https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/TR/intro

Majeed

2016’un türevi

1. MAJEED NEDİR?

1.1 Nedir?

Majeed sendromu nadir görülen genetik bir hastalıktır. Etkilenen çocuklarda, Kronik Tekrarlayan Multifokal Osteomiyelit (CRMO), Konjenital Diseritropoetik Anemi (CDA) ve enflamatuar dermatoz ile ortaya çıkan bir hastalıktır.

1.2 Ne kadar yaygındır?

Hastalık çok nadir olup sadece Orta Doğu kökenli (Ürdün, Türkiye) ailelerde tanımlanmıştır. Görülme sıklığının 1.000.000 çocukta 1 tane olduğu tahmin edilmektedir.

1.3 Hastalığın sebepleri nelerdir?

Hastalık, 18p kromozomunda yer alan ve lipin-2 adlı bir proteini kodlayan LPIN2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Araştırmacılar bu proteinin yağların işlenmesinde (lipid metabolizması) rol oynayabileceğini düşünmektedirler. Fakat Majeed sendromunda hiç bir lipid anormalliği bulunmamıştır.
Lipin-2 ayrıca enflamasyonun kontrol altına alınmasında ve hücre bölünmesinde görev yapıyor olabilir.
LPIN2 genindeki mutasyonlar, lipin-2 yapı ve işlevinde değişiklik yapar. Bu genetik değişikliklerin Majeed sendromlu hastalarda kemik hastalığı, anemi ve deri enflamasyonuna ne şekilde yol açtığı açık değildir.

1.4 Kalıtsal mıdır?

Otozomal resesif (çekinik) olarak kalıtılır (bunun anlamı şudur: cinsiyete bağlı olmayıp, anne babadan hiç birinde hastalık belirtileri olması şart değildir). Bu kalıtım formuna göre, bir kişide Majeed sendromu olması için biri anneden ve diğeri babadan gelen iki mutasyonlu gen taşıması gereklidir. Bu nedenle, hem anne hem de baba taşıyıcıdır (taşıyıcı sadece tek mutasyonlu kopyaya sahiptir ama hastalık yoktur) ve hasta değillerdir. Taşıyıcılar tipik olarak bu rahatsızlığın belirti ve bulgularını göstermezken Majeed sendromlu çocukların bazılarının ebeveynlerinde psöriazis (sedef hastalığı) denilen enflamatuar bir deri hastalığı vardır. Çocuğunda Majeed sendromu olan anne babalarda bir diğer çocuğunda da aynı hastalık olması riski %25'dir. Doğum öncesi (antenatal) tanı mümkündür.

1.5 Çocuğumda bu hastalık neden oldu? Önlenebilir mi?

Çocuk, Majeed sendromuna neden olan mutasyonlu genlerle doğduğu için hastadır.

1.6 Bulaşıcı mıdır?

Hayır değildir.

1.7 Başlıca belirtileri nelerdir?

Majeed sendromu kronik, tekrarlayan, multifokal osteomiyelit (CRMO), konjenital diseritropoetik anemi (CDA) ve enflamatuar dermatoz ile karakterizedir. Bu sendrom ile ilişkili CRMO, tek başına oluşan CRMO'dan farklı olarak, daha erken yaşta başlar, ataklar daha sık, remisyonlar daha kısadır ve tır muhtemelen yaşam boyu sürmesi sebebiyle büyüme geriliğine ve/veya eklem kontraktürlerine yol açar. CDA, periferde ve kemik iliğinde mikrositoz (eritrositlerin normalden küçük olması) ile karakterizedir. Hafif, fark edilmeyen anemiden kan nakline bağımlı forma kadar uzanan değişik ciddiyetlerde olabilir. Enflamatuar dermatoz genelde Sweet sendromu şeklindedir ancak püstüloz da olabilir.

1.8 Olası komplikasyonlar nelerdir?

CRMO büyümenin yavaş olması ve eklemlerde belirli eklemlerin hareketini sınırlayan, kontraktür adı verilen şekil bozukları gibi komplikasyonlara yol açabilir; anemi ise yorgunluk, halsizlik, deride solgunluk ve nefes darlığı belirtileri gösterebilir. Konjenital diseritropoetik anemi (CDA) komplikasyonları hafiften şiddetliye kadar değişebilir.

1.9 Hastalık her çocukta aynı mıdır?

Bu hastalığın fazlasıyla nadir olmasından dolayı klinik görünümlerinin çeşitliliği hakkında çok az bilgi vardır. Her durumda, belirtilerin şiddeti, farklı çocuklar arasında farklılık arz edebilir ve daha hafiften çok daha ciddiye kadar şiddeti değişebilir.

1.10 Çocuklardaki hastalık erişkinlerdeki hastalıktan farklı mıdır?

Hastalığın doğal seyri hakkında bilinenler çok azdır. Her halükarda, yetişkin hastalar, komplikasyonların gelişmesi ile alakalı daha fazla maluliyet sergiler.