



<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 simptomi). 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.

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1. Kā to diagnosticē?

Aizdomas par slimību jāpamato ar klīnisko izmeklēšanu. Galīgo diagnozi jāapstiprina, veicot ģenētiskās analīzes. Diagnoze tiek apstiprināta, ja pacientam ir mutēti divi gēni, pa vienam no katra vecāka. Ģenētiskās analīzes nav iespējams veikt visās ārstniecības iestādēs.

2.2. Cik liela nozīme ir pārbaudēm?

Tādas asins analīzes kā eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, pilna asins aina un fibrinogēns ir svarīgi rādītāji iekaisuma izplešanās un anēmijas aktivitātes novērtēšanā.

Šīs pārbaudes tiek periodiski atkārtotas, lai noteiktu, vai rezultāti ir atgriezušies normā vai tuvu tai. Ģenētisko asins analīžu veikšanai nepieciešams neliels asiņu daudzums.

2.3. Vai slimību var izārstēt?

Majeed sindromu var ārstēt (skatīt zemāk), bet tas nav izārstējams pilnībā, jo tā ir ģenētiska slimība.

2.4. Kāda ir ārstēšana?

Majeed sindroma slimības gadījumā nav pieejama standartizēta ārstēšanas forma. Parasti CRMO ārstē izmantojot nesteroidos pretiekaisuma līdzekļus (NSPL). Fizikālajai terapijai ir svarīga loma muskuļu atrofijas un kontraktūru profilaksei. Ja CRMO nereaģē uz ārstēšanu ar NSPL, tad var tikt nozīmēta ārstēšana ar kortikosteroīdiem, kuru mērķis ir kontrolēt CRMO un ādas iesaisti; tomēr iespējamās kortikosteroīdu izraisītās komplikācijas ierobežo to lietošanu bērniem. Laba atbildes reakcija diviem radniecīgiem pacientiem konstatēta nesēn veiktajos pētījumos uz anti IL1 medikamentiem. CDA ārstē ar eritrocītu masas pārlišanu, ja nepieciešams.

2.5. Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Kortikosteroīdi tiek asociēti ar tādiem blakusefektiem kā svara pieaugums, sejas pietūkums un straujas garastāvokļa svārstības. Ja steroīdi tiek nozīmēti ilgākam laika periodam, tad tie var izraisīt augšanas aizturi, osteoporozi, augstu asinsspiedienu un cukura diabētu. Vistraucējošākie anakinras blakusefekti ir sāpīgā reakcija uz injekcijām, kas pielīdzināma insekta kodumam. Īpaši sāpīgi tas ir pirmajās ārstēšanas nedēļās. Citu slimību pacientiem, kuru ārstēšanai izmanto anakinru vai kanakinumabu, tiek novērotas infekciozas saslimšanas.

2.6. Cik ilgi jāārstējas?

Ārstēšanās ir ilgstoša.

2.7. Kā ir ar dabiskām papildu ārstēšanas terapijām?

Nav ziņojumu, kas liecinātu par efektīvām šāda veida terapijām.

2.8. Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērnam regulāri jāapmeklē bērnu reimatologs (vismaz 3 reizes gadā), lai kontrolētu slimību un piemērotu atbilstošu medikamentozo ārstēšanu. Regulāri jānodod asins analīzes un jāveic akūtās fāzes reaģentu novērošana, lai novērotu iekaisumu un noteiktu, vai nepieciešama asins komponentu (eritrocītu) pārlišana.

2.9. Cik ilgi pacients slimo ar šo slimību?

Šī slimība ilgst visu pacienta dzīvi. Tomēr ar laiku tās aktivitāte var kļūt mainīga.

2.10. Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Ilgtermiņa prognoze ir atkarīga no slimības klīniskajām izpausmēm, it īpaši no dizertropoētiskas anēmijas un slimības komplikācijām. Dzīves kvalitāte var būtiski pasliktināties, ja šo slimību neārstē. Tas var novest pie atkārtotām sāpēm, hroniskas anēmijas un tādām komplikācijām kā kontraktūras un muskuļu atrofija.

2.11. Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība.

3. IKDIENAS DZĪVE

3.1. Kā slimība ietekmē bērna un ģimenes dzīvi?

Ar lielākajām grūtībām bērnam un ģimenei ir jāstopas pirms pareizās diagnozes uzstādīšanas.

Dažiem bērniem novērojama kaulu deformācija, kas var nopietni ietekmēt ierasto aktivitāšu veikšanu. Psiholoģisko apgrūtinājumu rada apziņa, ka ārstēšana norisināsies visu mūžu. Šajā gadījumā var palīdzēt pacienta un viņa vecāku izglītojošās programmas.

3.2. Kā ir ar skolas apmeklējumu?

Bērniem ar hroniskām slimībām ir svarīgi turpināt izglītoties. Pastāv daži faktori, kas var radīt problēmas ar skolas apmeklēšanu, tāpēc ir svarīgi skaidrot bērna iespējamās vajadzības skolotājiem. Vecākiem un skolotājiem ir jādara viss iespējamais, lai bērns pilnvērtīgi varētu piedalīties visās skolas aktivitātēs. Tas ir svarīgi, lai bērns justos veiksmīgs ne tikai akadēmiskajā izpratnē, bet arī justos pieņemts kolektīvā un novērtēts no vienaudžu un vecāku puses. Viens no veselības aprūpes mērķiem hroniski slimiem pacientiem ir veicināt

integrēšanos profesionālajā vidē gados jauniem pacientiem.

3.3. Kā ir ar sportu?

Dalība sporta aktivitātēs ir svarīga ikviena bērna ikdienas dzīvē. Viens no ārstēšanas mērķiem ir rast iespēju dzīvot pēc iespējas pilnvērtīgāku dzīvi, lai viņi neatšķirtos no saviem vienaudžiem. Visas aktivitātes ir iespējams pielāgot veselības stāvoklim. Slimības akūtajā periodā nepieciešams pielāgot fiziskās aktivitātes vai uz laiku no tām atteikties.

3.4. Kā ir ar uzturu?

Speciāls uzturs nav nepieciešams.

3.5. Vai klimats ietekmē slimības gaitu?

Nē, neietekmē.

3.6. Vai bērnu drīkst vakcinēt?

Jā, bērnu drīkst vakcinēt. Vecākiem ieteicams sazināties ar ārstējošo ārstu pirms dzīvo vakcīnu ievadīšanas.

3.7. Kā ir ar dzimumdzīvi, grūtniecību un tās plānošanu?

Nav pieejama literatūra par slimības ietekmi uz pacienta dzimumdzīvi. Vispārējs ieteikums visiem pacientiem ar autoimūnām saslimšanām ir grūtniecības plānošana ar speciāli pielāgotu ārstēšanu, kas pasargās augli no bioloģisko medikamentu izraisītiem nevēlamiem blakusefektiem.