

MAJEED

نسخه 2016

چيست؟ MAJEED 1-

1.1 اين بيماري چيست؟

سندرم Majeed يك بيماري نادر ژنتيكي است. کودکان مبتلا از اسئوميليت چند كانوني عود كنده مزمن CRMD، آنمي ديس اريتروپويتيك مادرزادي CDA، و درماتيت التهابي رنج مي-برند.

2.1- ميزان شيوع آن چقدر است؟

اين بيماري بسيار نادر است و فقط در خانواده-هاي منطقه شرق ميانه توصيف شده است. (اردن، تركيه). ميزان حقيقي شيوع آن حدود کمتر از 1/1000,000 كودك تخمين زده شده است.

3.1- علل بيماري کدامند؟

علت بروز اين بيماري جهش ژن LPIN2 روي كروموزوم P 18 است كه پروتئيني را به نام پردازش در است ممكن پروتئين اين كه باورند اين بر محققان .كند- مي كدد 2-lipin چربي-ها (متابوليسم لبيدها) نقش داشته باشد.. اما در سندرم Majeed هيچ اختلالی در لبيدها كشف نشده است.

.باشد داشته نقش سلولي تقسيم در و التهاب كنترل در است ممكن همچنين Lipin-2 جهش در ژن Lipin2 باعث تغيير در ساختار و عملکرد پروتئين 2-lipin مي-شود. اينكه تغييرات ژنتيكي فوق چگونه منجر به بيماري استخواني آنمي و التهاب پوست در مبتلايان به سندرم Majeed مي-شود؛ هنوز ناشناخته است.

4.1- آيا اين بيماري ارثي است؟

اين بيماري ارثي است و نحوه-ي وراثت آن اتوزومال مغلوب ميباشد. (يعني ارتباطي به جنسيت ندارد و هيچ يك از والدين، لزوماً علائم اين بيماري را ندارند). اين نوع از انتقال به

این معنی است که برای ابتلا به سندرم Majeed فرد باید 2 ژن جهش یافته، یکی از مادر و یکی از پدر داشته باشد. از این رو هر دو والدین حامل این بیماری هستند (حامل فقط یک کپی از ژن جهش یافته را دارد و بیمار نیست) ولی بیمار نیستند. گرچه حاملین بیماری به طور تیبیک نشانها و علائمی از بیماری را نشان نمی‌دهند، اما برخی از والدین کودکان مبتلا به سندرم Majeed، یک اختلال التهابی پوستی تحت عنوان پسوریازیس را داشته‌اند. خطر ابتلا فرزند دیگر به سندرم Majeed در والدینی که یک فرزند مبتلا به این سندرم را دارند، 25% است. تشخیص در دوران جنینی امکان‌پذیر است.

5.1- چرا فرزند من مبتلا به این بیماری است؟ آیا این بیماری قابل جلوگیری است؟

علت ابتلا به این بیماری این است که کودک با ژن‌های جهش یافته‌ی مسبب سندرم است. شده متولد Mateed

6.1- آیا این بیمار، عفونی است؟

خیر این یک بیماری عفونی نیست.

7.1- علائم اصلی این بیماری کدامند؟

سندرم Majeed با استئومیلیت چند کانونی عود کننده‌ی مزمن CRMO، آنمی دیس اریتروپوئیک مادرزادی CDA و درماتیت التهابی مشخص می‌شود. CRMO مرتبط با این سندرم را می‌توان با ویژگی‌هایی چون شروع در سن پایین (در دوران جنینی)، اپیزودهای مکرر، بهبودی‌های کوتاه مدت و کمتر و این حقیقت که این یک بیماری مادام العمر است و منجر به عقب ماندگی در رشد یا خمیدگی‌های مفصلی می‌شود، از بیماری CRMO ایزوله افتراق داد. CDA با میکروسیتوز مغز استخوان یا محیطی مشخص می‌شود. این آنمی می‌تواند از آنمی خفیف و غیرقابل مشاهده تا یک آنمی وابسته به انتقال خون متغیر باشد. درماتیت التهابی غالباً سندرم Sweet است ولی می‌تواند پوسچولوزیس هم باشد

8.1- عوارض ممکن این بیماری کدامند؟

تحت مفاصل رشد در هایی دفورمیتی و رشد کندی مثل عوارضی به منجر تواند می CRMO عنوان خمیدگی مفصلی شود که منجر به محدودیت در حرکت مفصل مربوطه میگردد. آنمی می‌تواند منجر به علائمی مانند خستگی، ضعف، پوست رنگ پریده گی و کوتاه شدن تنفس شود. عوارض آنمی دیس اریتروپوئیک مادرزادی از خفیف تا شدید، متغیر است.

9.1- آیا بیماری در تمامی کودکان مشابه است؟

به علت بسیار کمیاب بودن این وضعیت، اطلاعات کمی در خصوص تنوع تظاهرات بالینی

این بیماری شناخته شده است. در هر مورد از این بیماری شدت علائم می‌تواند متفاوت باشد که این امر منجر به تابلوهای بالینی خفیف تا بسیار شدید در کودکان مبتلا می‌شود.

10.1 آیا بیماری در کودکان از بیماری بزرگسالان متفاوت است؟

تاریخچه‌ی طبیعی این بیماری بسیار کم شناخته شده است. در هر صورت، در بیماران بزرگسال ناتوانی‌های بیشتری با گسترش عوارض این بیماری دیده می‌شود.