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.