

CEREMAI

***Colloque des MAI pratiques
pour les francophones
Montpellier le 7 , 8 septembre 2012***

CAS CLINIQUE COMPLEXE

DR M.MALFI

L'ENFANT

MALFI ABDEL MALEK

HISTOIRE D'ABDEL MALEK

Abdel Malek né le 13 mai 2005, à terme , eutrophe

Avant 18 mois :

- rhinopharyngites à répétition (écoulement nasal ,toux...) (Augmentin).
- parfois fièvre isolée .

A partir de 18 mois (2007) :

- des épisodes fébriles récurrents (39° - 40°) ,avec parfois des frissons d'une durée de 2 à 3 jours ,spontanément résolutifs
- des adénopathies sous angulo-maxillaires et cervicales ,hypertrophie amygdalienne.
- un syndrome inflammatoire.

Vers l'âge de 3 ans (2008) :

- apparition au cours des épisodes fébriles récurrents des manifestations douloureuses :
 - articulaires : ++
 - abdominales: rarement
- parfois des aphtes .

HISTOIRE D'ABDEL MALEK (suite)

En 2010

- la recherche du gène MEFV ,a mis en évidence une seule mutation (M694I) et le DC de la FMF fortement suspecté , n'a été ni confirmé, ni éliminé génétiquement .
- un traitement à base de COLCHICINE a été introduit à raison de 0,5 mg/j sous forme de test ,entraînant une légère amélioration (espacement des crises).

En 2012 :

- **en mai** , **ABDEL MALEK** a bénéficié d'une amygdalectomie devant l'importance du syndrome inflammatoire et la positivité des ASLO .
- 2 mois après (juillet 2012) ,il présentait au cours d'un épisode fébrile douloureux **une importante aptose buccale** (3 grosses aphtes siégeant au niveau de la lèvre inférieure : de jamais vus),entraînant une tuméfaction importante de cette lèvre ,et persistant plus de 15 jours (après la disparition de l'épisode douloureux fébrile),malgré un traitement symptomatique .

COMPLEMENT D'ANAMNESE

- **Biographie et antécédents familiaux :**

- le 2^o d'une fraterie de 2 , dont le frère aîné DJAWED né 2001 présente aussi une symptomatologie fébrile douloureuse (abdominale) récurrente ,mais à une fréquence moins importante et génétiquement une mutation M694I .
- parents consanguins de 2^odegré , d'origine algérienne (arabes de l'Afrique du nord).
- FMF chez le père à l'état homozygote (M694I , M694I).
- SEP chez deux tantes, et maladie de BEHCET chez une autre .

- **BIOLOGIE ;**

- pas de syndrome inflammatoire en dehors des poussées.
- dosage des IG : n'a pas été fait .

COMPLEMENT D'ANAMNESE

- Génétique de la FMF :

- présence de variant de séquence c.2082G>A(p.Met694Ile) (**M694I**)
ne n'excluant pas génétiquement le DC (mutations rares possibles) .

Clinique :

- pas d'éruption cutanée durant les épisodes de fièvre ,ni de symptômes digestifs
- vaccination à jour ,pas de réaction particulière .
- croissance régulière , état général parfait , appétit conservé ,développement psychomoteur normal .
- pas de symptômes entre les épisodes.
- présence d'aphtes ,et de conjonctivite à répétition .
- fréquence variable .

Traitement:

- antipyrétiques ,antalgiques sont inefficaces
- colchicine : 0,5 mg/j , pas de biothérapie

- - Quels sont les examens complémentaires utiles .
- - Quel(s) diagnostic(s) évoquez vous :
 - FMF
 - un chevauchement
 - behcet pédiatrique
 - autre DC
- Quel(s) traitement(s) proposez -vous .
- Quelles sont les complications possibles .
- QU'est ce que vous dites aux parents de l'enfant.

MERCI

POUR

VOTRE

ATTENTION