



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES\\_GL/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/ES_GL/intro)

## Síndrome de Majeed

Versión de 2016

### 1. QUE É A SÍNDROME DE MAJEED

#### 1.1 En que consiste?

A síndrome de Majeed é unha enfermidade xenética rara. Os nenos afectados sofren osteomielite crónica multifocal recorrente (OCMR), anemia diseritropoiética conxénita (ADC) e dermatose inflamatoria.

Esta enfermidade é moi rara e soamente se describiu en familias orixinarias do Oriente Medio (Xordania, Turquía). A prevalencia actual estímase en menos de 1 caso por cada 1.000.000 de nenos.

#### 1.2 É moi frecuente?

A enfermidade é consecuencia de mutacións no xene LPIN2 situado no cromosoma 18p, que codifica unha proteína chamada lipina-2. Os investigadores cren que esta proteína podería participar no procesamento das graxas (metabolismo dos lípidos). Con todo, non se atoparon anomalías nos lípidos na síndrome de Majeed.

A lipina-2 tamén pode estar implicada no control da inflamación e na división celular.

As mutacións no xene LPIN2 alteran a estrutura e a función da lipina-2. Segue sen coñecerse con exactitude como estes cambios xenéticos dan lugar á enfermidade ósea, anemia e inflamación da pel nas persoas con síndrome de Majeed.

---

#### **1.4 É hereditaria?**

Hérdase como unha enfermidade autosómica recesiva (o que significa que non está ligada ao sexo e que ningún dos proxenitores ten por que mostrar síntomas da enfermidade). Este tipo de transmisión significa que para ter a síndrome de Majeed, unha persoa necesita ter dous xenes mutados, un da nai e o outro do pai. Así pois, ambos os proxenitores son portadores (un portador ten soamente unha copia mutada, pero non sofre a enfermidade) pero non son pacientes. Aínda que os portadores non adoitan presentar signos nin síntomas do trastorno, algúns proxenitores de nenos con síndrome de Majeed presentaron unha enfermidade inflamatoria da pel chamada psoriase. Os proxenitores que teñen un fillo con síndrome de Majeed teñen un risco do 25 % de ter un segundo fillo con esta mesma patoloxía. É posible realizar o diagnóstico prenatal.

#### **1.5 Por que o meu fillo ten esta enfermidade? Pode previrse?**

O neno ten a enfermidade porque naceu cos xenes mutados que causan a síndrome de Majeed.

#### **1.6 É infecciosa?**

Non

#### **1.7 Cales son os principais síntomas?**

A síndrome de Majeed caracterízase por osteomielite crónica multifocal recorrente (OCMR), anemia diseritropoiética conxénita (ADC) e dermatose inflamatoria. A OCMR asociada a esta síndrome diferénciase da OCMR illada nunha menor idade ao debut (na infancia), episodios máis frecuentes, remisións máis breves e infrecuentes e no feito de que pode prolongarse durante toda a vida, dando lugar a un atraso no crecemento e/ou a contracturas articulares. A CDA caracterízase por microcitose periférica e da medula ósea. Pode presentarse cunha intensidade variable, desde unha anemia leve e imperceptible a unha forma que fai que o paciente sexa dependente de transfusións de sangue. A dermatose inflamatoria adoita corresponder a unha síndrome de Sweet, aínda que tamén pode presentarse como pustulose.

---

### **1.8 Cales son as posibles complicacións?**

A OCMR pode complicarse con contracturas articulares derivadas da aparición de deformidades por crecemento óseo, que restrinxen o movemento articular. A anemia pode dar lugar a síntomas que inclúen cansazo, debilidade, palidez na pel e fatiga. As complicacións da anemia diseritropoiética conxénita poden oscilar de leves a graves.

### **1.9 A enfermidade é igual en todos os nenos?**

Debido á extremadamente escasa frecuencia deste trastorno, coñécese pouco sobre a variabilidade das manifestacións clínicas. En calquera caso, a intensidade dos síntomas pode variar entre diferentes nenos, dando lugar a un cadro clínico máis leve ou máis grave.

### **1.10 A enfermidade en nenos é diferente que a que presentan os adultos?**

Coñécese pouco sobre a historia natural da enfermidade. En calquera caso, os pacientes adultos presentan máis discapacidades relacionadas co desenvolvemento de complicacións.