



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

## **Синдром Маджида**

Версия 2016

### **1. ЧТО ТАКОЕ СИНДРОМ МАДЖИДА**

#### **1.1 Что это такое?**

Синдром Маджида является редким генетическим заболеванием. Заболевшие дети страдают от хронического рецидивирующего мультифокального остеомиелита (ХРМО), врожденной дизэритропоэтической анемии (ВДА) и воспалительного дерматоза.

#### **1.2 Как часто встречается это заболевание?**

Болезнь очень редкая и описана только в семьях ближневосточного происхождения (Иордания, Турция). Реальная распространенность оценивается менее чем 1 на 1 000 000 детей.

#### **1.3 Каковы причины заболевания?**

Заболевание вызывается мутациями в гене LPIN2, расположенном в хромосоме 18p. Этот ген кодирует белок, называемый Липин-2. Исследователи полагают, что этот белок может играть роль в переработке жиров (липидный обмен). Тем не менее, отклонений от нормы по липидам у больных с синдромом Маджида обнаружено не было.

Липин-2 может также участвовать в контроле воспаления и в делении клеток.

Мутации в гене LPIN2 изменяют структуру и функцию Липина-2. Каким образом эти генетические изменения приводят к болезни костей, анемии и воспалению кожи у людей с синдромом Маджида неясно.

---

#### **1.4 Является ли это заболевание наследственным?**

Данный синдром наследуется по аутосомно- рецессивному типу (это означает, что оно не сцеплено с полом и что симптомы заболевания могут отсутствовать у обоих родителей). Этот тип передачи означает, что для того, чтобы человек имел синдром Маджида, необходимо наличие двух мутантных копий гена: одна от матери, другая – от отца. Таким образом, оба родителя являются носителями (носитель имеет только одну мутантную копию гена, но не болезнь), а сами не болеют. Хотя у носителей обычно не наблюдаются объективные и субъективные симптомы этого заболевания, у некоторых родителей детей с синдромом Маджида имело место воспалительное заболевание кожи под названием псориаз. Родители, имеющие ребенка с синдромом Маджида, имеют 25%-ный риск того, что второй ребенок будет иметь такое же заболевание. Рекомендуются проведение пренатальной диагностики.

#### **1.5 Почему мой ребенок заболел этой болезнью? Можно ли предотвратить данное заболевание?**

Ребенок имеет заболевание, потому что он рожден с мутировавшими генами, которые вызывают синдром Маджида .

#### **1.6 Является ли это заболевание инфекционным?**

Нет.

#### **1.7 Каковы основные симптомы?**

Синдром Маджида характеризуется хроническим рецидивирующим мультифокальным остеомиелитом (ХРМО), врожденной дизэритропоэтической анемией (ВДА) и воспалительным дерматозом. ХРМО, связанный с этим синдромом, может быть дифференцирован от изолированного ХРМО по более раннему возрасту начала заболевания (в младенчестве), более частым эпизодам, более коротким и менее частым ремиссиям и по тому, что это заболевание, вероятно, будет присутствовать всю

---

жизнь и приведет к задержке роста и/или развитию контрактур суставов. ВДА характеризуется микроцитозом периферической крови и костного мозга. Заболевание может варьировать по степени тяжести, начиная от легкой, незаметной анемии до форм, требующих переливания крови. Воспалительные дерматозы, как правило, представлены синдромом Свита, но может иметь место также пустулезный дерматоз.

### **1.8 Каковы возможные осложнения?**

ХРМО может привести к таким осложнениям, как замедление роста и развитие деформаций суставов, называемых контрактурами, которые ограничивают движение определенных суставов; анемия может привести к развитию ряда симптомов, включая усталость (утомление), слабость, бледность кожи и затруднение дыхания. Осложнения врожденной дизэритропоэтической анемии могут варьировать по степени тяжести от легких до тяжелых.

### **1.9 Одинаково ли проявляется заболевание у всех детей?**

Из-за крайней редкости этого заболевания очень мало известно об изменчивости клинических проявлений. В любом случае тяжесть симптомов может различаться у разных детей, что приводит к более легкой или более тяжелой клинической картине.

### **1.10 Отличается ли болезнь у детей от болезни у взрослых?**

Мало что известно о естественной истории болезни. В любом случае, у взрослых пациентов чаще наблюдаются инвалидизирующие нарушения, связанные с развитием осложнений.

## **2. ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

### **2.1 Как диагностируется данное заболевание?**

Заболевание можно заподозрить на основании клинической картины. Окончательный диагноз должен быть подтвержден генетическим анализом. Диагноз подтверждается, если у пациента обнаруживается 2 мутантных гена, по одному от каждого родителя. Не в каждом медицинском центре есть возможность

---

проведения генетического анализа.

## **2.2 В чем значимость тестов?**

Анализ крови, такие как определение скорости оседания эритроцитов (СОЭ), уровня С-реактивного белка, клинический анализ крови и анализ на фибриноген, важны в период активности заболевания для оценки степени воспаления и анемии.

Эти анализы периодически повторяются, чтобы оценить, не пришли ли в норму анализируемые показатели. Небольшое количество крови необходимо также для генетического анализа.

