



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Majeed

Versjon av 2016

2. DIAGNOSTIKK OG BEHANDLING

2.1 Hvordan stilles diagnosen?

Sykdommen bør mistenkes på grunnlag av kliniske funn. Diagnosen må bekreftes ved genetisk analyse som viser at pasienten bærer to endrede gen, et fra hver av foreldrene.

2.2 Hva er betydningen av testene?

Blodprøveanalyser som senkning (SR), CRP, telling av blodceller og fibrinogen er viktig når sykdommen er aktiv for å vurdere omfanget av betennelser og anemi.

Testene gjentas regelmessig for å følge med på at de bedrer eller normaliserer seg. En liten mengde blod er også nødvendig for den genetiske analysen.

2.3 Kan sykdommen behandles eller kureres?

Majeed syndrom kan behandles (se nedenfor), men ikke kureres, siden det er en genetisk sykdom.

2.4 Hva er behandlingen?

Det er ingen standardisert behandling for Majeed syndrom. CRMO behandles vanligvis med betennelsesdempende medisiner uten kortison (NSAIDs). Fysioterapi er viktig for å unngå svinn av muskulatur samt kontrakturer (reduert bevegelighet i ledd p.g.a. forkortet muskulatur). Hvis NSAIDs ikke har tilstrekkelig effekt på CRMO, kan kortikosteroider

brukes til å kontrollere aktiviteten av CRMO og hudbetennelsene. Imidlertid forsøker man å unngå langvarig bruk av kortikosteroider til barn p.g.a. bivirkninger. Nylig har man sett at anti-IL1-medikamenter (Anakinra, Canakinumab), har hatt god effekt hos to barn. Medfødt dyserytropoietisk anemi kan behandles med blodoverføring av røde blodceller.

2.5 Hva er bivirkningene av medisinene?

Kortikosteroider er forbundet med bivirkninger som vektøkning, hevelse i ansiktet og humørsvingninger. Dersom de må brukes over en lengre periode, kan de føre til redusert vekst, osteoporose (benskjørhet), høyt blodtrykk og diabetes.

Den mest plagsom bivirkning av anakinra er smerter på injeksjonsstedet, som kan sammenlignes med et insektstikk. Spesielt i de første ukene av behandlingen kan det være ganske vondt. Det er observert at pasienter med andre sykdommer som blir behandlet med anakinra eller canakinumab har økt sjanse for å få infeksjoner.

2.6 Hvor lenge bør behandlingen vare?

Behandlingen er livslang.

2.7 Hva med alternativ eller komplementær behandling?

Det er ingen kjente alternative/komplementære behandlinger for denne sykdommen.

2.8 Hva slags regelmessige kontroller er nødvendige?

Barna bør sees regelmessig (minst tre ganger årlig) av en barnerevmatolog for å overvåke sykdommen og justere den medisinske behandlingen. Regelmessige blodprøver bør tas for å bestemme om blodoverføring av røde blodceller er nødvendig og for å vurdere om betennelsesaktiviteten er under kontroll.

2.9 Hvor lenge vil sykdommen vare?

Sykdommen er livslang. Imidlertid kan grad av sykdomsaktivitet variere

over tid.

2.10 Hva er langtids-prognosen (fremtidsutsiktene)?

Langtids-prognosen avhenger av alvorlighetsgraden, spesielt av medfødt dyserytropoietisk anemi og nevnte komplikasjoner. Hvis sykdommen ikke behandles, vil livskvaliteten reduseres som følge av tilbakevendende smerter, kronisk anemi og mulige komplikasjoner (inkludert kontrakturer og svinn av muskulatur).

2.11 Er det mulig å bli helt frisk?

Nei, det er en genetisk sykdom.