

Item 215 – Pathologie du fer chez l'adulte et l'enfant : hémochromatose génétique

Généralités	▪ Mutation homozygote C282Y du gène HFE ▪ Transmission récessive ▪ Mélanodermie + diabète sucré + cirrhose + cardiomyopathie
Manifestations articulaires	▪ Fréquentes, premières manifestations de hémochromatose ▪ Formes localisées : douleur à la poignée de main (MCP 2, 3) ▪ Arthralgies d'effort, raideur douloureuse, aspect peu inflammatoire, limitation des mouvements, liquides articulaires peu inflammatoire ▪ Atteinte des hanches et des genoux ▪ <u>Radios</u> : – MCP 2 et 3 : ostéophytes en « hameçon », pincement articulaire – Articulations peu touchées par arthrose : signes d'arthropathie chondrale et sous-chondrale, géodes cernées par condensation, disposition en chapelet, ostéophytes à extrémités arrondies – Chondrocalcinose articulaire <i>Penser à hémochromatose quand :</i> → Arthrose ou CCA à un âge plus jeune qu'à l'accoutumée → Arthrose à des sites habituellement préservés par l'arthrose primitive : MCP, chevilles, poignets, épaules
Manifestations osseuses	▪ Perte osseuse => diminution DMO => augmentation du risque de fracture
Diagnostic	▪ <u>Signes de surcharge en fer</u> : fatigue chronique ++, mélanodermie, insuffisance hypophysaire, insuffisance gonadique, signes hépatiques, pancréatiques, cardiaques ▪ Hyperferritinémie : > 300 µg/L chez l'homme, > 200 µg/L chez la femme ▪ Cs > 45% voire > 60 % ▪ IRM hépatique ▪ Mutation gène HFE C282Y
Stades de la maladie	▪ <u>Stade 0</u> : absence d'expression clinique ou biologique ▪ <u>Stade 1</u> : augmentation isolée du taux de CS ▪ <u>Stade 2</u> : stade 1 + augmentation ferritine, mais aucun signe clinique ▪ <u>Stade 3</u> : stade 2 + diminution de la qualité de vie liée à asthénie, impuissance, aux arthropathies ▪ <u>Stade 4</u> : stade 2 + compromission du pronostic vital liée à cirrhose, un DT2, une cardiomyopathie ⇒ Si stades 2,3 et 4 : explorations du foie (ponction-biopsie, fibrose ? cirrhose ?), gonades (signes cliniques, dosage testostérone), os (ostéodensitométrie), cœur (ECG)
Diagnostic différentiel	▪ Syndrome métabolique ▪ Alcoolisme ▪ Inflammation ▪ Cytolyse
Traitement	▪ Saignées régulières ▪ <u>Tt symptomatique</u> : tt antalgiques 1, 2, AINS, colchicine, infiltrations articulaires ▪ Kiné, ergothérapie, podologie ▪ Tt ostéoporose ▪ Suivi rhumatologique