

# Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

## PFAPA : Fièvre périodique – stomatite – pharyngite – adénopathie

Août 2019

Sous l'égide du  
Centre de Référence des Maladies Auto-Inflammatoires et de l'Amylose Inflammatoire  
(CeRéMAIA)  
Et de la  
Filière des maladies  
Auto-Immunes et  
Auto-Inflammatoires Rares



## Sommaire

|   |          |
|---|----------|
| <b>Synthèse à destination du médecin traitant</b> ..... | <b>3</b> |
| <b>1. Résumé</b> .....                                  | <b>3</b> |
| <b>2. Prise en charge diagnostique</b> .....            | <b>3</b> |
| <b>3. Prise en charge thérapeutique</b> .....           | <b>3</b> |
| <b>4. Rôle du médecin traitant</b> .....                | <b>4</b> |

## Synthèse à destination du médecin traitant

### 1. Résumé

Le syndrome PFAPA appartient au groupe des fièvres récurrentes auto-inflammatoires. Elle est la plus fréquente des maladies auto-inflammatoires non héréditaires. En France, le syndrome PFAPA est aussi connu sous le nom de syndrome de Marshall. L'acronyme en anglais reflète les principales caractéristiques cliniques de la maladie: PFAPA : fièvre périodique - aphtes - pharyngite - adénite. Le PFAPA est une maladie en général bénigne guérissant le plus souvent spontanément avec l'âge. Il n'y a pas ou peu de retentissement sur la croissance, mais la récurrence des accès fébriles et de fatigue peuvent obérer la qualité de vie des patients et de leurs proches.

### 2. Prise en charge diagnostique

Le syndrome PFAPA est d'origine inconnue et le diagnostic se fait sur des critères cliniques. La symptomatologie débute dans 90% des cas avant l'âge de 5 ans. Elle peut plus rarement débiter avant l'âge de 1 an et être observée chez l'adulte. Les accès de fièvre dépassent souvent 40°C et peuvent être mal tolérés avec frissons et cyanose des extrémités. Ils sont espacés en moyenne de 3 à 6 semaines, souvent à intervalle régulier, ce qui les distingue des autres fièvres récurrentes auto-inflammatoires. La durée médiane de chaque épisode est de 3 à 6 jours. Le syndrome inflammatoire, l'atteinte oropharyngée (pharyngite exsudative ou érythémateuse, sans évidence de streptocoque), et les adénopathies sont quasi constantes chez l'enfant et chez l'adulte. Les aphtes pendant les poussées sont plus rares, mais peuvent être une aide au diagnostic. Les signes inconstants incluent des douleurs abdominales péri-ombilicales, des arthromyalgies sans signes d'arthrite, et des céphalées lors des crises. A la différence d'autres maladies auto-inflammatoires, aucun diagnostic génétique n'est possible pour confirmer un syndrome PFAPA.

### 3. Prise en charge thérapeutique

La prise en charge du PFAPA est symptomatique et permet de limiter ou prévenir les accès inflammatoires et de préserver la qualité de vie des patients. La stratégie thérapeutique adoptée sera dépendante de la fréquence des crises, de l'existence d'une cause ORL évidente, et du vécu des symptômes par le patient et sa famille.

Les traitements de la crise reposent sur des médicaments à effet anti-inflammatoire rapide. La réponse au paracétamol est généralement modeste. La réponse à l'ibuprofène est plutôt bonne mais peut favoriser les oscillations thermiques avec une moins bonne tolérance de la fièvre (frissons, cyanose des extrémités, voire des convulsions hyperthermiques). La réponse à une dose unique de corticoïdes est très rapide et peut même constituer un élément fort en faveur du diagnostic. La corticothérapie à la demande doit être réévaluée par le médecin spécialiste tous les ans. En effet, les corticoïdes ne préviennent pas la récurrence des crises et peuvent même chez 25 à 40% des patients raccourcir l'intervalle entre les accès inflammatoires. Une à deux prises uniques mensuelles n'entraîne habituellement pas d'effets indésirables majeurs. De cette manière, leur utilisation à chaque poussée permet à l'enfant d'être en forme en quelques heures facilitant à celui-ci et sa

famille une reprise de l'activité quotidienne. Quand leur utilisation rapproche les crises, il sera convenu avec l'enfant ou l'adolescent et ses parents de la prise essentiellement réservée aux événements exceptionnels (voyage ou autre circonstance exceptionnelle).

Un traitement spécifique de l'aphtose peut aussi s'avérer nécessaire.

D'autres approches médicamenteuses (colchicine, montelukast) préventives des crises sont possibles mais leur efficacité réelle reste à prouver.

L'amygdalectomie après l'âge de 6 ans peut être efficace, mais son effet sur l'arrêt des crises peut n'être que transitoire. Elle n'est en règle indiscutable que lorsqu'il existe des amygdales obstructives avec apnées du sommeil.

Les recommandations vaccinales sont celles en vigueur au sein de la population générale, mais il est conseillé de pratiquer les vaccinations à distance d'un accès inflammatoire.

## 4. Rôle du médecin traitant

Le médecin traitant est à même de prendre en charge un patient atteint de PFAPA, lorsque le diagnostic est posé et que la prise en charge lui a été clairement exposée. En effet, la fièvre est un symptôme très fréquent surtout chez le jeune enfant, et seul l'interrogatoire et un examen clinique bien menés permettront de mettre en route les examens complémentaires permettant d'éliminer les autres causes. Les diagnostics différentiels sont multiples. Les principales autres causes de fièvres récidivantes sont les infections, les maladies dysimmunitaires, les néoplasies et les autres fièvres récurrentes auto-inflammatoires comme la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), ou le syndrome de déficit partiel en mévalonate kinase (MKD).

Dans les cas difficiles ou pour la mise en place de la prise en charge thérapeutique, le médecin traitant peut s'appuyer sur l'avis d'une consultation de centre de référence ou de compétence.