



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

MAJEEDS SYNDROM

1. VAD ÄR MAJEEDS SYNDROM?

1.1 Vad är Majeeds syndrom?

Majeeds syndrom är en sällsynt genetisk sjukdom. Barnen får kronisk återkommande spridd skelettinflammation (osteomyelit), medfödd blodbrist (anemi) och hudinflammation.

1.2 Hur vanlig är sjukdomen?

Sjukdomen är mycket sällsynt och har endast beskrivits i familjer med ursprung från Mellanöstern (Jordanien, Turkiet). Förekomsten uppskattas till färre än 1/1 miljon barn.

1.3 Vilka är orsakerna till sjukdomen?

Sjukdomen orsakas av en förändring (mutation) i LPIN2-genen på kromosom 18p som kodar för ett protein som kallas Lipin-2. Forskarna tror att detta protein kan spela en roll i fettomsättningen trots att blodfettrubbningar inte förknippade med Majeeds syndrom. Lipin-2 kan också delta i kontrollen av inflammation och celledelning. Mutationer i genen LPIN2 förändrar strukturen och funktionen av Lipin-2. Det är inte klart hur mutationerna orsakar skelettsjukdom, blodbrist och inflammation i huden hos personer med Majeeds syndrom.

1.4 Är sjukdomen ärftlig?

Sjukdomen ärvs autosomt recessivt. Detta innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med

samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. Sannolikheten för att barnet får den muterade genen i enkel uppsättning är 50 procent. Då blir barnet, liksom föräldrarna, frisk bärare av den muterade genen. Sannolikheten att barnet varken får sjukdomen eller blir bärare av den muterade genen är 25 procent.

1.5 Varför har mitt barn drabbats och kan det förhindras?

Barnet har sjukdomen eftersom det fötts med två sjukdomsframkallande mutationer.

1.6 Är det är smittsamt?

Nej.

1.7 Vilka är de viktigaste symtomen?

Majeeds syndrom kännetecknas av kronisk återkommande multifokal osteomyelit (CRMO), medfödd dyserythropoietic (felaktig bildning av röda blodkroppar) anemi och inflammatoriska hudutslag. CRMO som förekommer i samband med detta syndrom skiljer sig från den isolerade CRMO eftersom den debuterar vid lägre ålder, med mer frekventa episoder och kortvarigare symtomfrihet. Sjukdomen kan vara återkommande under hela livet, vilket resulterar i tillväxthämning och/eller skelettskador. Vid anemi påvisas små röda blodkroppar (mikrocyter) i blodkärl och benmärg. Anemin kan ha varierande svårighetsgrad, från en mild blodbrist utan symtom till att vara transfusionskrävande. Det inflammatoriska hudutslaget kan ha ett typiskt utseende som vid Sweets syndrom, men kan gå med blåsbildning med varaktigt innehåll (pustler).

1.8 Vilka är de möjliga komplikationerna?

CRMO kan leda till komplikationer såsom tillväxtrubbning men också skador på skelett och omgivande mjukdelar med risk för begränsad rörlighet (kontrakturer).

Anemin kan orsaka trötthet, svaghet, blekhet, och andnöd av varierad svårighetsgrad.

1.9 Är sjukdomen densamma hos varje barn?

Då sjukdomen är extremt sällsynt, är mycket litet känt om variationen av de kliniska manifestationerna. Sjukdomens svårighetsgrad kan skilja sig mella n olika personer.

1.10 Skiljer sig sjukdom hos barn från den hos vuxna?

Föga är känt om det naturliga sjukdomsförloppet. Vuxna patienter har i regel mer funktionsinskränkning pga sjukdomens komplikationer.

2. DIAGNOS OCH BEHANDLING

2.1 Hur ställs diagnosen?

Sjukdomen bör misstänkas utifrån den kliniska bilden, men diagnosen måste bekräftas med DNA-analys. Ett blodprov skickas till någon av de kliniskt genetiska laboratorerna i Sverige

2.2 Är blodprover viktiga?

Blodprov som SR, CRP, blodvärde och fibrinogen är viktiga vid aktiv sjukdom för att bedöma graden av inflammation och anemi.

Blodproverna bör upprepas med jämna mellanrum för att bedöma om värdena normaliseras.

2.3 Kan sjukdomen behandlas eller botas?

Majeeds syndrom kan behandlas (se nedan), men kan inte botas, eftersom det är en genetisk sjukdom.

