



Disponible en ligne sur www.sciencedirect.com



journal homepage: <http://france.elsevier.com/direct/IMMBIO/>



CAS CLINIQUE

Une douleur abdominale An abdominal pain

P. Bouizegarène, J. Lamoril*, J.-C. Deybach

Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire, centre français des porphyries, hôpital Louis-Mourier, 178, rue des Renouillers, 92700 Colombes, France

Reçu le 9 juillet 2008 ; accepté le 27 juillet 2008
Disponible sur Internet le 21 septembre 2008

KEYWORDS

Abdominal pain;
Gastroenteritis;
Porphyria crisis

MOTS CLÉS

Douleur abdominale ;
Gastroentérite ;
Crise de porphyrie

Summary Mrs H.D. has the hereditary feature of porphyria and presents diffuse, intense abdominal pains coming along with vomiting and nausea. In the examination, the temperature is 38.3 °C, the belly is flexible and the rest of the examination is normal. The doctor evokes then two diagnoses.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Résumé Mme H.D. est porteuse du trait héréditaire de la porphyrie aiguë intermittente et présente des douleurs abdominales diffuses, intenses, s'accompagnant de vomissements et de nausées. À l'examen, la température est de 38,3 °C, l'abdomen est souple et le reste de l'examen normal. Le médecin évoque alors deux diagnostics.

© 2008 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Mme H.D., née en 1977, porteuse du trait héréditaire de la porphyrie aiguë intermittente (PAI, Fig. 1) se rend chez son médecin traitant le 21/06/08 pour des douleurs abdominales diffuses, intenses, s'accompagnant de vomissements et nausées. À l'examen, la température est de 38,3 °C, l'abdomen est souple et le reste de l'examen normal. Le médecin évoque alors deux diagnostics: une gastroentérite sans trouble du transit et une crise de porphyrie. Il lui prescrit un traitement ambulatoire comprenant du tramadol chlorhydrate (Tramadol®), diosmectite (Smecta®), métomipazine (Vogalène®). La patiente rentre chez elle et commence son

traitement. Devant l'augmentation d'intensité des douleurs et la persistance des vomissements, elle appelle le Centre français des porphyries (CFP) pour avis.

Le diagnostic étant compatible avec une crise de porphyrie, le médecin de garde du CFP lui conseille de se présenter au service des urgences de l'hôpital Louis-Mourier. Un dosage de porphobilinogène (PBG) sur un échantillon urinaire est réalisé en urgence au laboratoire de biochimie, une crise de porphyrie hépatique aiguë (PHA) étant suspectée. Le résultat permet d'affirmer la crise de PAI :

- PBG urinaire: 37,2 µmol/mmol de créatinine (normale inférieure à 1 µmol/mmol de créatinine). Une telle augmentation étant « pathognomonique » d'une crise de PHA (Fig. 2), Mme H.D. est hospitalisée.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : jerome.lamoril@lmr.ap-hop-paris.fr
(J. Lamoril).

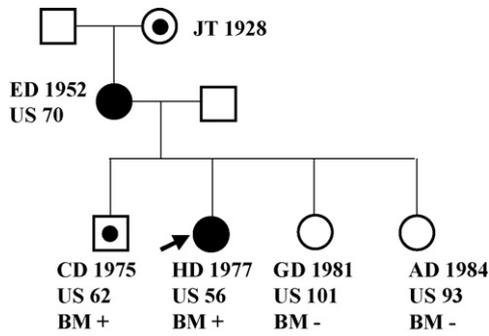


Figure 1 Arbre généalogique de Mme H.D.
 US : activité enzymatique de la PBGD (normale supérieure à 85 pmol uroporphyrinogène formée/heure par mgHb à 37°C).
 BM : étude de la mutation caractérisée dans la famille (mutation c.34-2A>G).
 BM+ : présence de la mutation (à l'état hétérozygote).
 BM- : absence de la mutation.

L'ionogramme sanguin montre une hyponatrémie mineure à 134 mmol/l (fréquente lors des crises), les autres résultats de biochimie et d'hématologie sont normaux.

Il s'agit donc d'une crise de PAI inaugurale typique, la patiente n'ayant jamais fait de crise à ce jour. Le traitement est mis en route immédiatement selon le protocole du CFP, l'hème-arginate (Normosang®) étant le traitement spécifique d'une crise de PHA.

Une cause déclenchante systématiquement recherchée est retrouvée. Bien qu'une infection quel que soit son origine pourrait être le facteur causal, à l'interrogatoire, la patiente nous précise qu'elle avait démarré un régime amaigrissant. Cette étiologie semble être à l'origine de sa crise de PAI. Celle-ci a été aggravée par la prise de Tramadol®, médicament contre-indiqué que le médecin lui avait prescrit par erreur malgré la consultation de la liste des médicaments autorisés et interdits remise à tout malade ou porteur sain du trait héréditaire d'une PHA.

