



www.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 flutuar 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.