

## Porphyrie aiguë intermittente révélée chez un enfant par une paralysie flasque aiguë récidivante

Acute intermittent porphyria revealed in a child by a relapsing acute flaccid paralysis

A. El Koraïchi · K. Mounir · M. El Haddoury · S. Ech-Chérif El Kettani

Reçu le 30 octobre 2010 ; accepté le 5 novembre 2010  
© SRLF et Springer-Verlag France 2011

La porphyrie aiguë intermittente (PAI) est une maladie génétique autosomique dominante, appartenant au groupe des porphyries hépatiques aiguës. C'est la forme la plus fréquente de l'adulte, et notamment de la femme jeune. Elle est plus rare chez l'enfant. Nous rapportons un cas de PAI révélée chez un enfant par une paralysie flasque aiguë récidivante.

Il s'agissait d'un garçon de 11 ans, sans antécédents particuliers, issu d'un mariage non consanguin, admis en pédiatrie pour douleurs abdominales diffuses, vomissements et crise convulsive tonicoclonique généralisée. L'examen clinique retrouvait un enfant conscient, apyrétique et normotendu, sans déficit neurologique ni lésions cutanées. L'abdomen était souple sans hépatosplénomégalie. Durant son hospitalisation, il développa une tétraparésie ascendante d'installation progressive avec abolition des réflexes ostéotendineux et détresse respiratoire nécessitant un transfert en réanimation pour assistance ventilatoire. Le bilan biologique montrait une hyponatrémie à 124 mmol/l. Le liquide céphalorachidien était normal, sans dissociation albuminocytologique, et la recherche de toxiques dans le sang et les urines négative. L'échographie abdominale était normale. Le scanner cérébral objectivait une atrophie cortico-sous-corticale, l'électroencéphalogramme était normal et l'électromyogramme (EMG) montrait des signes de polyneuropathie axonale motrice des quatre membres en faveur d'un syndrome de Guillain-Barré. Un traitement par immunoglobulines était alors initié. L'évolution était marquée par la disparition en quelques jours des douleurs

abdominales et la récupération, après sevrage ventilatoire, sur plusieurs mois, de la motricité des membres inférieurs, puis supérieurs.

Dix mois plus tard, le patient était réadmis en réanimation pour une symptomatologie identique avec douleurs abdominales, vomissements, convulsions généralisées, tétraplégie progressive et persistante, et insuffisance respiratoire nécessitant une ventilation mécanique. L'EMG était superposable au premier tracé de souffrance axonale. Une PAI était suspectée devant le caractère récidivant de l'atteinte neurologique, la présence d'urines rouges sans hématurie et l'interrogatoire de la famille révélant qu'un oncle maternel présentait la même coloration des urines sans autres manifestations. Le diagnostic était alors confirmé par le dosage chromatographique des précurseurs des porphyrines urinaires montrant des concentrations très élevées d'acide delta-aminolévulinique à 49,4  $\mu\text{mol}/\text{mmol}$  de créatinine ( $N < 2,9$ ), de porphobilinogène à 92,6  $\mu\text{mol}/\text{mmol}$  ( $N < 1,1$ ), d'uroporphyrines à 2122,2 nmol/mmol de créatinine ( $N < 30$ ), de coproporphyrines III à 319 nmol/mmol de créatinine ( $N < 150$ ), de porphyrines heptacarboxyliques à 32,2 nmol/mmol de créatinine ( $N < 10$ ), de porphyrines hexacarboxyliques à 14,3 nmol/mmol de créatinine ( $N < 4$ ) et de porphyrines pentacarboxyliques à 40,0 nmol/mmol de créatinine ( $N < 10$ ).

La PAI appartient avec la coproporphyrine héréditaire et la porphyrie variegata aux porphyries hépatiques aiguës [1]. La principale originalité de notre observation réside dans l'âge inhabituellement jeune de diagnostic d'une pathologie qui demeure l'apanage du sexe féminin à partir de l'adolescence. En effet, les trois porphyries habituelles de l'enfant sont la protoporphyrie érythropoïétique, la porphyrie cutanée familiale et la maladie de Günther [2]. Les complications neurologiques de la PAI sont les plus redoutables. Elles peuvent intéresser le système nerveux central et se révéler par

A. El Koraïchi (✉)  
BP 5071 Souissi, Rabat, Maroc  
e-mail : dr\_alae@hotmail.com

A. El Koraïchi · K. Mounir · M. El Haddoury ·  
S. Ech-Chérif El Kettani  
Service d'anesthésie-réanimation pédiatrique polyvalente  
de l'hôpital d'Enfants de Rabat, Rabat, Maroc

des crises convulsives. Celles-ci sont parfois inaugurales pouvant entraîner de graves conséquences, comme suite à l'administration à tort de barbituriques [3]. Les manifestations neurologiques peuvent également être périphériques, responsables d'une paralysie flasque avec amyotrophie et troubles sensitifs subjectifs réalisant un tableau de pseudo-Guillain-Barré [4].

**Conflit d'intérêt :** aucun.

## Références

1. Deybach JC, Puy H (2007) Porphyries héréditaires chez l'enfant. *Encycl Med Chir (Elsevier Masson SAS, Paris). Pédiatrie* 4-059-Q-10
2. Elder GH (1997) Hepatic porphyrias in children. *J Inher Metab Dis* 20(2):237–46
3. Deybach JC, Puy H (2003) Acute intermittent porphyria from clinical to molecular aspects. In: Kadish KM, Smith KM, Guillard R (eds) *Porphyrin Handbook*. Academic Press, New York, pp 319–38
4. Hughes RA, Comblath DR (2005) Guillain-Barré syndrome. *Lancet* 366:1653–66