



[https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU\\_FR/intro](https://printo.it/pediatric-rheumatology/LU_FR/intro)

## **Syndrome de Majeed**

Version de 2016

### **1. SYNDROME DE MAJEED**

#### **1.1 Qu'est-ce que c'est ?**

Le syndrome de Majeed est une maladie génétique. Les enfants atteints souffrent d'Ostéomyélite Multifocale Récurrente Chronique (CRMO), d'Anémie Dysérythropoïétique Congénitale (CDA) et d'une dermatose inflammatoire.

#### **1.2 Quelle est la fréquence de cette maladie ?**

La maladie est très rare et les cas rapportés concernent seulement des familles originaires du Moyen-Orient (Jordanie, Turquie). On estime la prévalence actuelle de la maladie à moins de 1 pour 1.000.000 d'enfants.

#### **1.3 Quelles sont les causes de cette maladie ?**

La maladie est provoquée par des mutations du gène LPIN2 situé sur le chromosome 18p qui code une protéine appelée lipine 2. Les chercheurs pensent que cette protéine joue un rôle dans le métabolisme des lipides. Cependant, aucune anomalie lipidique n'a été constatée chez les personnes souffrant du syndrome de Majeed. De plus, la lipine 2 serait impliquée dans le contrôle de l'inflammation et de la division cellulaire.

Les mutations du gène LPIN2 altèrent la structure et le fonctionnement de la protéine lipine 2. Nous ne savons pas comment ces modifications génétiques provoquent des maladies osseuses, de l'anémie et une inflammation cutanée chez les personnes atteintes du syndrome.

---

#### **1.4 Est-elle héréditaire ?**

C'est une maladie autosomique récessive (ce qui signifie qu'elle n'est pas liée au sexe et qu'aucun des parents ne présente nécessairement des symptômes de la maladie). Dans ce type de transmission, il faut qu'un individu hérite de deux gènes mutés de son père et de sa mère pour souffrir du syndrome de Majeed. Ainsi, les deux parents sont porteurs (un porteur a une copie mutée du gène et n'est pas malade), mais pas les patients. Bien que les porteurs ne présentent typiquement aucun signe ni aucun symptôme de la maladie, on a constaté que les parents de certains enfants atteints du syndrome souffraient d'un trouble inflammatoire cutané appelé psoriasis. Les parents ayant un autre enfant souffrant du syndrome de Majeed ont 25 % de risques que leur deuxième enfant soit également atteint. Il est possible de réaliser un diagnostic prénatal.

#### **1.5 Pourquoi mon enfant souffre-t-il de cette maladie ? Existe-t-il des moyens de prévention ?**

L'enfant souffre de la maladie, car il est né avec des gènes mutés provoquant le syndrome de Majeed.

#### **1.6 Est-elle contagieuse ?**

Non, elle ne l'est pas.

#### **1.7 Quels sont les symptômes principaux ?**

Le syndrome de Majeed est caractérisé par une Ostéomyélite Multifocale Récurrente Chronique (CRMO), une Anémie Dysérythropoïétique Congénitale (CDA) et une dermatose inflammatoire. La CRMO associée à ce syndrome se différencie d'une CRMO isolée par la précocité de l'apparition de la maladie (chez les nourrissons), des épisodes plus fréquents, des rémissions plus courtes et moins fréquentes et le fait que l'enfant en souffrira probablement à vie, d'où un retard de croissance et/ou des contractures musculaires. La CDA est caractérisée par une microcytose périphérique et de la moelle osseuse. Elle varie en gravité allant d'une anémie bénigne passant

---

inaperçue à une forme exigeant des transfusions sanguines. La dermatose inflammatoire peut se manifester sous la forme d'un syndrome de Sweet ou d'une pustulose.

### **1.8 Quelles sont les complications éventuelles ?**

La CRMO peut provoquer des complications, telles qu'un retard de croissance et des déformations articulaires, appelées contractures, limitant les mouvements de certaines articulations ; l'anémie peut entraîner différents symptômes, tels que la fatigue, un manque de dynamisme, un teint pâle et une dyspnée. Les complications de l'anémie dysérythropoïétique varient et peuvent être bénignes voire graves.

### **1.9 La maladie est-elle la même chez tous les enfants ?**

Compte tenu de l'extrême rareté de cette maladie, on ne connaît que peu de choses sur les variations des signes cliniques. Dans tous les cas, la gravité des symptômes diffère parmi les enfants atteints qui présentent un tableau clinique bénin voire grave.

### **1.10 La maladie se présente-t-elle différemment chez l'enfant et chez l'adulte ?**

On ne connaît que peu de choses sur l'évolution naturelle de cette maladie. Dans tous les cas, les patients adultes souffrent de plus de handicaps liés à ces complications.

## **2. DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT**

### **2.1 Comment diagnostiquer cette maladie ?**

On soupçonne un cas de syndrome de Majeed sur la base de certains signes cliniques. Le diagnostic définitif doit être confirmé à l'aide d'un test génétique. Il est confirmé lorsque le patient est porteur de deux mutations, dont il a hérité de ses deux parents. Tous les centres de soins ne sont pas en mesure d'effectuer ce test génétique.

### **2.2 En quoi les examens de laboratoire sont-ils importants ?**

Il est important d'effectuer des analyses sanguines avec mesure de la

---

vitesse de sédimentation globulaire (VSG), de la protéine C réactive (CRP), du nombre de globules total et du fibrinogène lorsque la maladie est active, afin d'évaluer l'importance ou le niveau de l'inflammation. Ces tests doivent être renouvelés périodiquement pour vérifier si les résultats sont de nouveau dans la normale ou presque. De plus, un petit prélèvement de sang sera nécessaire pour réaliser le test génétique.

