



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

Síndrome de Majeed

Versão de 2016

1. O QUE É A SÍNDROM DE MAJEED

1.1 O que é?

A síndrome de Majeed é uma doença genética rara. As crianças afetadas sofrem de Osteomielite Não-bacteriana Crónica ("Chronic Non-bacterial Osteitis" em inglês, ou CNO), Anemia Diseritropoética Congénita (ADC) e dermatose inflamatória.

1.2 É uma doença comum?

A doença é muito rara e está descrita apenas em famílias do Médio Oriente (Jordânia, Turquia). A prevalência real é estimada em menos de 1/1.000.000 crianças.

1.3 Quais são as causas da doença?

A doença é causada por mutações no gene LPIN2 no cromossoma 18p que codifica uma proteína chamada lipin-2. Os investigadores acreditam que esta proteína possa desempenhar um papel importante no processamento das gorduras (metabolismo dos lípidos). No entanto, não foram encontradas anomalias lipídicas na síndrome de Majeed. A Lipin-2 também pode estar envolvida no controlo da inflamação e na divisão celular.

As mutações no gene LPIN2 alteram a estrutura e a função da proteína lipin-2. Não está claro como estas alterações genéticas causam doença óssea, anemia e inflamação cutânea em pessoas com síndrome de Majeed.

1.4 É hereditária?

É herdada como doença autossômica recessiva (o que significa que não está associada ao sexo e que nenhum dos progenitores tem, necessariamente, sintomas da doença). Este tipo de transmissão significa que, para ter Síndrome de Majeed, uma pessoa tem de ter duas mutações no mesmo gene, uma da mãe e outra do pai. Assim, ambos os progenitores são portadores da doença (um portador tem apenas uma cópia mutante, mas não a doença) e não estão doentes. Embora os portadores da doença normalmente não apresentem sinais e sintomas da doença, alguns pais de crianças com síndrome de Majeed tiveram uma doença cutânea inflamatória denominada psoríase. Os pais que tenham um filho com síndrome de Majeed têm um risco de 25% de ter outro filho com a mesma doença. O diagnóstico pré-natal é possível.

1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?

A criança tem a doença porque nasceu com as mutações genéticas que causam síndrome de Majeed.

1.6 É infecciosa?

Não, não é infecciosa.

1.7 Quais são os principais sintomas?

A síndrome de Majeed caracteriza-se por osteomielite não-bacteriana crónica (CNO), anemia diseritropoética congénita (ADC) e dermatose inflamatória. A CNO associada a esta síndrome pode diferenciar-se da CNO isolada por ter o seu início numa idade mais precoce (na infância), por episódios mais frequentes, por remissões mais curtas e menos frequentes e pelo facto de que provavelmente prevalecerá ao longo da vida, causando atraso de crescimento e/ou contraturas nas articulações. A ADC caracteriza-se por microcitose periférica e na medula óssea. Pode apresentar uma gravidade variável, variando desde anemia leve, impercetível, até uma forma dependente de transfusões sanguíneas. A dermatose inflamatória caracteriza-se geralmente por

síndrome de Sweet, mas também pode ser uma pustulose.

1.8 Quais são as possíveis complicações?

A CNO pode causar complicações, tais como atraso de crescimento e desenvolvimento de deformações nas articulações, designadas por contraturas, as quais restringem o movimento de determinadas articulações; a anemia pode resultar em sintomas tais como cansaço (fadiga), fraqueza, pele pálida e falta de ar. As complicações da anemia diseritropoética congénita podem variar de ligeiras a graves.

1.9 A doença é igual em todas as crianças?

Devido a extrema raridade desta doença, sabe-se pouco sobre a variabilidade das manifestações clínicas. Em qualquer caso, a gravidade dos sintomas pode variar entre diferentes crianças, o que origina um quadro clínico mais ligeiro ou mais grave.

1.10 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?

Sabe-se pouco sobre a história natural da doença. Em qualquer caso, os doentes adultos apresentam maior incapacidade associada ao desenvolvimento de complicações.