

# HEMOCHROMATOSE

- FMC BOULONNAIS 2015 GASTROPALE
- DIAGNOSTIC D UNE ELEVATION DE LA FERRITINE



# CAS CLINIQUE

- MR B .H..., 60ans , au décours d'une chondrocalcinose articulaire
- bilan biologique :nfs nle , crp 20 , ferritine 850 ng/ml , alat 55 ( N<35) , glycémie 1,35 , Cholestérol 2,85 , triglycérides 2,1
- Parametre biologique à demander ?? un et un seul

# COEFFICIENT DE SATURATION

- CSS > 65 %
- Autres résultats :

échographie : foie de surcharge

serologies virales b et c négatives

De quelle surcharge part l' échographie ?

Ex à demander maintenant : 2

# C 282 Y / IRM

- C282 Y +/- : 95% des HGE  
( hémochromatose HFE ou de type 1 )
- IRM : quantification de la surcharge en fer  
(  $N < 36 \mu\text{mol/g}$  )



# Résultats

- C 282 Y + / -
- IRM : CHF = 120
- Origine de la surcharge en fer ??

# METABOLIQUE

- Seul homozygotie C282 Y = HG
- Tableau d' HEPATOSIDEROSE  
DYSMETABOLIQUE :

homme , gly , CT et TG élevés

css 60% , surcharge en fer moyenne

# TRAITEMENT



# CAT devant une élévation de la F

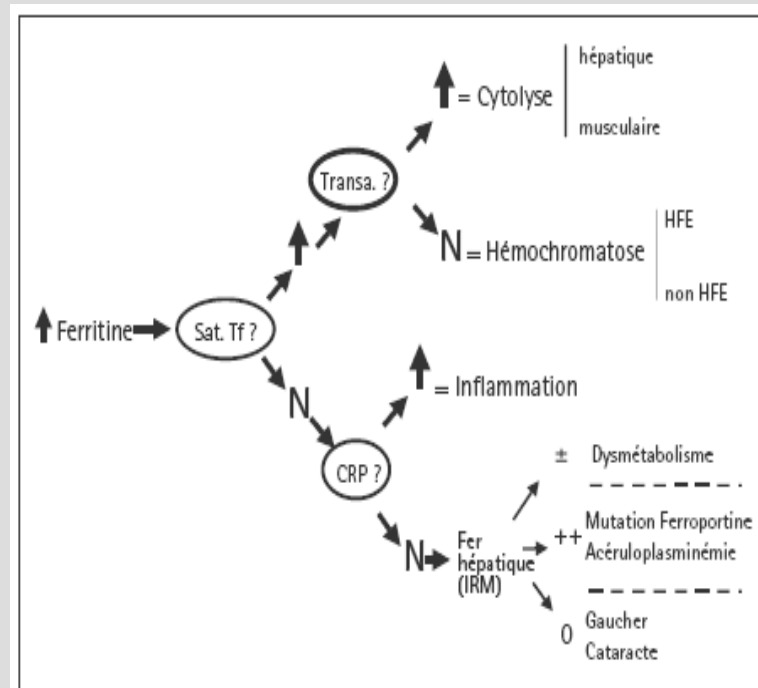


Figure 1. - Diagnostic schématique d'une hyperferritinémie. (Sat. Tf = Saturation de la Transferrine ; Transa. = transaminases ; CRP = C Réactive Protéine ; ↑ = augmentation ; N = valeur normale)



# RECOMMANDATIONS HAS

**TABLEAU I. ÉLÉMENTS STANDARD DE PRISE EN CHARGE DE L'HÉMOCHROMATOSE HFE**

**ÉVALUATION INITIALE : INTERROGATOIRE, EXAMEN CLINIQUE, BILAN MARTIAL (FERRITINÉMIE & CS-Tf)**

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pas de symptôme</li> <li>▪ CS-Tf &lt; 45 %</li> <li>▪ Ferritinémie normale</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pas de symptôme</li> <li>▪ CS-Tf &gt; 45 %</li> <li>▪ Ferritinémie normale</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pas de symptôme</li> <li>▪ CS-Tf &gt; 45 %</li> <li>▪ Hyperferritinémie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Phase d'expression clinique</li> <li>▪ CS-Tf &gt; 45 %</li> <li>▪ Hyperferritinémie</li> </ul>
STADES	STADE 0	STADE 1	STADE 2	STADES 3 & 4
<b>BILAN INITIAL COMPLÉMENTAIRE</b>	Pas d'examens complémentaires		<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>Rechercher une atteinte</b> :               <ul style="list-style-type: none"> <li>- pancréatique (glycémie à jeun) ;</li> <li>- hépatique (transaminases, échographie en cas de signes cliniques ou de cytolyse) ;</li> <li>- cardiaque (échographie pour les stades 3 et 4) ;</li> <li>- gonadique (dosage testostérone s'il s'agit d'un homme) ;</li> <li>- osseuse (ostéodensitométrie) en présence de cofacteurs d'ostéoporose.</li> </ul> </li> <li>▪ <b>Orienter vers un spécialiste</b> en fonction de la clinique et en cas d'anomalie du bilan (en particulier si ferritinémie <math>\geq 1\ 000\ \mu\text{g/l}</math>).</li> </ul>	
<b>TRAITEMENT</b>	Pas de traitement		<p><b>Traitement déplétif par saignée</b> (jusqu'à 7 ml/kg sans dépasser 550 ml)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>Phase d'induction</b> par saignée au maximum hebdomadaire : poursuivre jusqu'à ce que la ferritinémie devienne <math>\leq 50\ \mu\text{g/l}</math>.</li> <li>▪ <b>Phase d'entretien</b> par saignée tous les 2, 3 ou 4 mois (en fonction des patients) : maintenir la ferritinémie <math>\leq 50\ \mu\text{g/l}</math>.</li> </ul> <p><b>Traitement des complications</b> à adapter en fonction de la clinique.</p>	
<b>SUIVI</b>	<p><b>Tous les 3 ans</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ interrogatoire</li> <li>▪ examen clinique</li> <li>▪ ferritinémie &amp; CS-Tf</li> </ul>	<p><b>Chaque année</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ interrogatoire</li> <li>▪ examen clinique</li> <li>▪ ferritinémie &amp; CS-Tf</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>À chaque saignée</b> : interrogatoire et évaluation clinique.</li> <li>▪ <b>En phase d'induction</b> : en début de traitement, contrôle mensuel de la ferritinémie lors des saignées jusqu'à atteinte du seuil de 300 <math>\mu\text{g/l}</math> chez un homme et 200 <math>\mu\text{g/l}</math> chez une femme. En dessous de ces valeurs, contrôle de la ferritinémie toutes les 2 saignées.</li> <li>▪ <b>En phase d'entretien</b> : contrôle de la ferritinémie toutes les 2 saignées. Contrôle de l'hémoglobinémie dans les 8 jours qui précèdent la saignée.</li> <li>▪ <b>Suspendre les saignées en cas d'hémoglobinémie &lt; 11 g/dl.</b></li> </ul> <p><b>Suivi des complications</b> à adapter en fonction de la clinique (par ex. dépistage du carcinome hépato-cellulaire en cas de cirrhose, suivi du diabète, etc.)</p>	

# HEPATOSIDEROSE DYSMETABOLIQUE

- Saignées à partir CHF > 120
- Rôle potentiel néfaste de la surcharge en fer :

cirrhose et chc ? Cancer ?

**Insulino resistance**