### **2.3 Peut-on traiter/guérir cette maladie ?**

Le syndrome de Majeed peut être traité (voir ci-dessous), mais on ne peut le guérir étant donné qu'il s'agit d'une maladie génétique.

### **2.4 Quels traitements existe-t-il ?**

Il n'existe aucun traitement standard dans le syndrome de Majeed. La CRMO est généralement traitée en premier lieu par des anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS). Il est important de mettre en place des séances de kinésithérapie pour prévenir toute atrophie musculaire d'immobilité et toute contracture. Si les AINS ne sont pas efficaces sur la CRMO, on peut administrer des corticostéroïdes pour contrôler la maladie ainsi que les signes cutanés ; cependant, les complications en cas d'administration de corticostéroïdes à long terme limitent leur utilisation chez les enfants. Récemment, on a rapporté le cas de 2 enfants apparentés chez qui les médicaments anti-interleukine L1 ont été très efficaces. La CDA est traitée par des transfusions de globules rouges si indiquées.

### **2.5 Quels sont les effets secondaires des traitements médicamenteux ?**

Les corticostéroïdes sont associés à des effets secondaires, tels qu'une prise de poids, des gonflements du visage et des sautes d'humeur. Si les stéroïdes sont prescrits sur une longue durée, ils peuvent bloquer la croissance et provoquer de l'ostéoporose, de l'hypertension artérielle et du diabète.

Les effets secondaires les plus gênants de l'anakinra sont des douleurs au site d'injection comparables à des piqûres d'insectes. Cela peut être assez douloureux, notamment durant les premières semaines de traitement. On a observé des infections chez les patients traités par

---

anakinra ou par canakinumab pour d'autres maladies que le syndrome de Majeed.

## **2.6 Quelle est la durée du traitement ?**

Le traitement est à vie.

## **2.7 Qu'en est-il des traitements non conventionnels/complémentaires ?**

On ne connaît pas de traitements complémentaires de la maladie.

## **2.8 Quels types d'examen de suivi sont nécessaires ?**

Les enfants doivent consulter leur rhumatologue pédiatrique régulièrement (au moins 3 fois par an), afin de vérifier que la maladie est bien sous contrôle et d'ajuster le traitement. Il convient de réaliser des hémogrammes complets périodiquement et de rechercher des signes de la phase aiguë, afin de déterminer si une transfusion de globules rouges est nécessaire, et de vérifier si l'inflammation est sous contrôle.

## **2.9 Combien de temps cette maladie dure-t-elle ?**

La maladie est à vie. Cependant, l'activité de la maladie peut varier au fil du temps.

## **2.10 Quel est le pronostic à long terme de cette maladie ?**

Le pronostic à long terme de la maladie dépend de la gravité des signes cliniques, tout particulièrement de la gravité de l'anémie dysérythropoïétique, et des complications des maladies. Si elle n'est pas traitée, la qualité de vie est faible compte tenu des douleurs récurrentes, de l'anémie chronique et des éventuelles complications, dont des contractures et une atrophie musculaire d'immobilité.

## **2.11 Une guérison complète est-elle possible ?**

Non, car c'est une maladie génétique.

---

## **3. VIE QUOTIDIENNE**

### **3.1 Quels sont les effets de la maladie sur la vie quotidienne de l'enfant et de sa famille ?**

L'enfant et sa famille peuvent rencontrer des problèmes significatifs avant que la maladie ne soit diagnostiquée.

Certains enfants doivent gérer les conséquences de déformations osseuses pouvant interférer grandement avec les activités de la vie quotidienne. De plus, un traitement à vie représente un poids sur le plan psychologique. Des programmes éducatifs à l'attention des patients et de leurs parents peuvent répondre à ce problème.

### **3.2 Qu'en est-il de l'école ?**

Il est essentiel que les enfants souffrant de maladies chroniques continuent d'aller à l'école. Certains facteurs pouvant perturber l'assiduité, il est important d'expliquer les besoins spécifiques de l'enfant à ses professeurs. Les parents et les professeurs doivent faire tout leur possible pour permettre aux enfants malades de participer aux activités scolaires normalement, afin de garantir leur réussite sur le plan scolaire et de leur permettre d'être acceptés et appréciés par leurs amis ainsi que par les adultes. La future intégration dans le monde du travail est essentielle pour le jeune patient et représente à ce titre un des objectifs de la prise en charge globale des patients souffrant de maladies chroniques.

### **3.3 Qu'en est-il du sport ?**

Pratiquer un sport constitue un aspect essentiel de la vie quotidienne d'un enfant en pleine santé. Le traitement vise notamment à permettre aux enfants de mener une vie aussi normale que possible et de ne pas se sentir différents des autres enfants. Par conséquent, l'enfant peut participer à toutes les activités physiques dans la limite de ses forces. Cependant, une diminution de l'activité physique et du repos peuvent être nécessaires pendant les phases aiguës.

---

### **3.4 Qu'en est-il du régime alimentaire ?**

Il n'existe aucun régime alimentaire spécifique.

### **3.5 Les conditions météorologiques peuvent-elles influencer l'évolution de la maladie ?**

Non, elles ne le peuvent pas.

### **3.6 Peut-on vacciner les enfants ?**

Oui, on peut vacciner les enfants. Toutefois, les parents doivent contacter le médecin généraliste de l'enfant afin de se voir prescrire un vaccin vivant atténué.

### **3.7 Quels sont les effets de la maladie sur la vie sexuelle, la grossesse et la contraception ?**

À ce jour, il n'existe aucune donnée chez l'adulte à ce sujet.

Généralement, il est préférable de prévoir une grossesse comme pour toute maladie auto-inflammatoire, afin d'adapter le traitement par avance compte tenu des effets indésirables potentiels des agents biologiques sur le fœtus.