https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/LV/intro

Majeed

Versija 2016

1. KAS IR MAJEED SINDROMS?

1.1. Kas tas ir?

Majeed sindroms ir reta ģenētiska saslimšana. Slimības skartie bērni cieš no hroniska multifokāla osteomielīta (CRMO), iedzimtas dizeritropoētiskas anēmijas (CDA) un iekaisuma dermatozes.

1.2. Cik bieži slimība sastopama?

Slimība ir ļoti reti sastopama un raksturīga tikai Tuvo Austrumu reģionos (Jordānijā, Turcijā). Faktiskā izplatība tiek lēsta mazāk nekā 1 gadījums uz 1 000 000 bērnu.

1.3. Kādi ir slimības cēloņi?

Slimību izraisa mutētais LPIN2 gēns 18p hromosomā, kas kodē lipin 2 proteīnu. Pētnieki uzskata, ka olbaltumvielām ir nozīmīga loma tauku šķelšanā (lipīdu metabolisms). Nav novērotas lipīdu novirzes no normas Majeed sindroma gadījumā.
Lipin 2 var būt iesaistīts iekaisuma kontrolē un šūnu dalīšanās procesā. LPIN2 gēna mutācijas maina lipin 2 struktūru un funkciju. Nav skaidrs kā šīs ģenētiskās izmaiņas noved cilvēkus ar Majeed sindromu pie kaulu slimības, anēmijas un ādas iekaisuma.

1.4. Vai tā ir iedzimta?

Tā ir iedzimta autosomāli recesīva slimība (kas nozīmē, ka tai nav saistības ar dzimumu un vecākiem var nebūt šīs slimības simptomu). Šis

transmisijas veids apliecina to, ka Majeed sindroma gadījumā ir jābūt mutētiem diviem gēniem, vienam no mātes un otram no tēva. Tādējādi, pārnēsātāji ir abi vecāki, (pārnēsātājam jābūt vienai mutētai kopijai, bet ne pašai slimībai) nevis pacienti. Lai arī pārnēsātāji parasti neuzrāda tipiskos slimības simptomus, tomēr dažu bērnu vecākiem ar Majeed sindromu ir bijušas ādas iekaisuma problēmas, ko dēvē par psoriāzi. Vecākiem, kuru bērnam ir Majeed sindroms, pastāv 25% risks, ka arī nākamajam bērnam būs šis sindroms. Iespējama prenatālā diagnostika.

1.5. Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņš ir piedzimis ar mutētiem gēniem, ko izraisījis Majeed sindroms.

1.6. Vai tā ir lipīga?

Nē, tā nav.

1.7. Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Majeed sindromu raksturo hronisks multifokāls osteomielīts (CRMO- chronic recurrent multifocal osteomyelitis), iedzimta dizeritropoētiska anēmija (CDA) un iekaisuma dermatozes. CRMO, kas saistīti ar šo sindromu, var atšķirties no izolētā CRMO, kas atšķiras pacientu vecuma ziņā (agrā bērnībā), kā arī ar daudz biežākām saslimšanas epizodēm, īsākām un retākām remisijām un ilgst mūža garumā, kas var izraisīt augšanas aiztures problēmas un /vai locītavu kontraktūras. CDA raksturo perifēro un kaulu smadzeņu mikrocitoze. Tai var būt dažādas saslimšanas smaguma pakāpes, sākot no vieglas, nemanāmas anēmijas, līdz pat asins pārliešanas nepieciešamībai. Iekaisuma dermatoze parasti ir raksturīga Sweet’s sindromam, kā arī pustulozes gadījumā.

1.8. Kādas ir iespējamās komplikācijas?

CRMO var izraisīt tādas komplikācijas kā augšanas aizture un locītavu deformācija, ko sauc par kontraktūrām un kas izraisa noteiktu locītavu kustību ierobežojumus; anēmija var izraisīt tādus simptomus kā

nogurums, vājums, bāla ādas krāsa un elpas trūkums. Iedzimtas dizeritropoētiskas anēmijas komplikācijas var variēt no vieglas līdz pat smagai formai.

1.9. Vai visiem bērniem slimība izpaužas vienādi?

Ir pieejama salīdzinoši neliels informācijas daudzums par slimības klīniskajām mainīgajām izpausmēm. Simptomu smaguma pakāpe variē no vieglas līdz pat nopietnai klīniskajai ainai katram bērnam individuāli.

1.10. Vai slimības simptomi bērniem atšķiras no simptomiem pieaugušajiem?

Pieejamā informācija par slimības vēsturi ir salīdzinoši neliela. Pieaugušajiem novērotas biežākas slimības izraisītās komplikācijas nekā bērniem.