En conclusion, il s'agit d'une crise de PHA dont les suites ont été simples sous traitement spécifique.

Rappel physiopathologique [1]

La PAI la plus fréquente des porphyries aiguës est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante, conséquence d'un déficit enzymatique en porphobilinogène désaminase (ou hydroxyméthylbilane synthase [HMBS], Omim 176 000) résultant d'une mutation sur le gène *HMBS*. La prévalence du gène muté est d'une pour 1650 dans la population générale en France [2] alors qu'en Europe la prévalence de la maladie est estimée à huit pour 100 000. La pénétrance de la maladie est par ailleurs incomplète, comprise entre 10 et 20% [2].

L'HMBS est une enzyme impliquée dans la biosynthèse de l'hème, groupement prosthétique de plusieurs hémoprotéines (par exemple : hémoglobine, myoglobine, cytochromes, catalases, peroxydases, tryptophane pyrrolyase) (Fig. 3).

Les crises aiguës surviennent en général après la puberté le plus souvent chez les femmes jeunes (80% sont des femmes âgées de 15 à 45 ans) plus rarement chez les

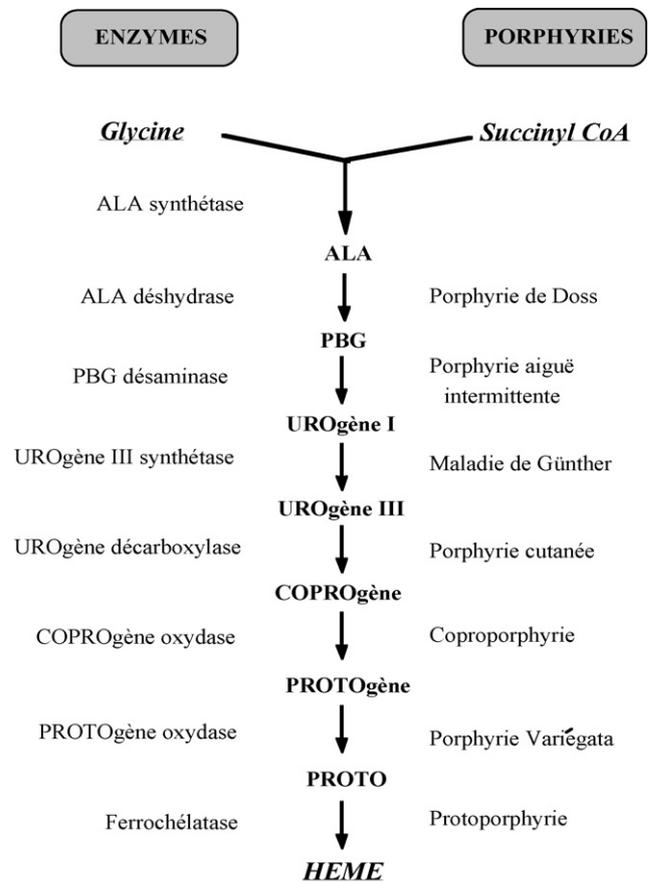


Figure 2 Biosynthèse de l'hème [1]. La biosynthèse de l'hème se déroule dans toutes les cellules de l'organisme. Chacune de ses étapes est catalysée par une enzyme spécifique. La première ainsi que les trois dernières prennent place dans la mitochondrie tandis que les étapes intermédiaires sont cytoplasmiques. Les porphyries sont classées en deux groupes selon le tissu dans lequel prédomine le trouble métabolique :

- les porphyries hépatiques divisées en porphyries hépatiques aiguës (PAI, porphyrie variégata, coproporphyrine héréditaire) et porphyries chroniques (porphyrie cutanée tardive et familiale) ;
- les porphyries érythropoïétiques : maladie de Günther et protoporphyrine érythropoïétique.

L'enzyme spécifiquement déficitaire dans chacune des porphyries est présentée dans cette figure.

hommes (20% des crises). Elle sont déclenchées par des facteurs endogènes (cycles menstruels, stress...) ou exogènes (infections, jeûne, alcool, médicaments...).

« La crise de PHA » est une urgence médicale à traiter en milieu hospitalier (Tableau 1).

L'évolution de la crise peut être favorable spontanément ou après un traitement bien conduit. Souvent le diagnostic n'est pas évoqué et l'orientation se fait alors vers :

- une intervention exploratrice avec risque d'utilisation d'anesthésiques barbituriques (contre-indiqués chez les patients porphyriques malades ou porteurs sains) ;
- une psychiatrisation intempestive des patients (certains diagnostics sont évoqués à tort tels que dépression, névrose, hystérie...).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8471749>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8471749>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)