2.4 Vilka behandlingsmöjligheter finns?

Det finns inga standardiserade behandlingsprogram vid Majeeds syndrom. CRMO behandlas vanligtvis med antiinflammatoriska läkemedel (Cox-hämmare/NSAID). Sjukgymnastik är viktigt för att förebygga skador och kontrakturer. Vid otillräcklig effekt av NSAID, kan man använda kortison för att behandla CRMO och hudutslag.

Biverkningar vid långvarig kortisonbehandling begränsar användningen hos barn. Nyligen har anti-IL-1-läkemedel (anakinra eller kanakinumab) visats ha effekt i en ytterst begränsad behandlingsstudie. Anemin behandlas vid behov med blodtransfusion.

2.5 Vilka är biverkningarna av läkemedelsbehandling?

Kortisonpreparat är ger biverkningar som viktökning, ansiktssvullnad och humörsvängningar. Om kortisonbehandling pågår en längre tid finns risk för tillväxthämning, benskörhet, högt blodtryck och diabetes. Den besvärligaste biverkan av anakinra är smärtsam reaktion vid injektionsstället, till karaktären som ett insektsbett. Reaktionen kan vara ganska smärtsam särskilt i början av behandlingen. Ökad infektionsrisk har också observerats hos patienter som behandlats med anakinra eller kanakinumab för andra indikationer än Majeeds syndrom.

2.6 Hur länge ska behandlingen pågå?

Behandlingen behöver fortsätta livslångt.

2.7 Vilka okonventionella eller alternativa behandlingar finns?

Det finns inga kända alternativa behandlingar för denna sjukdom.

2.8 Vilken typ av regelbundna kontroller behöver man göra?

Barnen måste kontrolleras regelbundet (minst 3 gånger per år) hos barnreumatolog för att övervaka sjukdomsutvecklingen och anpassa den medicinska behandlingen. Blodstatus och inflammatoriska markörer måste utvärderas regelbundet för att bedöma transfusionsbehov och inflammationskontroll.

2.9 Hur länge kvarstår sjukdomen?

Sjukdomen kvarstår hela livet. Sjukdomsaktiviteten kan variera med tiden.

2.10 Vad är den långsiktiga prognosen för sjukdomen?

Den långsiktiga prognosen beror på sjukdomens svårighetsgrad, särskilt anemnin och komplikationer till sjukdomen. Om sjukdomen lämnas obehandlad blir livskvaliteten dålig på grund av återkommande smärta, kronisk anemi och eventuella komplikationer såsom deformerade leder och muskelförtvining från inaktivitet.

2.11 Är det möjligt att tillfriskna helt?

Nej, eftersom det är en genetisk sjukdom.

3. VARDAGEN

3.1 Hur påverkar sjukdomen det dagliga livet för barnet och familjen?

Barnet och familjen står inför stora problem, särskilt innan sjukdomen diagnostiseras.

Vissa barn drabbas av skelettdeformitet som allvarligt kan störa dagliga aktiviteter. Dessutom tillkommer den psykologiska belastningen av att vara drabbad av en kronisk sjukdom och livslång behandling.

Utbildningsprogram för patienter och föräldrar kan underlätta.

3.2 Kan barnet gå i skolan?

Det är viktigt för barn med kroniska sjukdomar att fortsätta sin skolgång. Eftersom vissa faktorer kan orsaka problem för skolgången är det viktigt att skolpersonalen känner till barnets särskilda behov.

Föräldrar och lärare måste göra allt man kan för att låta barnen delta i regelbundna skolaktiviteter. Framtida integration i arbetslivet är viktigt för en ung person och är ett av behandlingsmålen för personer med kronisk sjukdom.

3.3 Kan barnet idrotta?

Att idrotta och röra på sig är en väsentlig del av barns och ungdomars dagliga liv.

Ett behandlingsmål är att barnen ska kunna leva ett så normalt liv som möjligt och kunna vara likvärdiga sina jämnåriga. Det finns inga aktiviteter som är olämpliga, så länge de tolereras. Under den akuta

sjukdomsfasen kan barnet behöva vila och begränsa sin fysiska aktivitet.

3.4 Kan kosten ha betydelse?

Nej, det finns ingen särskild diet.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomsförloppet?

Nej, det kan det inte.

3.6 Kan barnet vaccineras?

Ja, barnet kan vaccineras. Föräldrar bör dock kontakta barnets läkare för att samråda om levande försvagade vacciner.

3.7 Hur påverkar sjukdomen sexliv, graviditet och preventivmedel?

För närvarande finns det ingen information om denna aspekt hos ungdomar och vuxna. Som en allmän regel, liksom vid andra autoinflammatoriska sjukdomar, är det bäst att planera graviditeten för att kunna justera behandlingen i förväg, med tanke på eventuella fosterbiverkningar av vissa läkemedel.