



Disponible en ligne sur

ASJP
 Algerian Scientific Journal Platform

<https://www.asjp.cerist.dz/en/PresentationRevue/436>


CASE REPORT

Le Porphobilinogène : un monopyrrole à la rescousse du diagnostic

Porphobilinogen : a monopyrrole aiding diagnosis

Lynda HADJ SAID^{a,*}, Lyèce YARGUI^a

^a Laboratoire Central de Biochimie CHU Mustapha

MOTS CLÉS

Porphobilinogène ;
 Porphyrine ;
 Porphyrine ;
 Porphyrine variegata

Résumé

Les porphyries sont des maladies métaboliques héréditaires dues à un déficit enzymatique de la biosynthèse de l'hème, entraînant l'accumulation de porphyrines ou de leurs précurseurs, responsables de manifestations cliniques variées. Nous rapportons le cas d'un enfant né en octobre 2019, issu de parents non consanguins, exploré de façon itérative pour une suspicion de maladie métabolique héréditaire. Les investigations successives ont permis d'exclure une maladie de Gaucher, une Mucopolysaccharidose et une Tyrosinémie héréditaire de type I. L'orientation vers une porphyrie héréditaire a conduit au dosage des porphyrines urinaires sur des urines de 24 heures. L'approche diagnostic par élimination a permis d'écarter les principales porphyries érythropoïétiques et hépatiques, et de retenir le diagnostic de porphyrie variegata, soulignant ainsi l'importance du raisonnement clinico-biologique dans le diagnostic différentiel des porphyries pédiatriques.

© 2026 Journal Algérien de Pharmacie. Tous droits réservés.

KEYWORDS

Porphobilinogen ;
 Porphyrin ;
 Porphyrin ;
 Variegata porphyria

Abstract

Porphyrias are hereditary metabolic disorders caused by enzymatic deficiencies in heme biosynthesis, leading to the accumulation of porphyrins and/or their precursors, which result in a wide range of clinical manifestations. We report the case of a child born in October 2019, from non-consanguineous parents, who underwent iterative investigations due to suspected inherited metabolic disease. Successive assessments excluded Gaucher disease, mucopolysaccharidosis, and hereditary tyrosinemia type I. Diagnostic orientation toward hereditary porphyria prompted the analysis of urinary porphyrins in a 24-hour collection. A stepwise elimination approach allowed exclusion of the main erythropoietic and hepatic porphyrias, leading to a final diagnosis of variegata porphyria, highlighting then the importance of an integrated clinical and biochemical approach in the differential diagnosis of pediatric porphyrias.

© 2026 Algerian Journal of Pharmacy. All rights reserved.

* Lynda HADJ SAID : hadjsaid.lynda.pharmb@gmail.com

Introduction

Les porphyries sont un groupe de maladies touchant l'une des enzymes impliquées dans la synthèse de l'hème. Le diagnostic repose sur des profils biochimiques spécifiques caractérisés par l'accumulation des porphyrines et des précurseurs des porphyrines dans les milieux biologiques. Les manifestations cliniques qui en résultent peuvent être abdominales, neurologiques, psychiatriques, endocriniennes et cardiovasculaires, ainsi que des atteintes hépatiques et une photosensibilité cutanée (1).

Nous rapportons ici le cas d'un patient présentant une symptomatologie évocatrice de porphyrie, dont l'analyse biochimique a permis d'orienter le diagnostic vers une porphyrie variegata.

Observation clinique et biochimique

Il s'agit de l'enfant Yasser née le 10 octobre 2019, originaire de kherata, issue de parents non consanguins, et benjamin d'une fratrie de deux enfants qui ne présentent aucun problème de santé particulier.

Yasser a été adressé de nombreuses à notre laboratoire pour une multitude de tests. Nous l'avons reçu une première fois en mars 2022 pour une demande de dosage de l'activité de la β -Glucocérébrosidase qui a été retrouvée à 12,7 nmol/h/mg de protéines (valeurs usuelles : 6-25 nmol/h/mg de protéines) écartant ainsi la maladie de Gaucher.

