



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

MAJEED

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

A betegséget a klinikai megnyilvánulása alapján lehet gyanítani. A végleges diagnózist genetikai elemzéssel kell megerősíteni. A diagnózis akkor igazolódik, ha a beteg 2 génmutációt hordoz, mindkét szülőjétől egyet-egyed. Nem biztos, hogy a genetikai elemzés elvégezhető a harmadlagos ellátást nyújtó egészségügyi intézmények mindegyikében.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

A gyulladás és a vérszegénység mértékének meghatározása érdekében a betegség aktivitásának ideje alatt fontosak a vérvizsgálatok, például a vérséjsüllyedés, a CRP-szint, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata.

Ezeket a vizsgálatokat időnként megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli szintre. Kis mennyiségű vérminta a genetikai elemzéshez is szükséges.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

A Majeed-szindróma kezelhető (lásd alább), de nem gyógyítható, mivel genetikai betegség.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

A Majeed-szindrómára nincs szokványos (standardizált) terápiás kúra. A CRMO első vonalbeli kezelésére általában nem szteroid

gyulladáscsökkentőket (NSAID szereket) alkalmaznak. Fontos a fizioterápia az izmok inaktivitás okozta atrofijának és zsugorodásának megelőzése érdekében. Ha a CRMO nem reagál az NSAID szerekre, akkor kortikoszteroidokat lehet adni annak és a bőrtüneteknek az enyhítésére; a hosszú távú használatukkal járó szövődmények azonban korlátozzák az alkalmazásukat gyermekeknél. A közelmúltban beszámoltak arról, hogy két, egymással rokon gyermek jól reagált az IL1 elleni szerekre. A CDA-t szükség esetén vörösvértest-átömlesztéssel szokták kezelni.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

A kortikoszteroidok mellékhatásokat, például testsúlygyarapodást, az arcon duzzanatot és hangulatingadozásokat okozhatnak. Ha hosszabb időre írnak fel szteroidokat, azok lelassíthatják a növekedést, valamint csonttritkulást (oszteoporózist), magas vérnyomást és cukorbetegséget idézhetnek elő.

Az anakinra legkellemetlenebb mellékhatása az injekció beadásának helyénél jelentkező, rovarcsípéshez hasonló fájdalommal járó reakció. Ez meglehetősen fájdalmas lehet, különösen a kezelés első heteiben. Fertőzéseket figyeltek meg azoknál a betegeknél, akiket anakinrával vagy canakinumabbal kezeltek a Majeed-szindrómától eltérő betegségekre.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

A kezelés élethosszig tart.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Erre a betegségre nincsenek ismert kiegészítő terápiák.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A beteg gyermekeket rendszeresen (legalább 3-szor évente) ki kell vizsgáltatni gyermekreumatológussal, aki ellenőrzi a betegség enyhülésének mértékét, és beállítja a gyógykezelést. Időről időre teljes vérképet kell készíteni és az akut fázis reakciók vizsgálatát is el kell

végezni a vörösvértest-átömlesztés szükségességének megállapítása és a gyulladás enyhülésének ellenőrzése céljából.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

Ez a betegség élethosszig tart. Aktivitása azonban ingadozhat az idő múlásával párhuzamosan.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

A hosszú távú prognózis a klinikai tünetek súlyosságától, különösen a dizeitropoetikus anémia és a betegség szövődményeinek súlyosságától függ. Ha nem kezelik a betegséget, az életminőség romlik a visszatérő fájdalom, a krónikus vérszegénység és az esetleges szövődmények, például az izmok zsugorodása és inaktivitás miatti sorvadása (atrófiája) miatt.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert a Majeed-szindróma genetikai betegség.