



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

## **Síndrome de Majeed**

Versión de 2016

### **2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

#### **2.1 Como se diagnostica?**

Debe sospeitarse a enfermidade baseándose na presentación clínica. O diagnóstico definitivo debe confirmarse mediante análises xenéticas: o diagnóstico confírmase se o paciente é portador de 2 mutacións, unha procedente de cada proxenitor. Esta análise xenética pode non estar dispoñible en todos os centros sanitarios de terceiro nivel.

#### **2.2 Cal é a importancia das análises?**

Durante a actividade da enfermidade, para avaliar a extensión da inflamación e da anemia débense levar a cabo análise de sangue que inclúan velocidade de sedimentación globular (VSG), proteína C reactiva (PCR), hemograma completo e fibrinóxeno.

Estas análises repítense de forma periódica para avaliar se os resultados volveron á normalidade ou están próximos a ela. Tamén se necesita unha pequena cantidade de sangue para a análise xenética.

#### **2.3 Pode tratarse ou curarse?**

A síndrome de Majeed pode tratarse (ver a continuación) pero non pode curarse, xa que se trata dunha enfermidade xenética.

#### **2.4 Cales son os tratamentos?**

Non existe unha pauta terapéutica estandarizada para a síndrome de Majeed. A OCMR adoita tratarse, como primeira liña, con

---

antiinflamatorios non esteroideos (AINE). A fisioterapia é importante para evitar as contracturas e a atrofia muscular por desuso. A OCMR non responde aos AINE podendo ser necesario recorrer a corticoesteroides para controlala, ademais de mellorar as manifestacións cutáneas. Con todo, as complicacións do uso a longo prazo de corticoesteroides limita o seu uso en nenos. Recentemente, describiuse unha boa resposta dos fármacos anti-IL1 en 2 nenos afectados. A ADC trátase con transfusións de glóbulos vermellos nos casos indicados.

## **2.5 Cales son os efectos secundarios do tratamento farmacolóxico?**

Os corticoesteroides están asociados a posibles efectos secundarios como aumento de peso, inchazón da cara (cara de lúa chea) e cambios de humor. Se se prescriben durante un período prolongado, poden ocasionar inhibición do crecemento, osteoporose, hipertensión arterial e diabetes.

Os efectos secundarios máis molestos do tratamento con anakinra son as reaccións dolorosas no lugar da inxección (comparables coa picadura dun insecto), e especialmente molestas nas primeiras semanas de tratamento. Detectáronse infeccións en pacientes tratados con anakinra ou canakinumab para enfermidades diferentes á síndrome de Majeed.

## **2.6 Canto tempo debería durar o tratamento?**

O tratamento é para sempre.

## **2.7 Existe algún tratamento non convencional ou alternativo?**

Non se coñecen tratamentos alternativos para esta enfermidade

## **2.8 Que tipo de revisións periódicas son necesarias?**

Un reumatólogo pediátrico debe ver os nenos de forma regular (polo menos 3 veces ao ano) para supervisar o control da enfermidade e axustar o tratamento médico. Deben realizarse analíticas de sangue que inclúan hemograma e reactantes de fase aguda para determinar se é necesario realizar unha transfusión de glóbulos vermellos, así como

---

para avaliar o grao de inflamación.

### **2.9 Canto tempo durará a enfermidade?**

Esta enfermidade é para sempre. Con todo, a actividade da enfermidade pode fluctuar ao longo do tempo.

### **2.10 Cal é o prognóstico a longo prazo (evolución e desenlace previstos) da enfermidade?**

O prognóstico a longo prazo depende da intensidade das manifestacións clínicas, en especial, da intensidade da anemia diseritropoiética e das complicacións da enfermidade. Se non se trata, a calidade de vida non é boa, como resultado da dor recorrente, a anemia crónica e das posibles complicacións, que inclúen contracturas e atrofia por desuso dos músculos.

### **2.11 É posible curarse completamente?**

Non, porque é unha enfermidade xenética.