



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

MAJEED症候群

版 2016

1. MAJEED症候群とはどんな病気ですか？

1.1 どのような病気ですか？

Majeed症候群は稀な遺伝性の病気です。この病気の子どもには、慢性再発性多発性骨髄炎（CRMO）、先天性赤血球生成不全性貧血（CDA）、および炎症性皮膚疾患が認められます。

1.2 患者の数はどのくらいですか？

非常に稀な病気で、中東（ヨルダン、トルコ）の数家系にしか認められません。正確な有病率は100万人に1人以下と考えられています。

1.3 病気の原因は何ですか？

Lipin2というタンパク質をコードしている18番染色体短腕上にあるLPIN2という遺伝子の変異により生じます。このタンパク質は脂肪の処理（脂質代謝）に関わっていると考えられていますが、Majeed症候群の患者では脂質の異常は認められていません。

Lipin2は炎症のコントロールや細胞分裂にも関連していると考えられています。

LPIN2遺伝子の疾患関連変異はlipin2の構造と機能を変化させます。しかし、これらの遺伝子の変化がなぜMajeed症候群において骨病変や貧血、皮膚の炎症を引き起こすかについては明らかになっていません。

1.4 遺伝しますか？

この病気の遺伝形式は常染色体劣性遺伝（発症に性差はなく、両親が病気に罹患している必要はない事を意味します）です。Majeed症候群に罹患するには、母親から引き継いだ1つの遺伝子と、父親から引き継いだもう1つの遺伝子の合計2つの遺伝子に異常が必要となります。よって、両親はともに保因者（保因者とは1つの遺伝子異常を持っているが病気を発症していない）であり、患者ではありません。保因者は通常病気の徴候や症状は呈しませんが、一部の患児の両親は乾癬という炎症性皮膚疾患を発症しています。Majeed症候群の子どもがいる場合に次子がMajeed症候群を発症する可能性は25%であり、出生前診断が可能です。

1.5なぜ私の子どもはこの病気にかかったのでしょうか？防ぐ方法はないのでしょうか？

お子さんがMajeed症候群であるのは、Majeed症候群を来す遺伝子異常をもって生まれたためです。

1.6他人へ伝染しますか？

伝染しません。

1.7どういう症状が出ますか？

慢性再発性多発性骨髄炎（CRMO）、先天性赤血球生成不全性貧血（CDA）、及び炎症性皮膚疾患がMajeed症候群に特徴的な症状です。Majeed症候群で認められるCRMOは、孤発性のCRMOと異なり発症がより幼少で（乳児期）、発作がより頻回で、寛解は稀で短期間であり、恐らく生涯にわたって続くため成長障害や関節拘縮が認められる点です。先天性赤血球生成不全性貧血（CDA）は末梢血と骨髄に小赤血球症を認めることが特徴です。その重症度はさまざまであり、気づかない程度の軽度のものから輸血依存性のものまであります。炎症性皮膚疾患としてはSweet症候群が特徴的ですが、皮膚膿疱症が認められる場合もあります。

1.8 合併症としてどのようなものがありますか？

CRMOは成長障害や拘縮と呼ばれる関節の変形などを来し、関節の可動域が制限されます。貧血により倦怠感（疲労感）や衰弱、蒼白な肌や息切れなどの症状が出現することがあります。先天性赤血球生成不全性貧血の合併症は程度の軽いものから重篤なものまであります。

1.9症状はどの子どもでも同じですか？

この病気は非常に稀な病気なので、臨床像の多彩さについては殆ど知られていません。しかし、症状の重篤さはお子さんによって異なり、臨床像も多様となり得ます。

1.10この病気は小児と成人で違いはありますか？

この病気の自然経過については殆ど知られていませんが、一般的に、成人症例は合併症による障害がひどくなります。