



www.printo.it/pediatric-rheumatology/PY/intro

Síndrome de Majeed

Versión de 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

2.1 ¿Cómo se diagnostica?

Debe sospecharse la enfermedad en base a la presentación clínica. El diagnóstico definitivo debe confirmarse mediante análisis genéticos: el diagnóstico se confirma si el paciente es portador de 2 mutaciones, una procedente de cada progenitor. Dicho análisis genético puede no estar disponible en todos los centros sanitarios de tercer nivel.

2.2 ¿Cuál es la importancia de los análisis?

Durante la actividad de la enfermedad, para evaluar la extensión de la inflamación y de la anemia se deben llevar a cabo análisis de sangre que incluyan velocidad de sedimentación globular (VSG), Proteína C Reactiva (PCR), hemograma completo y fibrinógeno.

Estos análisis se repiten de forma periódica para evaluar si los resultados han vuelto a la normalidad o están cercanos a ella. También se necesita una pequeña cantidad de sangre para el análisis genético.

2.3 ¿Puede tratarse o curarse?

El síndrome de Majeed puede tratarse (ver a continuación) pero no puede curarse, ya que se trata de una enfermedad genética.

2.4 ¿Cuáles son los tratamientos?

No existe una pauta terapéutica estandarizada para el síndrome de Majeed. La OCMR suele tratarse, como primera línea, con

antiinflamatorios no esteroideos (AINE). La fisioterapia es importante para evitar las contracturas y la atrofia muscular por desuso. La OCMR en ocasiones no responde a los AINE, pudiendo ser necesario recurrir a corticoesteroides para controlarla, además de mejorar las manifestaciones cutáneas. Sin embargo, las complicaciones del uso a largo plazo de corticoesteroides limitan su uso en niños. Recientemente, se ha descrito una buena respuesta de los fármacos anti-IL1 en 2 niños afectados. La ADC se trata con transfusiones de glóbulos rojos en los casos indicados.

2.5 ¿Cuáles son los efectos secundarios del tratamiento farmacológico?

Los