, οι ενήλικες ασθενείς παρουσιάζουν περισσότερες αναπηρίες που είναι αποτέλεσμα της ανάπτυξης των επιπλοκών.