## **2.3 Можно ли лечить / вылечить данное заболевание?**

Синдром Маджида можно лечить (смотри ниже), но не вылечить, так как это заболевание генетическое.

## **2.4 Каковы методы лечения?**

Стандартизированной схемы лечения синдрома Маджида не существует. При лечении ХРМО в качестве терапии первой линии обычно применяют нестероидные противовоспалительные препараты (НПВП). Лечебная физкультура важна, чтобы избежать дисфункциональной атрофии мышц и контрактур. Если ХРМО не реагирует на НПВП, для контроля ХРМО и проявлений на коже могут быть использованы кортикостероиды; однако осложнения, которые развиваются при длительном использовании кортикостероидов, ограничивают их использование у детей. В последнее время хороший ответ на препараты, ингибиторы ИЛ-1, был описан у двух детей из одной семьи. ВДА лечат переливанием эритроцитарной массы, если это показано.

## **2.5 Каковы побочные эффекты лекарственной терапии?**

Кортикостероиды способны вызывать побочные эффекты, такие как увеличение веса, отечность лица и перепады настроения. Если стероиды предписаны в течение длительного периода, они могут вызвать задержку роста, остеопороз, повышение артериального давления и диабет.

---

Наиболее неприятным побочным эффектом анакинры является болезненная реакция в месте инъекции, сравнимая с укусом насекомого. Она может быть весьма болезненной, особенно в первые недели лечения. Инфекции наблюдались у пациентов, получавших анакинру или канакинумаб по поводу других заболеваний (не синдром Маджида ).

## **2.6 Как долго должно продолжаться лечение?**

Лечение продолжается всю жизнь.

## **2.7 Есть ли методы нетрадиционной или комплементарной терапии?**

Никаких известных дополнительных методов лечения этого заболевания не существует.

## **2.8 Какие периодические осмотры необходимы?**

Дети должны регулярно посещать (не менее 3 раз в год) детского ревматолога, чтобы он мог контролировать ход болезни и корректировать лечение. Периодически следует сдавать кровь для проведения полного анализа крови и ревматических проб, чтобы определить, необходимо ли переливание эритроцитарной массы, и оценить, насколько эффективно контролируется воспаление.

## **2.9 Как долго будет продолжаться болезнь?**

Болезнь сохраняется на всю жизнь. Тем не менее, активность заболевания может колебаться со временем.

## **2.10 Каков долгосрочный прогноз заболевания?**

Долгосрочный прогноз зависит от тяжести клинических проявлений, особенно от тяжести дизэритропоэтической анемии, и осложнений заболевания. Если болезнь не лечить, качество жизни будет низким в результате периодических болей, хронической анемии и возможных осложнений, включая контрактуры и дисфункциональную атрофию мышц.

---

### **2.11 Можно ли полностью вылечиться?**

Нет, потому что это генетическое заболевание.

## **3. ПОВСЕДНЕВНАЯ ЖИЗНЬ**

### **3.1 Как может болезнь повлиять на ребенка и повседневную жизнь семьи?**

У ребенка и его семьи могут возникать значительные проблемы, прежде чем болезнь будет диагностирована.

У некоторых детей имеет место деформация костей, которая может серьезно помешать нормальной деятельности. Еще одной проблемой может быть психологическое бремя пожизненного лечения. Просветительские программы для пациентов и их родителей могут облегчить эту проблему.

### **3.2 Посещение школы**

Для детей с хроническими заболеваниями важное значение имеет систематическое обучение. Есть несколько факторов, которые могут вызвать проблемы с посещением школы, и поэтому важно разъяснить возможные потребности ребенка учителям. Родители и учителя должны сделать все, от них зависящее, чтобы ребенок мог участвовать в школьных мероприятиях в обычном порядке, не только для того, чтобы ребенок был успешным в учебе, но и чтобы он был принят и нашел признание в кругу своих сверстников и взрослых. Будущая интеграция в профессиональном мире имеет важное значение для пациента и является одной из целей глобальной помощи хроническим больным.

### **3.3 Занятие спортом**

Занятия спортом являются важным аспектом повседневной жизни любого ребенка. Одна из целей терапии состоит в том, чтобы позволить детям вести нормальную жизнь, насколько это возможно, и чувствовать, что они ничем не отличаются от своих сверстников. Поэтому ребенок может заниматься любыми видами

---

деятельности, которые ему под силу. Тем не менее, в период острой фазы необходимо ограничить физические нагрузки или обеспечить отдых.

### **3.4 Нужна ли специальная диета?**

Никаких особых диетических рекомендаций дать нельзя.

### **3.5 Может ли климат влиять на течение болезни?**

Нет, не может.

### **3.6 Можно ли ребенку делать прививки?**

Да, ребенок может быть привит. Тем не менее, родителям следует обратиться к лечащему врачу, который назначит прививки живыми ослабленными вакцинами.

### **3.7 Есть ли особенности половой жизни, беременности, контрацепции?**

До сих пор информация по этому вопросу в литературе отсутствует. Желательно, как и в случае других аутовоспалительных заболеваний, беременность вдумчиво планировать, так как это позволит скорректировать лечение заранее, принимая в расчет возможный побочный эффект биопрепаратов на плод.