



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

## Síndrome de 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 en ocasiones 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 limitan 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