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

Majeed sindrom

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Na bolest treba posumnjati na temelju kliničke prezentacije. Definitivna dijagnoza mora se potvrditi genetskom analizom. Dijagnoza je potvrđena ako bolesnik ima 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. Genetska analiza nije dostupna u svakom tercijarnom centru.

2.2 Kakva je važnost testova?

Pretrage krvi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena, važni su tijekom aktivne bolesti kako bi se procijenila raširenost upale i anemija.
Ovi testovi povremeno se ponavljaju kako bi se procijenilo da li su se vratili blizu normale ili su se u potpunosti normalizirali. Malo krvi potrebno je i za genetske analize.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

Majeed sindrom može se liječiti (vidi niže) no ne i izliječiti, budući da se radi o genetskoj bolesti.

2.4 Koje su metode liječenja?

Nema standardizirane metode liječenja za Majeed sindrom. CRMO se obično liječi, u prvoj liniji, nesteroidnim protuupalnim lijekovima (NSAIL). Fizikalna terapija važna je kako bi se izbjegla atrofija mišića i kontrakture. Ako CRMO ne odgovori na NSAIL-ove, za držanje CRMO-a i

kožnih simptoma pod kontrolom mogu se koristiti glukokortikoidi; ipak, komplikacije koje se javljaju dugotrajnom upotrebom glukokortikoida ograničavaju njihovu primjenu u djece. Nedavno je opisan dobar odgovor na primjenu anti-IL1 lijekova u dvoje djece u srodstvu. CDA se liječi transfuzijom crvenih krvnih stanica u slučaju potrebe.

2.5 Koje su nuspojave liječenja?

Glukokortikoidi su povezani s mogućim neželjenim reakcijama poput nakupljanja težine, oticanja lica i promjenama raspoloženja. Ako se glukokortikoidi koriste duži vremenski period mogu dovesti do zaostajanja u rastu, osteoporoze, visokog krvnog tlaka i dijabetesa. Od mogućih nuspojava anakinre najviše zabrinjava bolna reakcija na mjestu injekcije, usporediva s ubodom insekta. Osobito u prvim tjednima liječenja, može biti vrlo bolna. Među bolesnicima liječenih anakinrom ili canakinumabom zbog drugih bolesti osim Majeed sindroma, opaćene su infekcije.

2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?

Liječenje je doživotno.

2.7 Što je s nekonvencionalnim ili dodatnim liječenjem?

Nema poznatih dodatnih mogućnosti liječenja ove bolesti.

2.8 Kakvi su pregledi potrebni?

Djeca se trebaju redovito kontrolirati (najmanje 3 puta godišnje) kod pedijatrijskog reumatologa kako bi se bolest držala pod kontrolom i prilagodilo liječenje. Povremeno se treba učiniti i kompletna krvna slika (KKS) te reaktanti akutne faze, kako bi se odredilo da li su potrebne tranfuzije crvenih krvnih stanica i kako bi se procijenila raširenost upale.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

Bolest je doživotna. Ipak, aktivnost bolest može fluktuirati tijekom vremena.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Dugoročna prognoza ovisi o težini kliničkih manifestacija, osobito o težini diseritropoetske anemije i komplikacije bolesti. Ako se ne liječi, kvaliteta života je loša i dolazi do rekurentne boli, kronične anemije i mogućih komplikacija poput kontraktura i atrofije mišića zbog nekorištenja.

2.11 Je li se moguće u potpunosti oporaviti?

Ne, zbog toga što je to genetska bolesti.