

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

MALADIE :

- fréquente : 1 sujet sur 300 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 $\mu\text{g/mL}$ chez l'homme
- > 200 $\mu\text{g/mL}$ femme ménopausée
- > 100 $\mu\text{g/mL}$ femme non ménopausée

Détection systématique

Au moins une 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%)

CS-Tf élevé (>45%)

Hémochromatose écartée

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

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

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

DETECT/FER

Semaine nationale de l'Hémochromatose

Vous cherchez

des informations pratiques,
consultez :



www.ffamh.hemochromatose.org



www.ferif-parcourshemochromatose.fr



www.hemochromatose-ouest.fr

Contact

contact@ffamh.hemochromatose.org



Fédération
Française des
Associations de
Malades de l'
Hémochromatose

