www.printo.it/pediatric-rheumatology/FR/intro

Syndrome de Majeed

Version de 2016

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.