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

Majeed sindrom

Verzija 2016

1. ŠTO JE MAJEED?

1.1 Što je to?

Majeed sindrom je rijetka genetska bolest. Oboljela djeca imaju kronični rekurentni multifokalni osteomijelitis (CRMO, engl. Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis), kongenitalnu diseritropoietsku anemiju (CDA, engl. Congenital Dyserythropoietic Anaemia) i upalnu dermatozu.

1.2 Koliko je čest?

Bolest je vrlo rijetka i opisuje se samo u obiteljima bliskoistočnog podrijetla (Jordan, Turska). Trenutna prevalencija procjenjuje se na manje od 1/1,000,000 djece.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

Bolest je uzrokovana mutacijom LPIN2 gena na kromosomu 18p koji kodira protein naziva lipin-2. Istraživači vjeruju da navedeni protein može imati ulogu u procesuiranju masti (metabolizmu lipida). No, u bolesnika s Majeed sindromom nisu otkrivene nikakve abnormalnosti lipida.
Lipin-2 mogao bi biti uključen i u kontrolu upale i diobe stanica. Mutacije u LIPIN2 genu mijenjaju strukturu i funkciju lipn-2 proteina. Nije jasno kako takve genetske promjene uzrokuju bolest kostiju, anemiju i upalu kože u ljudi s Majeed sindromom.

1.4 Je li nasljedna?

Nasljeđuje se kao autosomno recesivna bolest (što znači da nije povezana sa spolom i da ni jedan od roditelja nužno ne mora imati simptome bolesti). Ovakav oblik prijenosa znači da za Majeedov sindrom osoba mora imati dva mutirana gena, jedan od majke i drugi od oca. Stoga, oba su roditelja nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju gena, no ne i bolest), no ne i bolesnici. Mada nosioci uobičajeno ne pokazuju znakove i simptome bolesti, neki roditelji djece oboljele od Majeed sindroma imaju upalni poremećaj kože koji se naziva psorijaza. Roditelji koji imaju dijete s Majeed sindromom imaju 25% rizik da će i drugo dijete imati istu bolest. Dijagnozu je moguće postaviti i antenatalno.

1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?

Dijete ima bolest jer je rođeno s mutiranim genima koji uzrokuju Majeed sindrom.

1.6 Je li zarazna?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Majeed sindrom karakteriziran je kroničnim rekurentnim multifokalnim osteomijelitisom (CRMO), kongenitalnom diseritropoetskom anemijom (CDA) i upalnom dermatozom. CRMO povezan s ovim sindromom razlikuje se od izoliranog CRMO-a po ranijoj dobi u kojoj se javlja (u dojenačkoj dobi), češćim epizodama, kraćim i manje učestalim remisijama te činjenici da je vjerojatno doživotan i vodi k smanjenom rastu i/ili kontrakturama zglobova. CDA je karakteriziran perifernom mikrocitozom i mikrocitozom koštane srži. Može varirati u težini, od blage, neprimjetne anemije, do oblika ovisnog o transfuzijama krvi. Upalna dermatoza obično je Sweet sindrom, no može biti i pustuloza.

1.8 Koje su moguće komplikacije?

CRMO može dovesti do komplikacija poput usporenog rasta i razvoja deformiteta zglobova koji se nazivaju kontrakture i ograničavaju pokretljivost pojedinih zglobova; anemija može rezultirati simptomima

poput umora (malaksalosti), slabosti, blijede kože i kratkoga daha. Komplikacije kongenitalne diseritropoetske anemije mogu biti u rasponu od blagih to teških.

1.9 Je li bolest ista u svakoga djeteta?

S obzirom da je ovo stanje izrazito rijetko, malo se zna o varijabilnosti kliničkih manifestacija. U svakom slučaju, težina simptoma može varirati među različitom djecom što uzrokuje blažu ili težu kliničku sliku.

1.10 Da li je bolest u djece različita od bolesti u odraslih?

Malo se zna o prirodnom tijeku bolesti. U svakom slučaju, odrasli bolesnici imaju više oštećenja povezanih s razvojem komplikacija.