



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

## **Síndrome 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 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 limita 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 corticoesteroides están asociados a posibles efectos secundarios como aumento de peso, hinchazón de la cara ("cara de luna llena") y cambios de humor. Si se prescriben durante un periodo prolongado, pueden ocasionar inhibición del crecimiento, osteoporosis, hipertensión arterial y diabetes.

Los efectos secundarios más molestos del tratamiento con anakinra son las reacciones dolorosas en el lugar de la inyección (comparables con la picadura de un insecto), y especialmente molestas en las primeras semanas de tratamiento. Se han detectado infecciones en pacientes tratados con anakinra o canakinumab para enfermedades diferentes al síndrome de Majeed.

## **2.6 ¿Cuánto tiempo debería durar el tratamiento?**

El tratamiento es de por vida.

## **2.7 ¿Existe algún tratamiento no convencional o alternativo?**

No se conocen tratamientos alternativos para esta enfermedad.

## **2.8 ¿Qué tipo de revisiones periódicas son necesarias?**

Un reumatólogo pediátrico debe ver a los niños de forma regular (al menos 3 veces al año) para supervisar el control de la enfermedad y ajustar el tratamiento médico. Deben realizarse analíticas de sangre que incluyan hemograma y reactantes de fase aguda para determinar si

---

es necesario realizar una transfusión de glóbulos rojos, así como para evaluar el grado de inflamación.

### **2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?**

Esta enfermedad es de por vida. Sin embargo, la actividad de la enfermedad puede fluctuar a lo largo del tiempo.

### **2.10 ¿Cuál es el pronóstico a largo plazo (evolución y desenlace previstos) de la enfermedad?**

El pronóstico a largo plazo depende de la intensidad de las manifestaciones clínicas, en especial, de la intensidad de la anemia diseritropoyética y de las complicaciones de la enfermedad. Si no se trata, la calidad de vida no es buena, como resultado del dolor recurrente, la anemia crónica y de las posibles complicaciones, que incluyen contracturas y atrofia por desuso de los músculos.

### **2.11 ¿Es posible curarse completamente?**

No, porque es una enfermedad genética.