



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

Síndrome Majeed

Version of 2016

2. DIAGNÓSTICO Y TERAPIA

2.1 ¿Cómo se hace el diagnostic?

La enfermedad puede ser sospechada con base en la presentación clínica. El diagnostic definitivo debe ser confirmado con estudios geneticos. El diagnostic es confirmado si el paciente presenta las dos mutaciones, una de cada progenitor. Los análisis geneticos pueden no estar disponibles en todos los hospitales ni en todos los paises.

2.2 ¿Qué exámenes de laboratorio son necesarios?

Velocidad de sedimentación, Proteína C Reactiva, hemograma complete y fibrinógeno son importantes durante la actividad de la enfermedad para controlar la inflamación y la anemia.

Estos laboratorios se deben repetir de forma periodica hasta que esten dentro de los rangos normales para la edad del paciente. Una pequeña muestra de sangre es necesaria tambien para el studio genetico.

2.3 ¿Puede ser tratado o curado?

El Síndrome MAJEED puede ser tratado, pero no curado ya que es una enfermedad genetica.

2.4 ¿Cuál es el tratamiento?

No existe un tratamiento estandarizado. CRMO se trata con anti inflamatorios no esteroideos (AINE), terapia fisica para disminuir la atrofia muscular y las contracturas. Si no hay respuesta a este

tratamiento, se inician corticoides que pueden ayudar a controlar las manifestaciones óseas y de piel. Sin embargo, las complicaciones a largo plazo de su uso crónico limita su uso en niños. Recientemente se ha encontrado Buena respuesta al tratamiento con medicamentos inhibidores de la IL -1 (interleucina 1). CDA es tratada con transfusion de globulos rojos.

2.5 ¿Cuáles son los efectos adversos de la terapia?

Están mas asociados al uso de los cortocoides. Estos pueden ser aumento de peso, edema en cara, cambios de humor, disminución de la velocidad de crecimiento, osteoporosis, elevación de la presión arterial y diabetes.

El más molesto efecto de la aplicacion del inhibidor de IL-1 (anakinra) es el dolor y la reaccion en el lugar de la inyección, comparable a la picadura de un insecto. Especialmente en las primeras semanas de aplicacion puede ser muy doloroso. Algunas infecciones se han visto relacionadas en pacientes tratados con anakinra o canakinumab por otras enfermedades diferentes a MAJEED.

2.6 ¿Qué tan largo es el tratamiento?

El tratamiento debe ser de por vida.

2.7 ¿Que terapias no convenciones o complementarias existen?

No hay conocimiento acerca de terapias complementarias para esta enfermedad.

2.8 ¿Con qué periodicidad se deben realizar los controles médicos?

Los niños deben ser valorados por lo menos cada 4 meses por un reumatólogo pediatra para monitorizar la actividad de la enfermedad, y poder hacer ajustes a la terapia médica. Hemograma complete, reactants de fase aguda son necesarios para verificar la necesidad de transfusiones de globulos rojos y controlar la inflamación.

2.9 ¿Cuánto tiempo durará la enfermedad?

La enfermedad es de por vida. Sin embargo la actividad de la enfermedad puede fluctuar en el tiempo.

2.10 ¿Cuál es el pronóstico de la enfermedad a largo plazo?

El pronóstico dependerá de la severidad de las manifestaciones clínicas, particularmente de la severidad de la anemia y de las complicaciones de la enfermedad. Si no se trata, la calidad de vida es pobre como resultado del dolor recurrente, la anemia, las contracturas articulares y la atrofia muscular.

2.11 ¿Es posible recuperarse completamente?

No, por que es una condición genetica.