

CASE REPORT



Familial Mediterranean fever. Report of a pediatric case

Zoulikha BENHACINE¹, Rachid BOUHDJILA¹, Moufida GHARBI²

1. Service de Pédiatrie B, CHUC, Algérie
2. Laboratoire de Pharmacologie Facult2 de Médecine Annaba, Algérie

ABSTRACT

Familial Mediterranean fever or (FMF) (FMF) is a rare monogenic auto-inflammatory disease, predominantly pediatric, with autosomal recessive hereditary transmission, affecting the Mediterranean rim, linked to a mutation of the protein marinosterin, resulting in the secretion of proinflammatory cytokines, interleukin 1. These main manifestations: acute inflammatory attacks with fever and elevation of the serum protein of the inflammation yielding spontaneously in one to 3 days. These flare-ups associate abdominal, articular, cutaneous signs, sometimes polyseritis. The evolution remains favorable under colchicine, with risk of amyloidosis and death and impact on the quality of life. Our objective is to describe through a case of FMF, the clinical approach of a relapsing fever, the clinical characteristics of FMF, and to report the clinical wandering and the diagnostic delay of 4 years as well as the impact on growth and quality of life. This is a 14-year-old boy, of consanguineous marriage, who consults for a recurrent fever at 40°, a clinical and biological inflammatory syndrome, with abdominal signs, and arthralgia, weight delay of less than 3DS, contrasting with a paucity of physical signs apart from pharyngitis. negativity of the infectious, immune, tumor and resistance to antibiotics, and the spontaneous resolution of symptoms in 3 days s, made us evoke the diagnosis of FMF, confirmed by the genetic study which found the homozygous mutation of the protein. In conclusion, FMF is an autoinflammatory disease, monogenic, to evoke in consanguineous marriage, a boy, in front of a recurrent fever, with abdominal, serous, cutaneous and joint involvement; confirmed by genetic study. Colchicine reduces flare-ups, and prevents amyloidosis, and improves quality of life.

ARTICLE HISTORY

Received 06 Mar 2024
Accepted 08 Apr 2024

KEYWORDS

Familial mediterranean fever,
pediatric, Algeria.

CORRESPONDING AUTHOR

Zoulikha BENHACINE
zbenhacine@yahoo.fr

1. INTRODUCTION

La fièvre méditerranéenne familiale (FMF), connu sous le nom de fièvre périodique nommé pour la première fois par Héller en 1955, est une maladie auto-inflammatoire héréditaire rare ou fièvre récurrente héréditaire (FRH), Elle s'observe avant 10 ans en moyenne avant 4ans, chez les juifs, arabes et turks, caractérisé par des accès fébriles récurrents séparés par des intervalles de rémissions [1]. Il s'agit d'une maladie monogénique, à transmission autosomique récessif, lié à une

mutation du gène MEFV (Mediterranean FEVer) localisé sur le bras court du chromosome 16 codant la protéine pyrine exprimé dans les granulocytes, monocytes et éosinophiles impliqué dans la régulation de l'inflammation [2] . L'approche diagnostic est celle de fièvre récurrentes ,et doit faire éliminer les autres causes de la fièvre : infectieuses (tuberculose) ,tumoraux (leucémies, maladie de Hodjkin), pathologie inflammatoire du tube digestif (maladie de Crohn). Cette approche clinique ,confirmé par l'étude génétique, permet d'obtenir des

rémissions, à court terme, et d'éviter les complications mortelles à long terme type amylose rénale [3].

2. CASE REPORT

Patient de 14 ans, aux antécédents familiaux d'une mère née d'un mariage consanguin de 2^{ème} degré, hypothyroïdienne, hypertendue, diabétique, et d'une cousine maternelle, de 28 ans, suivi pour polyarthrite rhumatoïde, et personnels de syndrome de jonction pyélorétéral modéré droit depuis l'âge de 10 ans, opéré en décembre 2021 pour cryptorchidie, souffre depuis l'âge de 10 ans, d'épisodes fébriles séparés par des intervalles d'apyrexie de durée variable (en moyenne une semaine). Ces épisodes sont stéréotypés, très fébriles avec fièvre à 40°, durent 2 à 15 jours, associés à des douleurs abdominales, thoraciques, arthralgies, vomissements, et d'une éruption cutanée.

