

Comment ne pas « passer à côté » d'une hémochromatose

MALADIE :

- fréquente : 1 sujet sur 200 y est prédisposé
- facilement traitée par des saignées si diagnostiquée tôt

Souvent diagnostiquée trop tard, les complications sont irréversibles, parfois mortelles

DIAGNOSTIC :

Signes cliniques

Fatigue chronique, douleurs articulaires, teint grisâtre, ostéoporose, troubles de l'érection, diabète, augmentation modérée des transaminases

Hyperferritinémie

- > 300 µg/L chez l'homme
- > 200 µg/L femme ménopausée
- > 100 µg/L femme non ménopausée

Bilan systématique

Au moins 1 fois dans la vie (chez l'adulte jeune)

Coefficient de saturation de la transferrine (CS-Tf)

(correspond au rapport du fer sur la transferrine)

- au mieux, résultat à confirmer par un deuxième dosage -

CS-Tf normal (< 45%)

Hémochromatose écartée

Si hyperferritinémie, rechercher en premier : syndrome métabolique, inflammation, alcool

CS-Tf élevé (>45%)

Demande de mutation C282Y

(avec fiche de consentement pour test génétique)

C282Y / C282Y
(= homozygotie)

Hémochromatose confirmée

1. Compléter bilan (ferritinémie, bilan viscéral)
2. Débuter saignées (si hyperferritinémie)
3. Engager enquête familiale

Si hétérozygotie C282Y ou absence de mutation, rechercher une autre cause :

1. d'**hypersidérémie** : autre surcharge en fer, hémolyse, cytolyse ;
2. d'**hypotransferrinémie** : insuffisance hépatique, protéinurie, dénutrition



Vous cherchez
des informations pratiques,
consultez :



www.hemochromatose.org