En juillet 2022, suite à une demande éclairée du clinicien suspectant une Mucopolysaccharidose, nous avons recherché les mucopolysaccharides urinaires par deux tests d'orientation ; au 1,9 Diméthyle Méthylène Bleu et au Chlorure de Cétyle Pyridinium ; qui se sont avérés négatifs. Ces résultats ont été confirmés par un dosage quantitatif de l'Acide Hexuronique retrouvé à 27,6 mg/g de créatinine urinaire (valeurs usuelles : 27,2 mg/g de créatinine urinaire).

Puis en février 2023, à la recherche d'une Tyrosinémie héréditaire type I. Les concentrations de la tyrosine plasmatique était à 22,58 mg/l (valeurs usuelles : 10-30 mg/l), celle du Succinylacétone urinaire à 1,65 μ mol/l (valeurs usuelles : 0-10 μ mol/l).

Et une fois de plus en mars 2023, cette fois ci pour l'exploration d'une glycogénose. Notre patient alors âgé de 34 mois présente une hépatomégalie, Hypoglycémie à jeun, et une dermatose avec des Lésions cutanées Localisées exclusivement au niveau des régions exposées au soleil (bras, dos des mains et visage). Mis à part une augmentation de l'activité des transaminases (ASAT : 95 UI/l, ALAT : 158 UI/l) et de la lactate déshydrogénase (LDH : 588 UI/l), le bilan biochimique standard était correct.

Compte tenu de ce qui précède, notre patient évoque fortement une porphyrie héréditaire plutôt qu'une glycogénose. Ce qui nous a conduits à réorienter notre exploration vers le dosage des porphyrines urinaires.

Pour ce faire, nous avons demandé une collecte des urines de 24 heures, conservées dans un bocal sombre (à l'abri de la lumière) contenant un cristal de thymol (1 ml de toluène ou 2 ml de merseptyl). Le dosage du Porphobilinogène s'est fait par réaction avec le p-diméthylamino-benzaldéhyde (réactif d'Ehrlich). Le produit obtenu, Porphobilinogène-Aldéhyde, présente un pic d'absorption à 555 nm.

Les uroporphyrines ont été extraites par l'acétate d'éthyle en milieu tamponné à pH 1,4. Suivi d'une lecture spectrophotométrique à 402 nm [380 - 430 nm]. (2)

Les coproporphyrines ont été extraites par l'éther en milieu tamponné à pH 4,2 suivi d'un lavage par l'acétate de sodium puis d'une extraction par l'acide chlorhydrique. La lecture spectrophotométrique s'est faite à 405 nm [380 - 430 nm] (Procédé de Fischer - 1936).

Les taux de porphyrines urinaires obtenus sont fournis dans le tableau 1.

Discussion

Les résultats obtenus confirment le diagnostic d'une porphyrie cutanée hépatique en rémission. Pour déterminer le type de porphyrie, nous avons procédé par élimination (Figure 1).

Nous avons tout d'abord écarté l'anémie sidéroblastique liée à l'X (déficit de l'aminolévulinate synthase) vu qu'elle ne donne pas de porphyrie.

Les lésions cutanées sont décrites dans tous les types de porphyrie à l'exception de la porphyrie

Tableau 1. Profil des porphyrines urinaires du patient

Porphyrines	Résultats	Valeurs usuelles
Porphobilinogène	29,41 μ mol/mmol de créatinine	$\leq$ 1,10 μ mol/mmol de créatinine
Uroporphyrines	0,025 nmol/mmol de créatinine	0 - 10 nmol/mmol de créatinine
Coproporphyrines	0,944 nmol/mmol de créatinine	< 20 nmol/mmol de créatinine

