

תסמונת מג'יד

גרסת 2016

1. תסמונת מג'יד

1.1 מהי המחלה?

תסמונת מג'יד הינה מחלה גנטית נדירה. הילדים החולים סובלים מדלקת עצם כרונית רב-מוקדית חוזרת (CRMO), אנמיה מולדת (CDA) ודלקת בעור.

1.2 מהי שכיחות המחלה?

המחלה נדירה מאוד, ותוארה רק במשפחות מהמזרח התיכון (ירדן, טורקיה). השכיחות האמיתית היא פחות מאחד למיליון ילדים, על-פי הערכות.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

המחלה נגרמת על-ידי מוטציות בגן LPIN2 על גבי כרומוזום 18p, אשר מקודד לחלבון lipin-2, שומנים של החומרים בחילוף תפקיד משחק זה שחלבון מאמינים החוקרים. כי לא נמצאו תופעות חריגות בשומן אצל החולים בתסמונת מג'יד. החלבון lipin-2 עשוי להיות מעורב גם בבקרה על התהליך הדלקתי ובחלוקת התא. מוטציות בגן LPIN2 משנות את המבנה והתפקוד של החלבון lipin-2. לא ברור כיצד שינויים אלו מובילים למחלה בעצם, לאנמיה ולדלקת עורית בחולים בתסמונת מג'יד.

1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה עוברת בתורשה אוטוזומלית רצסיבית (משמעות הדבר שהמחלה אינה קשורה למגדר ושארף אחד מן ההורים אינו צריך להראות תסמינים של המחלה). בסוג זה של תורשה צריך שני גנים שעברו מוטציה כדי לחלות במחלה, אחד מהאם והשני מהאב. למעשה, שני ההורים הם נשאים אך אינם חולים (לנשא יש רק עותק אחד שעבר מוטציה, אך הוא אינו חולה במחלה). עם זאת, אצל חלק מההורים לילדים עם תסמונת מג'יד הופיעה מחלת עור דלקתית בשם פסוריאזיס. להורים לילד עם תסמונת מג'יד יש

סיכון של 25% שהילד הבא ילקה אף הוא במחלה. ניתן לבצע אבחון טרום לידתי.

1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?
הילד חולה במחלה משום שהוא נולד עם הגנים אשר גורמים לה.

1.6 האם המחלה מדבקת?
לא, המחלה אינה מדבקת.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?
תסמונת מג'יד מתאפיינת . בדלקת עצם כרונית רב-מוקדית חוזרת (CRMO), אנמיה דיסאריתרופויטית מולדת (CDA) ודלקת בעור. דלקת העצם הכרונית שקשורה בתסמונת זו שונה מ-CRMO מבודד בכך שהיא מופיעה בגיל צעיר יותר (בינקות), עם התקפים קשים יותר ועם הפוגות קצרות יותר בין התקף להתקף, כמו גם העובדה שהיא לכל החיים ומובילה לעיכוב גדילה ו/או קונטרקטורות במפרקים. האנמיה המולדת במחלה מאופיינת במיקרוציטוזיס (תאי דם קטנים) הן בזרם הדם והן במח העצם. חומרתה יכולה להשתנות, החל מאנמיה קלה ובלתי מורגשת עד לאנמיה שמובילה לתלות בעירוויים. הדלקת העורית היא בדרך כלל תסמונת סוויט, אך יכולה להיות גם פוסטולוזיס.

1.8 מהם סיבוכי המחלה האפשריים?
הדלקת הכרונית בעצם יכולה להוביל לסיבוכים כגון הפרעה בגדילה והופעת עיוותים במפרק הנקראים קונטרקטורות, כיווצים שמגבילים את התנועה במפרקים מסוימים. האנמיה יכולה להתבטא בעייפות, חולשה, חיוורון וקוצר נשימה. סיבוכי האנמיה יכולים להיות קלים עד חמורים.

1.9 האם המחלה מתבטאת באופן דומה בכל ילד?
בשל העובדה שהתסמונת כה נדירה, אין מספיק מידע על השונות בביטוי הקליני מחולה לחולה. בכל מקרה, חומרת התסמינים עשויה להשתנות מחולה לחולה, והתמונה הקלינית יכולה להיות קלה או חמורה יותר.

1.10 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?
אין מספיק מידע לגבי המהלך הטבעי של המחלה. בכל מקרה, אצל חולים מבוגרים יופיעו יותר נכויות הקשורות לסיבוכי המחלה.