www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_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 connait 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.