Une fièvre prolongée inexpliquée au cours de la porphyrie intermittente aiguë : Au-delà du commun

H. Siala (1) , M.Jebri (1), W.Ben El Haj (1), I.Kechaou (1), I.Boukhris (1), E.Cherif (1), S.Azzabi (1), MS.Hamdi (1), L.Ben Hassine (1)
(1) Médecine interne B, CHU Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction

La porphyrie intermittente aiguë (PIA) est une **maladie génétiquement déterminée**, caractérisée par des troubles de la biosynthèse de l'hème liés à un déficit en porphobilinogène désaminase entraînant une accumulation accrue de porphyrines et de leurs précurseurs. Elle peut se manifester par une **symptomatologie neurologique diverse**. Nous rapportons à ce propos une observation illustrant l'atteinte du système nerveux autonome (SNA) au cours de la PIA.

Observation

Il s'agissait d'une patiente âgée de 32 ans suivie pour une PIA dont le diagnostic a été révélé à l'âge de 12 ans, par un tableau clinique associant des douleurs abdominales avec des vomissements, des crises convulsives tonico-cloniques généralisées, une tétraplégie flasque aréflexique en rapport avec une polyneuropathie motrice axonale aiguë et des urines de couleur rouge porto. Le diagnostic était retenu devant des taux élevés de porphobilinogène urinaire (PBG) à 0,42 mg/24h et d'acide delta-aminolévulinique (ALA) à 0,52 mg/24h. Le cours évolutif était marqué par l'apparition d'une hypertension artérielle et d'une insuffisance rénale chronique tubulo-interstitielle.

En février 2025, elle consultait pour une **fièvre prolongée inexpliquée**, évoluant en plateau depuis un mois, **sans signes de poussée de sa maladie**.
Cette fièvre était **isolée**, et n'était pas associée à un syndrome inflammatoire biologique. La numération formule sanguine montrait une anémie microcytaire à 7 g/dl et une leuco lymphopénie.

Une enquête infectieuse

NÉGATIVE
- Des hémocultures.
- Un examen cyto-bactériologique des urines.
- Les sérologies de la brucellose et de la fièvre typhoïde.
- Les sérologies virales du VHB, VHC, VIH, CMV, EBV et parvovirus.
- La recherche du bacille de Koch (BK) dans les crachats et les urines.
- L'intradermo-réaction à la tuberculine : anergique.
- L'enquête parasitaire faite de la sérologie de la leishmaniose viscérale, de la sérologie aspergillaire, de la goutte épaisse et la coproculture parasitaire.
- L'échocardiographie : absence d'images de végétations.

Une enquête néoplasique

- Un scanner TAP objectivant des nodules pulmonaires solides épars et bilatéraux, de contours irréguliers.
- Une tomographie par émission de positons confirmant la présence de nodules hyper métaboliques, sans arguments métaboliques de néoplasie profonde ou de pathologie des gros vaisseaux.
- Une fibroscopie bronchique objectivant un arbre bronchique sain.
- La biopsie du nodule pulmonaire montrait un parenchyme pulmonaire inflammatoire sans signes de malignité.
- La biopsie ostéo-médullaire était sans anomalies significatives.

Une enquête Dysimmunitaire

- Les anticorps anti nucléaires, les anticorps anti ADN natif et les anticorps anti antigènes nucléaires solubles étaient négatifs.
- Le facteur rhumatoïde était négatif.
- Les anticorps anti-peptides cycliques citrullinés étaient négatifs.
- Le complément sérique n'était pas consommé.

Une enquête génétique

- La recherche d'une mutation de la fièvre méditerranéenne familiale révélait la présence de la mutation V726 A à l'état hétérozygote.

Devant **l'absence d'une cause évidente** expliquant la fièvre prolongée de notre patiente après un bilan étiologique exhaustif, le diagnostic retenu est celui **d'une fièvre secondaire à un dérèglement thermique neurogène en rapport avec une dysautonomie du SNA**.
La patiente garde actuellement une fièvre intermittente chiffrée à 38°C sans périodicité fixe avec des épisodes d'arthralgies récurrentes.

Discussion

La PIA est une maladie métabolique rare se manifestant par une triade clinique faite de douleurs abdominales, des troubles psychiatriques et une atteinte neurologique. Le dérèglement du système nerveux autonome peut être à l'origine d'une fièvre prolongée comme le cas de notre patiente.
Toutefois, une enquête étiologique éliminant une **origine infectieuse** mais aussi **tumorale** et **inflammatoire** est nécessaire. Après avoir éliminé une multitude d'infections fréquemment retrouvées sous nos cieux par des tests microbiologiques et radiologiques adéquats, les étiologies tumorales ont été également exclues notamment grâce à une imagerie métabolique. Par ailleurs, le bilan immunologique minimal s'est avéré négatif.

Conclusion

Nous avons rapporté une particularité évolutive rare au cours de la PIA. L'origine centrale de la fièvre doit cependant rester **un diagnostic d'exclusion** après un bilan étiologique exhaustif.