



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

Majeed

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Na bolezen moramo posumiti glede na klinično sliko. Dokončno je diagnoza potrjena z genetskim testiranjem. Diagnoza je potrebna, če ima bolnik 2 mutaciji, po eno od vsakega starša. Genetska analiza ni na voljo v vseh centrih.

2.2 Kakšen je pomen preiskav?

Preiskave kot so sedimentacija eritrocitov (ESR), CRP, serumski amiloid-A-protein (SAA), kompletna krvna slika in fibrinogen so pomembne v napadu, da ocenimo stopnjo vnetja in anemije.

Preiskave periodično ponavljamo da ocenimo, če so se vrednosti vrnile v območje normalnih ali blizu normalnih vrednosti. Za genetsko analizo potrebujemo majhno količino krvi.

2.3 Ali lahko bolezen zdravimo ali pozdravimo?

Majeed sindrom lahko zdravimo (glej spodaj), ne moremo pa ga pozdraviti, ker je genetska bolezen.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Za Majeed sindrom ni nobene standardne terapije. CRMO v prvi vrsti zdravimo z nesteroidnimi antirevmatiki (NSAR). Pomembna je fizikalna terapija, da ne pride do atrofije mišic in kontraktur. Če ob terapiji z NSAR ni odgovora lahko za zdravljenje CRMO in kožnih sprememb

vedemo kortikosteroide; vendar pa neželeni učinki kortikosteroidne terapije omejujejo njihovo dolgoročno uporabo. Pred kratkim so ugotovili, da sta 2 otroka iz iste družine imela dober odgovor na terapijo z anti-IL1 zdravilom. KDA zdravimo s transfuzijo rdečih krvničk, če je to potrebno.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Neželeni učinki kortikosteroidov so lahko pridobitev na telesni teži, otekanje obraza in spremembe razpoloženja. Če steroide predpišemo za dalj časa lahko povzročijo zavoro rasti, osteoporozo, povišan krvni tlak in diabetes.

Najbolj moteč neželen učinek terapije z anakinro so boleče injekcije, ki so primerljive s pikom insekta. Še posebno so injekcije boleče prvi teden po uvedbi terapije. Pri bolnikih z drugimi boleznimi, ki so bili zdravljeni z anakinro ali kanakinumabom, je bilo opisano večje tveganje za okužbe.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Zdravljenje je doživiljenjsko.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?.

Ni nobene znane komplementarne terapije za to bolezen.

2.8 Kakšne periodične kontrole so potrebne?

Otroke mora redno (vsaj 3x letno) pregledati pediatrični revmatolog, da spremlja aktivnost bolezni in ustrezno prilagaja terapijo. Periodične preiskave kompletne krvne slike in parametrov vnetja so potrebne, da se oceni potreba po transfuziji rdečih krvničk in za oceno stopnje vnetja.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen traja celo življenje. Vendar pa se lahko aktivnost bolezni v času spreminja.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza bolezni (predviden izhod

in potek)?

Dolgoročna prognoza je odvisna od stopnje izraženosti kliničnih manifestacij, posebno še od stopnje izraženosti diseritropoetične anemije in zapletov bolezni. Če bolezni ne zdravimo je zaradi ponavljajočih bolečin, kronične anemije in možnega pojava kontraktur in atrofije mišic kvaliteta življenja slaba.

2.11 Ali je možna popolna ozdravitev?

Ne, ker gre za genetsko bolezen.