

תסמונת מג'יד

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

יש לחשוד במחלה לפי ההופעה הקלינית. ניתן להוכיח את האבחנה רק באמצעות בדיקה גנטית. אישור האבחנה נעשה אם לילד 2 מוטציות, אחד מכל הורה. יתכן שהבדיקה הגנטית לא תהיה קיימת בכל מרכז טיפול.

2.2 מהי חשיבות הבדיקות?

בדיקות דם כגון שקיעת דם (ESR), CRP, ספירת דם כללית ופיברינוגן נלקחות במהלך התקפים של המחלה לשם הערכת היקף הדלקת והמצאות אנמיה. חוזרים על בדיקות אלו לאחר תקופה כדי להעריך האם התוצאות חזרו לנורמה או קרוב לנורמה. יש צורך גם בכמות קטנה של דם לצורך בדיקה גנטית.

2.3 האם ניתן לרפא את המחלה או לטפל בה?

לא ניתן לרפא את המחלה משום שהיא מחלה גנטית, אך ניתן לטפל בה (ראה בהמשך).

2.4 מהם הטיפולים במחלה?

לא קיימת תכנית טיפול מקובלת בתסמונת מג'יד. נוגדי דלקת שאינם סטרואידים על, פיזיותרפיה לבצע חשוב. הכרונית העצם בדלקת ראשון קו טיפול מהווים (NSAIDs) מנת להמנע מניוון שרירים כתוצאה מחוסר שימוש וכן להמנע מקונטרקטורות. אם דלקת העצם הכרונית אינה מגיבה לטיפול ב-NSAIDs, ניתן להשתמש בקורטיקוסטרואידים כדי לטפל בה ובתסמינים העוריים של המחלה. עם זאת, הסיבוכים של קורטיקוסטרואידים לטווח הארוך מגבילים את השימוש בתרופות אלו בקרב ילדים. לאחרונה תוארה תגובה טובה לתרופות נוגדות IL-1 אצל שני ילדים חולים במחלה. לשם

טיפול באנמיה יש לעתים צורך בעירוי דם.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

קורטיקוסטרואידים קשורים בתופעות לוואי כגון עלייה במשקל, נפיחות של הפנים ושינויים במצב הרוח. אם ממשיכים את הטיפול בהם לתקופה ארוכה, הם עשויים לגרום לעיכוב גדילה, יתר לחץ דם וסוכרת. תופעת הלוואי הטורדנית ביותר של אנקינרה היא כאבים במקום ההזרקה, שמזכירים עקיצת חרק. במיוחד בשבועות הראשונים של הטיפול, כאבים אלו עשויים להיות די קשים. נצפתה שכיחות מוגברת של זיהומים במטופלים שקיבלו אנקינרה או קאנאקינומאב עבור מחלות אחרות.

2.6 מהו משך הטיפול?

הטיפול הוא לכל החיים.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים או לא קונבנציונליים?

לא ידוע על טיפולים משלימים למחלה זו.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

הילדים החולים במחלה צריכים להיות במעקב סדיר (לפחות 3 פעמים בשנה) של ראומטולוג ילדים, על מנת לנטר את הטיפול במחלה ולבצע שינויים בטיפול. יש לבצע באופן תקופתי ספירת דם מלאה (CBC) ובדיקת מדדי דלקת, על מנת לקבוע האם יש צורך בעירוי דם ולהעריך את היקף הדלקת.

2.9 מהו משך המחלה?

המחלה היא לכל החיים. עם זאת, פעילות המחלה עשויה להשתנות עם הזמן.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

הפרוגנוזה לטווח הארוך תלויה בחומרת הביטויים הקליניים, ובמיוחד בחומרת האנמיה וסיבוכי המחלה. אם לא מטפלים במחלה, איכות החיים ירודה כתוצאה מכאבים חוזרים, אנמיה כרונית וסיבוכים אפשריים שכוללים קונטרקטורות במפרקים וניוון שרירים כתוצאה מחוסר שימוש.

2.11 האם החלמה מלאה אפשרית?
לא, משום שזוהי מחלה גנטית.