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

Majeed

2016’un türevi

2. TEŞHİS VE TEDAVİ

2.1 Nasıl teşhis edilir?

Klinik ortaya çıkış şekline göre hastalıktan şüphe edilmelidir. Kesin tanısı genetik analiz ile kanıtlanmalıdır. Tanı, hasta biri anneden biri babadan gelen 2 mutasyon taşıyorsa onaylanır. Genetik analiz her üçüncü basamak sağlık kuruluşunda mevcut olmayabilir.

2.2 Testlerin önemi nedir?

Eritrosit sedimentasyon hızı (ESR, sedim), CRP, tam kan sayımı ve fibrinojen gibi kan testleri hastalık aktivitesi sırasında, enflamasyon ve aneminin boyutunu değerlendirmek bakımından önemlidir.
Bu testler sonuçların normale dönmüş veya yaklaşmış olup olmadığını değerlendirmek için periyodik olarak tekrarlanır. Genetik analiz için az miktarda kan yeterlidir.

2.3 Tedavisi veya tam şifayla iyileşmesi mümkün müdür?

Majeed sendromunda tedavi uygulanır (aşağıya bkz.) ancak genetik bir hastalık olmasından ötürü tam şifayla tedavisi mümkün değildir.

2.4 Tedaviler nelerdir?

Majeed sendromu için standarda binmiş bir tedavi rejimi yoktur. CRMO genellikle birinci kademe olarak steroid olmayan iltihap giderici ilaçlar (NSAİİ'ler) ile tedavi edilir. Kaslarda kullanılmama atrofisini ve kontraktürleri önlemek maksadıyla fizik tedavi önemlidir. CRMO,

NSAİİ'lere cevap vermezse CRMO'nun kontrol altına alınması için kortikosteroidler kullanılabilir ancak kortikosteroidlerin uzun süre kullanımdaki komplikasyonları çocuklarda kullanımı sınırlamaktadır. Kısa süre önce anti-IL1 ilaçlara iyi cevap olduğu iki çocukta gösterilmiştir. tanımlanmıştır. Endike olması halinde CDA kırmızı kan hücresi nakli ile tedavi edilir.

2.5 İlaç tedavisinin yan etkileri nelerdir?

Kortikosteroidlerin kilo artışı, yüzün şişmesi ve ruh haleti değişiklikleri gibi yan etkileri olabilir. Steroidler uzun süre reçete edilirse büyümenin baskılanması, osteoporoz, yüksek tansiyon ve diyabete yol açabilir. Anakinra nın en tehlikeli yan etkisi; enjeksiyon bölgesinde, böcek ısırığına benzer, ağrılı reaksiyondur. Özellikle tedavinin ilk haftalarında bunlar oldukça ağrılı olabilir. Majeed sendromundan başka hastalıklarda anakinra veya canakinumab tedavisi gören hastalar arasında enfeksiyon gözlenmiştir.

2.6 Tedavi ne kadar sürmelidir?

Tedavi hayat boyu sürer.

2.7 Standart olmayan veya tamamlayıcı tedaviler hakkında ne söylenebilir?

Bu hastalığın bilinen standart olmayan tedavileri yoktur.

2.8 Hangi tür düzenli kontroller gereklidir?

Çocuklar (yılda en az 3 kez), hastalığın kontrol altında olduğunun takibi ve tıbbi tedavinin düzenlenmesi amacıyla bir pediyatrik romatolog tarafından düzenli olarak görülmelidir. Kırmızı kan hücresi naklinin gerekli olup olmadığını tespit etmek ve enflamasyonunu kontrolünü değerlendirmek amacıyla periyodik tam kan sayımı (hemogram) ve akut faz reaktanları ölçümü gerçekleştirilmelidir.

2.9 Hastalık ne kadar sürer?

Hastalık hayat boyu sürer. Ancak hastalığın aktivitesi zaman içinde

dalgalanma gösterebilir.

2.10 Hastalığın uzun dönemli prognozu (öngörülen sonucu ve seyri) nasıldır?

Uzun dönemdeki prognoz, hastalığın klinik görünümlerinin ciddiyetine bilhassa da diseritropoetik aneminin şiddetine ve hastalık komplikasyonlarına bağlıdır. Tedavi edilmezse tekrarlayan ağrı, kronik anemi ve kaslarda kullanılmama atrofisini ve kontraktürler dahil olası komplikasyonların bir sonucu olarak prognoz kötüdür.

2.11 Tamamen iyileşmek mümkün müdür?

Hayır, çünkü genetik bir hastalıktır.