L'examen clinique retrouve un retard staturopondéral à moins 3 DS pour le poids à 29 Kg, et moins 1,5 DS pour la taille, une maigreur avec un IMC à 12,8. un abdomen sensible à la palpation mais souple, une angine érythémateuse, deux adénopathies latéro-cervicales gauches de un cm, et inguinale droite de 1,5 cm. L'examen ophtalmologique une acuité visuelle OD 10, OG 10. Les antipyrétiques ont un effet minime et la durée des épisodes fébrile est indépendante des antibiotiques. Les bilans sanguins réalisées durant ces épisodes une numération sanguine : leucocytaire : 7100, Hb 11,2 g/dl, VGM : 70, CCMH 30g/dl, un fer sérique bas à 13mg/dl et une ferritinémie à 18 ng/ml, plaquettes à 292.000, un bilan inflammatoire fortement positif avec une CRP à 185 mg/dl. Hémocultures négatives, sérologies virales négatives, coproparasitologie des selles négative, ECBU négatives, IDR à la tuberculine négative, quantiféron négatif, sérologie du kalaazar négative et de Wright négative, anticorps antitransglutaminase, facteur antinucléaire, ASKA et ANCA négatifs.

3. DISCUSSION

La fièvre méditerranéenne familiale (FMF) est le trouble auto-inflammatoire monogénique le plus répandu, se caractérisant par des épisodes auto-résolutifs de fièvre, de polysérite et une élévation des marqueurs de l'inflammation. Les épisodes fébriles récurrents accompagnés de péritonite, de péricardite, et une élévation de la CRP et de la vitesse de sédimentation [4]. L'atteinte cutanée érysipéloïde au cours des poussées est un deuxième élément d'orientation [5]. Il s'agit d'une maladie génétique dont l'étude génétique retrouve la mutation du gène « MEFV », confirme le diagnostic et permet d'instaurer la colchicine, seul traitement disponible, pour éviter les poussées, en attendant la validation des inhibiteurs de l'interleukine 1 [6].

Cette observation illustre l'aspect clinique de la FMF, et décrit son polymorphisme clinique. Les auteurs ont rapporté des

formes cutanées dans 43 et 46 % des cas à type de lésions pseudo-érysipéloïdes : placards inflammatoires, dermo-hydermite et lésions purpuriques, œdèmes des mains et des pieds, prévalence du purpura rhumatoïde, c'est un « infiltrat inflammatoire » dermohypodermite à polynucléaire, neutrophile éosinophile sans dépôts d'IGA. Des cas de polysérite ont été décrits chez des adultes. Cette observation souligne le polymorphisme chez l'enfant, la confusion de la fièvre récurrentes avec les autres diagnostics : déficits immunitaires, maladies infectieuses et inflammatoires de l'intestin., ainsi que l'intérêt du diagnostic précoce dans la réduction des poussées sous colchicine.

4. CONCLUSION

LA FMF est une maladie auto-inflammatoire héréditaire intéressant l'enfant et l'adulte jeune d'origine Méditerranéenne. Elle doit être évoquée devant une fièvre récurrente et des signes abdominaux avec élévation de la protéine CRP, confirmé par le séquençage du gène FEV. La colchicine, traitement de référence prévient les poussées inflammatoires, et l'inflammation chronique infra clinique l'amylose. La résistance indique une biothérapie au sein d'une équipe multidisciplinaire ciblant l'interleukine.

Conflicts of interest : None with regard to the article.

REFERENCES

1. Georgin-Lavialle S, Hentgen V, Stankovic Stojanovic K. La fièvre méditerranéenne familiale. *Familial Mediterranean fever*. *La Revue de Médecine Interne* 2018. 39(4):240-255.
2. Isabelle Touitou (montpellier), maladie périodique (ou fièvre méditerranéenne familiale, fmf) unité médicale des maladies auto-inflammatoires, laboratoire de génétique, hôpital arnaud de villeneuve, 371, avenue du doyen giraud, 34295 montpellier.
3. Gordon S Approche à la fièvre récurrente de l'enfant *Canadian Family Physician* • Le Médecin de famille canadien | Vol 63: october • octobre 2017.
4. Richard K, Glazer S, Demirkaya E, Karp N. Fièvre et polysérite causées par la fièvre méditerranéenne familiale chez une jeune femme. *CMAJ*. 2023 Jun 5;195(22):E792-EE798. French. doi: 10.1503/cmaj.220789-f
5. Gonzales F. Gonzales Atteinte cutanée polymorphe de la fièvre méditerranéenne familiale chez un enfant *Sciences direct Rec, u le : 1 aou^t 2012* Accepté le : 20 janvier 2013 Disponible en ligne 1er mars 2013
6. Pnds 2013 - Fièvre méditerranéenne familiale (FMF)