

Les Médecins Maîtres-Toile

Accueil ► Publications médicales ► L'hémochromatose à l'heure du gène : Evolution de la conduite diagnostique.

Publié le : 21 février 2005

 Imprimer cet article

Auteur :
Didier Mennecier



L'hémochromatose à l'heure du gène : Evolution de la conduite diagnostique.

L'hémochromatose génétique n'est actuellement plus une découverte tardive devant le tableau classique de la « cirrhose bronzée de Trousseau » associant de multiples complications viscérales. En effet, elle peut-être découverte devant des signes cliniques et biologiques évocateurs.

Plusieurs aspects cliniques, le plus souvent isolés, doivent faire suspecter une hémochromatose.

- Comme une mélanodermie,
- une hépatomégalie,
- une impuissance,
- une ménopause précoce sans bouffées de chaleur,
- un diabète voire une diminution de tolérance aux glucides,
- une asthénie physique permanente,
- des rhumatismes chroniques,
- une chondrocalcinose,
- Un aspect pathognomonique comme la tuméfaction des 2ième et 3ième articulations phalangiennes surtout chez l'homme [1].

La stratégie classique était basé alors devant la suspicion clinique d'une hémochromatose à contrôler tout d'abord les marqueurs sériques de charge en fer. En cas d'une élévation du fer sérique mais surtout de la saturation de la transferrine (sup à 60% chez l'homme et sup à 50% chez la femme) une ponction biopsie du foie était réalisée [2].

Celle ci permettait d'avoir **trois données essentielles** :

- elle confirmait l'existence d'une surcharge hépatique en fer,
- elle en précisait la distribution hépatocytaire et périportale,
- elle permettait une quantification de cet excès sidérique rapportée à l'âge.

Cette quantification faisait appel à deux paramètres : Le rapport de la concentration hépatique en fer (C.H.F.) sur l'âge et/ou le rapport du fer histologique sur l'âge. Si les valeurs étaient supérieures respectivement à 1,9 et 0,2 et si les surcharges secondaires notamment transfusionnelle étaient éliminées, le diagnostic d'homozygotie hémochromatosique pouvait être retenu [3].

Actuellement la démarche diagnostic repose sur le resultat de la recherche de la mutation C282Y bien sûr demandée devant une suspicion clinico-biologique d'hémochromatose [4].

► Si la mutation est présente à l'état homozygote (C282Y +/+), l'hémochromatose peut être affirmée. La stratégie repose alors sur l'évaluation de l'intensité de la surcharge hépatique en fer. Celle-ci est obtenue par l'utilisation combinée du taux de ferritinémie et des données de l'IRM hépatique [5]. Les valeurs seuils actuellement proposées par les équipes sont un taux de 1000 à 1500 ug/l pour la ferritinémie et/ou une C.H.F par IRM déduite du degré de l'hypo-signal en T2 de l'ordre de 400 à 500 umol/g.



IRM Hépatique

Surcharge marquée (source www.radio.univ-rennes1.fr)

Si ces paramètres orientent vers une probabilité très forte d'observer une cirrhose une ponction biopsique hépatique (PBH) doit être réalisée. Elle est alors justifiée comme élément de pronostic pour d'une part apprécier l'existence et le degré de fibrose et d'autre part rechercher la présence d'un carcinome hépatocellulaire ou de nodules hépatiques dépourvus de fer qui interviennent dans la genèse de ce dernier.

- Si la mutation est présente à l'état hétérozygote (C282Y +/-), l'hétérozygotie hémochromatose peut être affirmée.
- Si la mutation est absente (C282Y -/-), l'hémochromatose peut être éliminée.

Dans ces cas la PBH n'apparaît alors justifiée que si il existe une discordance entre ces résultats et les données clinico-biologiques. En effet il existe certaines formes homozygotes d'hémochromatose ne s'exprimant pas ou incomplètement et il semble alors licite de demander une IRM qui entraînera une PBH si une surcharge hépatique en fer apparaît probable.

Dans le cadre d'une enquête familiale d'hémochromatose la stratégie classique se basait, au niveau des frères et des sœurs du probant, sur leur degré de similitude H.L.A. Un HLA identique correspondait à une homozygotie hémochromatose, un HLA semi-identique correspondait à une hétérozygotie [6]. La stratégie nouvelle repose tout simplement sur la recherche de la mutation C282Y

La thérapeutique repose toujours sur la soustraction régulière de fer non héminique, obligeant l'organisme à puiser dans ses réserves le fer nécessaire pour reconstituer le stock d'hématie. En général le malade subit deux saignées par semaine afin d'obtenir une ferritinémie inférieure à 100 ug/l. Puis le traitement d'entretien repose sur 3 à 8 saignées par an.

[1] Yaouanq J. Hémochromatose génétique. Concours Médical 1991 ;29:2504-8.

[2] Brissot P, Moirand R, Guyader D, Deugnier Y. Surcharges en fer. Encycl.Med.Chir.(Paris france),Hépatologie,7-200-A-10,1995 ;16p.

[3] Deugnier Y, Loréal O, Guyader D, Jouanolle Y, Moirand R, Jacquelinet C, Brissot P. Liver pathology in genetic hemochromatosis : a review of 135 homoizigous cases and their bioclinical correlations. Gastroenterology 1992 ;102:2050-2059.

[4] Brissot P, Moirand R, Jouanolle AM, Deugnier Y, David V. L'hémochromatose : un diagnostic en plein bouleversement. Rev Prat Med Générale 1997 ;11:30-3.

[5] Gandon Y, Guyader D, Heautot JF et al. Hematochromatosis : diagnosis and quantification of liver iron with gradient-echo MR Radiology 1994 ; 194:533-8.

[6] Moirand R, Brissot P, Deugnier Y. Prise en charge d'une famille atteinte d'hémochromatose génétique Gastroenterol Clin Bio 1996 ;20:B9-B14.



 [Imprimer cet article](#)

Copyright Médecins Maîtres-Toile francophones
[Espace membres](#) - [Administration](#) - [Crédits](#)
