www.printo.it/pediatric-rheumatology/LU_DE/intro

MAJEED

Version von 2016

2. DIAGNOSE UND THERAPIE

2.1 Wie wird die Erkrankung diagnostiziert?

Die Verdachtsdiagnose sollte auf Basis des klinischen Erscheinungsbildes gestellt werden. Die endgültige Diagnose muss anhand einer Genanalyse gestellt werden. Die Diagnose wird bestätigt, wenn der Patient zwei Mutationen trägt, eine von jedem Elternteil. Eine genetische Analyse kann möglicherweise nicht in jedem Behandlungszentrum durchgeführt werden.

2.2 Welche Bedeutung haben Laboruntersuchungen/-tests?

Untersuchungen wie die Blutsenkungsgeschwindigkeit (BSG), C-reaktives Protein (CRP), großes Blutbild und Fibrinogen werden während eines Schubes der Erkrankung durchgeführt, um das Ausmaß der Entzündung und der Anämie zu bestimmen.
Diese Untersuchungen werden in regelmäßigen Abständen wiederholt, um festzustellen, ob sich die Werte wieder normalisiert oder fast normalisiert haben. Außerdem wird eine geringe Menge Blut für die Genanalyse benötigt.

2.3 Kann die Erkrankung behandelt oder geheilt werden?

Das Majeed-Syndrom kann zwar behandelt (siehe unten), aber nicht geheilt werden, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.

2.4 Welche Behandlungen stehen zur Verfügung?

Es existiert keine Standardbehandlung für das Majeed-Syndrom. Die CRMO wird in der Regel zunächst mit nichtsteroidalen Antirheumatika (NSAR) behandelt. Krankengymnastik ist wichtig, um einer Inaktivitätsatrophie (Muskelabbau durch mangelnde Bewegung) und Muskelverkürzungen vorzubeugen Falls die CRMO nicht auf die NSAR anspricht, können Kortikosteroide eingesetzt werden, um die CRMO unter Kontrolle zu bekommen und die Hautsymptomatik zu unterdrücken. Allerdings ist die Langzeitanwendung von Kortikosteroiden bei Kindern aufgrund der Komplikationen nur eingeschränkt möglich. Kürzlich wurde bei zwei verwandten Kindern über ein gutes Ansprechen auf ein Anti-IL1-Medikament berichtet. Die CDA wird bei Bedarf mit einer Transfusion von roten Blutkörperchen behandelt.

2.5 Welche Nebenwirkungen haben medikamentöse Therapien?

Kortikosteroide sind mit möglichen Nebenwirkungen, wie z. B. Gewichtszunahme, Gesichtsschwellungen und Stimmungsschwankungen, verbunden. Wenn Steroide über einen längeren Zeitraum verschrieben werden, können sie zu Wachstumshemmung, Osteoporose, Bluthochdruck und Diabetes führen.
Die unangenehmste Nebenwirkung von Anakinra ist eine schmerzhafte Reaktion an der Einstichstelle, die mit einem Insektenstich vergleichbar ist. Dies kann insbesondere in den ersten Behandlungswochen sehr schmerzhaft sein. Infektionen wurden bei Patienten beobachtet, die aufgrund anderer Erkrankungen als dem Majeed-Syndrom mit Anakinra oder Canakinumab behandelt wurden.

2.6 Wie lange sollte die Behandlung durchgeführt werden?

Die Behandlung muss ein Leben lang erfolgen.

2.7 Gibt es alternative/ergänzende Therapien?

Es gibt keine bekannten ergänzenden Therapien bei dieser Erkrankung.

2.8 Welche regelmäßigen Kontrollen sind notwendig?

Die betroffenen Kinder müssen regelmäßig (mindestens dreimal pro Jahr) einen Kinderrheumatologen aufsuchen, der überwacht, ob die Krankheit gut eingestellt ist und die Behandlung gegebenenfalls anpasst. Es sollte regelmäßig ein großes Blutbild erstellt und das Akute-Phase-Protein bestimmt werden, um festzustellen, ob eine Transfusion von roten Blutkörperchen notwendig ist und um zu bewerten, wie gut die Entzündung unterdrückt wird.

2.9 Wie lange dauert die Erkrankung?

Es handelt sich um eine lebenslange Erkrankung. Doch die Krankheitsaktivität kann im Laufe der Zeit schwankend sein.

2.10 Wie sieht die Langzeitentwicklung (vorhergesagter Verlauf und Ergebnis) der Erkrankung aus?

Die Langzeitprognose hängt vom Schweregrad der klinischen Symptome, insbesondere vom Schweregrad der dyserythropoetischen Anämie, sowie vom Auftreten von Komplikationen ab. Wenn die Krankheit unbehandelt bleibt, ist die Lebensqualität der Patienten aufgrund wiederkehrender Schmerzen, chronischer Anämie und möglicher Komplikationen wie Muskelverkürzungen und Inaktivitätsatrophie (Muskelabbau durch mangelnde Bewegung) schlecht.

2.11 Kann der Patient wieder vollständig gesund werden?

Nein, da es sich um eine genetische Erkrankung handelt.