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

Síndrome de Majeed

Versión de 2016

1. QUÉ ES EL SÍNDROME DE MAJEED

1.1 ¿En qué consiste?

El síndrome de Majeed es una enfermedad genética rara. Los niños afectados sufren Osteomielitis Crónica Multifocal Recurrente (OCMR), Anemia Diseritropoyética Congénita (ADC) y dermatosis inflamatoria.

1.2 ¿Es muy frecuente?

Esta enfermedad es muy rara y solamente se ha descrito en familias originarias del Oriente Medio (Jordania, Turquía). La prevalencia actual se estima en menos de 1 caso por cada 1.000.000 de niños.

1.3 ¿Cuáles son las causas de la enfermedad?

La enfermedad es consecuencia de mutaciones en el gen LPIN2 situado en el cromosoma 18p, que codifica una proteína llamada lipina-2. Los investigadores creen que ésta proteína podría participar en el procesamiento de las grasas (metabolismo de los lípidos). Sin embargo, no se han encontrado anomalías en los lípidos en el síndrome de Majeed.

La lipina-2 también puede estar implicada en el control de la inflamación y en la división celular.

Las mutaciones en el gen LPIN2 alteran la estructura y la función de la lipina-2. Sigue sin conocerse con exactitud cómo estos cambios genéticos dan lugar a enfermedad ósea, anemia e inflamación de la piel en las personas con síndrome de Majeed.

1.4 ¿Es hereditaria?

Se hereda como una enfermedad autosómica recesiva (lo que significa que no está ligada al sexo y que ninguno de los progenitores tiene por qué mostrar síntomas de la enfermedad). Este tipo de transmisión significa que para tener el síndrome de Majeed, una persona necesita tener dos genes mutados, uno de la madre y el otro del padre. Así pues, ambos progenitores son portadores (un portador tiene solamente una copia mutada, pero no sufre la enfermedad) pero no son pacientes. Aunque los portadores no suelen presentar signos ni síntomas del trastorno, algunos progenitores de niños con síndrome de Majeed han presentado una enfermedad inflamatoria de la piel llamada psoriasis. Los progenitores que tienen un hijo con síndrome de Majeed tienen un riesgo del 25 % de tener un segundo hijo con esta misma patología. Es posible realizar el diagnóstico prenatal.

1.5 ¿Por qué mi hijo tiene esta enfermedad? ¿Puede prevenirse?

El niño tiene la enfermedad porque nació con los genes mutados que causan el síndrome de Majeed.

1.6 ¿Es infecciosa?

No.

1.7 ¿Cuáles son los principales síntomas?

El síndrome de Majeed se caracteriza por osteomielitis crónica multifocal recurrente (OCMR), anemia diseritropoyética congénita (ADC) y dermatosis inflamatoria. La OCMR asociada a este síndrome se diferencia de la OCMR aislada en que los pacientes tienen una menor edad al debut (en la infancia), los episodios son más frecuentes, las remisiones más breves e infrecuentes y en el hecho de que puede prolongarse durante toda la vida, dando lugar a un retraso en el crecimiento y/o a contracturas articulares. La CDA se caracteriza por microcitosis periférica y de la médula ósea. Puede presentarse con una intensidad variable, desde una anemia leve e imperceptible a una forma que hace que el paciente sea dependiente de transfusiones de

sangre. La dermatosis inflamatoria suele corresponder a un síndrome de Sweet, aunque también puede presentarse como pustulosis.

1.8 ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

La OCMR puede complicarse con contracturas articulares derivadas de la aparición de deformidades por crecimiento óseo, que restringen el movimiento articular. La anemia puede dar lugar a síntomas que incluyen cansancio, debilidad, palidez en la piel y fatiga. Las complicaciones de la anemia diseritropoyética congénita pueden oscilar de leves a graves.

1.9 ¿La enfermedad es igual en todos los niños?

Debido a la extremadamente escasa frecuencia de este trastorno, se conoce poco acerca de la variabilidad de las manifestaciones clínicas. En cualquier caso, la intensidad de los síntomas puede variar entre diferentes niños, dando lugar a un cuadro clínico más leve o más grave.

1.10 ¿La enfermedad en niños es diferente que la que presentan los adultos?

Se conoce poco acerca de la historia natural de la enfermedad. En cualquier caso, los pacientes adultos presentan más discapacidades relacionadas con el desarrollo de complicaciones.