



www.printo.it/pediatric-rheumatology/PY/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 esta 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 una menor edad al debut (en la infancia), episodios más frecuentes, 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.

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