



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

## **síndrome de Majeed**

Versão de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como é diagnosticada?**

Deve-se suspeitar da doença com base na apresentação clínica. O diagnóstico deve ser confirmado através de análises genéticas. O diagnóstico é confirmado se o doente for portador de 2 mutações, uma de cada progenitor. As análises genéticas podem não estar disponíveis em todos os centros de saúde.

#### **2.2 Qual a importância dos testes?**

As análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VS), PCR, hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante a atividade da doença para poder avaliar o grau de inflamação e anemia.

Estas análises são repetidas periodicamente para avaliar se os resultados voltaram ao normal ou se estão próximos. Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética.

#### **2.3 Há tratamento ou cura para a doença?**

A síndrome de Majeed pode ser tratada (ver abaixo), mas não curada, uma vez que é uma doença genética.

#### **2.4 Quais são os tratamentos?**

Não existe nenhum regime de tratamento padronizado para a síndrome

---

de Majeed. A OMCR é tratada normalmente como primeira linha, com medicamentos anti-inflamatórias não-esteroides (AINEs). A fisioterapia é importante para evitar a atrofia dos músculos e contraturas. Caso a OMCR não responda aos AINEs, podem ser utilizados corticosteroides para controlar a OMCR e as manifestações cutâneas. No entanto, as complicações da utilização prolongada de corticosteroides limitam a sua utilização em crianças. Recentemente, foi descrita uma boa resposta aos medicamentos anti-IL1 em 2 crianças aparentadas. A ADC é tratada com transfusão de sangue, se indicado.

## **2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?**

Os corticosteroides estão associados a efeitos secundários como aumento de peso, inchaço da face e alterações de humor. Se os esteroides forem prescritos durante um longo período de tempo, podem causar atrasos de crescimento, osteoporose, hipertensão arterial e diabetes.

O efeito secundário mais problemático da anakinra é a reação dolorosa no local da injeção, comparável à picada de um inseto. Esta pode ser bastante dolorosa, especialmente durante as primeiras semanas de tratamento. Foram observadas infeções em doentes tratados com anakinra ou canacinumabe noutras doenças diferentes da síndrome de Majeed.

## **2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?**

O tratamento é para toda a vida.

## **2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?**

Não existem tratamentos complementares conhecidos para esta doença.

## **2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?**

As crianças devem ser observadas periodicamente (pelo menos 3 vezes por ano) por um reumatologista pediátrico para monitorizar o controlo da doença e ajustar o tratamento médico. Deve ser realizado

---

periodicamente um hemograma completo (HC) e uma análise das proteínas de fase aguda para determinar se é necessária a transfusão de sangue e avaliar o controlo da inflamação.

### **2.9 Quanto tempo durará a doença?**

A doença é para toda a vida. No entanto, a atividade da doença pode variar ao longo do tempo.

### **2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) a longo prazo da doença?**

O prognóstico a longo prazo depende da gravidade das manifestações clínicas, particularmente em relação à gravidade da anemia diseritropoética e das complicações da doença. Se não for tratada, a qualidade de vida é fraca como consequência da dor recorrente, da anemia crónica e de possíveis complicações que incluem contraturas e atrofia dos músculos.

### **2.11 É possível recuperar totalmente?**

Não, uma vez que se trata de uma doença genética.