



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

Síndrome Majeed

Version of 2016

1. QUÉ ES MAJEED?

1.1 ¿Qué es?

El Síndrome Majeed es una enfermedad genética rara. Afecta a niños quienes presentan osteomielitis multifocal recurrente (o de la forma no infecciosa), anemia diseritropoyética congénita (CDA) y dermatosis inflamatoria.

1.2 ¿Qué tan común es?

Es una enfermedad muy rara, descrita en familias originarias de Oeste medio (Jordania y Turquía). La prevalencia actual de la enfermedad está estimada en 1 de cada millón de niños.

1.3 ¿Qué causa la enfermedad?

La enfermedad es causada por la mutación en un gen llamado LPIN2 localizado en el brazo corto del cromosoma 18 (18p) que codifica para una proteína llamada lipin-2. Esta proteína es importante en el procesamiento de las grasas (metabolismo de los lípidos) en el organismo. Sin embargo, en la enfermedad, los pacientes no tienen alteraciones en su perfil lipídico.

Lipin-2 también se ha encontrado relacionada en los procesos que controlan la inflamación y la división celular.

Aunque las mutaciones en el gen LPIN2 alteran la estructura y la función de la proteína lipin-2, no es clara la forma como esta proteína alterada compromete el hueso, produce anemia y lleva a inflamación persistente de la piel.

1.4 ¿Es hereditaria?

Sí. Se transmite de una forma autosómica recesiva (no está asociada a género y en la cual los progenitores no presentan síntomas de la enfermedad) Este tipo de herencia implica que se necesitan dos genes mutados, uno de cada progenitor; de esta forma ambos padres son portadores pero no tienen manifestaciones de la enfermedad. Algunas veces, alguno de los padres de los pacientes con Síndrome MAJEED tienen una enfermedad inflamatoria de la piel llamada psoriasis. Los padres que tienen un hijo con Síndrome MAJEED, tienen un 25% más de riesgo de tener otro hijo con la misma enfermedad. El diagnóstico prenatal es posible.

1.5 ¿por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Se puede prevenir?

El niño que tiene esta enfermedad nació con la mutación genética que causa la enfermedad.

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

¿Cuáles son los síntomas principales?

El Síndrome MAJEED se caracteriza por una osteomyelitis crónica multifocal (CRMO), anemia diseritropoyética congénita (CDA) y dermatosis inflamatoria. La CRMO asociada con este síndrome debe ser diferenciada de la presente en la forma aislada dado que se presenta en edades muy tempranas, episodios muy frecuentes, remisiones cortas y menos frecuentes, así como una progresión a lo largo de la vida llevando a retardo del crecimiento y contracturas articulares. CDA se caracteriza por la presencia de microcitosis en sangre periférica y en médula ósea y puede ser variable en severidad, de formas muy leves de anemia, hasta aquellas que requieren transfusión de glóbulos rojos. La dermatosis inflamatoria es usualmente un síndrome de Sweet (dermatosis neutrofílica en la biopsia de piel) pero puede presentarse también en forma pustulosa.

1.8 Cuáles son las posibles complicaciones?

CRMO puede llevar a complicaciones tales como retardo del crecimiento y del desarrollo, deformidades articulares llamadas contracturas, las cuales limitan el movimiento, la anemia puede producir fatiga, cansancio fácil, palidez, y dificultad para respirar, manifestaciones que van a depender del nivel de hemoglobina o de la severidad de la anemia.

1.9 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

Debido a la rareza de la condición, poco se sabe acerca de la variabilidad de las manifestaciones clínicas. En algunos casos, la severidad de los síntomas pueden diferir de un niño a otro.

1.10 ¿Es diferente al presentación en los niños y en los adultos?

Poco se sabe acerca de la historia natural de la enfermedad. En algunos casos, pacientes adultos presentan muchas limitaciones relacionadas a las complicaciones de la enfermedad.