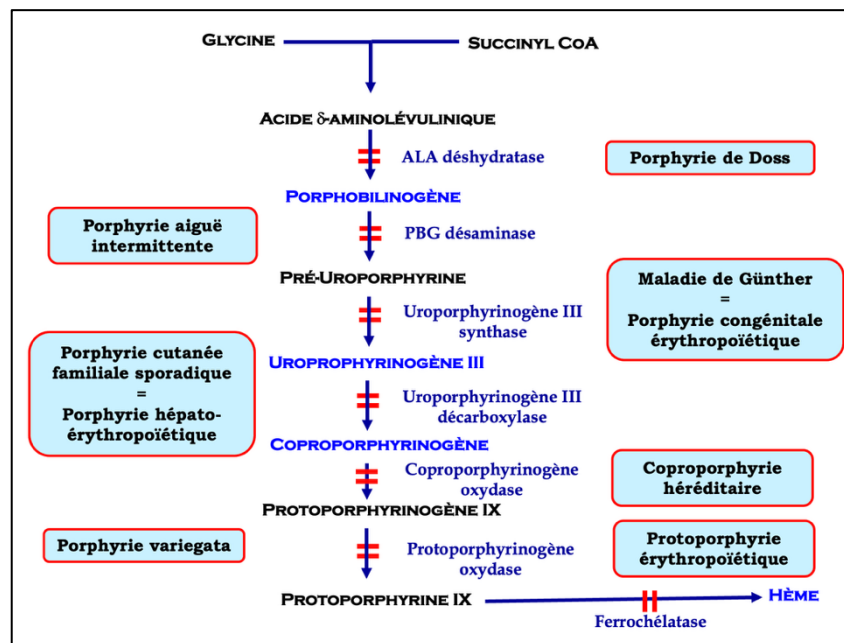


Figure 1. Voie de synthèse de l'hème.

aiguë intermittente, nous avons pu donc l'éliminer tenant compte de la dermatose constatée chez notre patient.

Nous avons également pu exclure la porphyrie de Doss étant donné qu'elle est incompatible avec le taux élevé de Porphobilinogène retrouvé dans notre cas.

Le taux d'uroporphyrines est toujours retrouvé élevé dans la porphyrie érythropoïétique congénitale, ce qui nous a permis de la retirer aussi. La transition normale dans la chaîne de synthèse entre Porphobilinogène et Uroporphyrinogène III a permis d'éliminer la Porphyrie hépato-érythropoïétique.

La coproporphyrine héréditaire a été elle aussi réfutée en considérant le taux de coproporphyrines retrouvé dans l'intervalle de référence, alors qu'il est généralement toujours élevé dans ce type de porphyrie.

Il ne nous restait donc qu'à distinguer entre la porphyrie variegata et la protoporphyrine érythropoïétique.

En comparant les profils des porphyries urinaires entre les deux types, nous avons constaté que la porphyrie variegata a des taux de Porphobilinogène constamment élevés aussi bien en période de crise qu'en rémission par opposition à la protoporphyrine érythropoïétique qui présente des taux normaux des trois porphyrines dosées.

En période de crise aiguë où toutes les porphyrines urinaires sont élevées, le diagnostic différentiel se pose avec la porphyrie aiguë intermittente ayant un taux élevé de Porphobilinogène, et la Coproporphyrine héréditaire, qui présente aussi une élévation des trois types de porphyrines urinaires. Dans ce cas, deux critères importants sont alors à considérer ; la clinique qui écarte la porphyrie aiguë intermittente par absence de signes cutanés et un critère biochimique, car la porphyrie variegata est la seule à montrer un pic d'absorption dans le sang, entre 624 et 627 nm (tableau 2).

Tableau 2. Propriétés optiques caractéristiques

Les Porphyrines	Pic de d'absorption
Porphyrie aiguë intermittente	619 - 620
Porphyrie érythropoïétique congénitale	619 - 620
Porphyrie cutanée tardive	619 - 620
Coproporphyrine héréditaire	619 - 620
Porphyrie variegata	624 - 627
Protoporphyrine érythropoïétique	626 - 634

Conclusion

La demande d'examens biochimiques spécifiques d'un désordre enzymatique héréditaire ne doit pas être aléatoire. Une présomption clinique réfléchie raccourcit le chemin vers le bon diagnostic.

La Protoporphyrinogène oxydase reste présumée innocente tant que son implication n'a pas été prouvée et établie par l'analyse génétique.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêt.

Références bibliographiques

1. Stölzel U, Stauch T, Kubisch I. Porphyrien. Internist. sept 2021;62(9):937-51.
2. Dresel EIB, Rimington C, Tooth BE. Determination of Urinary Uroporphyrin by a Direct Extraction Method. Scand J Clin Lab Invest. janv 1956;8(1):73-8.