

Hémochromatose de type 1 : Circonstances de découverte et délais diagnostiques





Homozygotie C282Y

Sexe

Age

Age diagnostique

Circonstances diagnostiques:

- **Symptômes**
- **Bilan sanguin**
- **Enquête familiale**

Ferritinémie

Délai diagnostique

Remarques

374 / 394 réponses

**165
(44,1%)**

**21
(5,6%)**

**34
(9,1%)**

**79
(21,1%)**

**75
(20,1%)**

• 149 femmes (39,8 %)

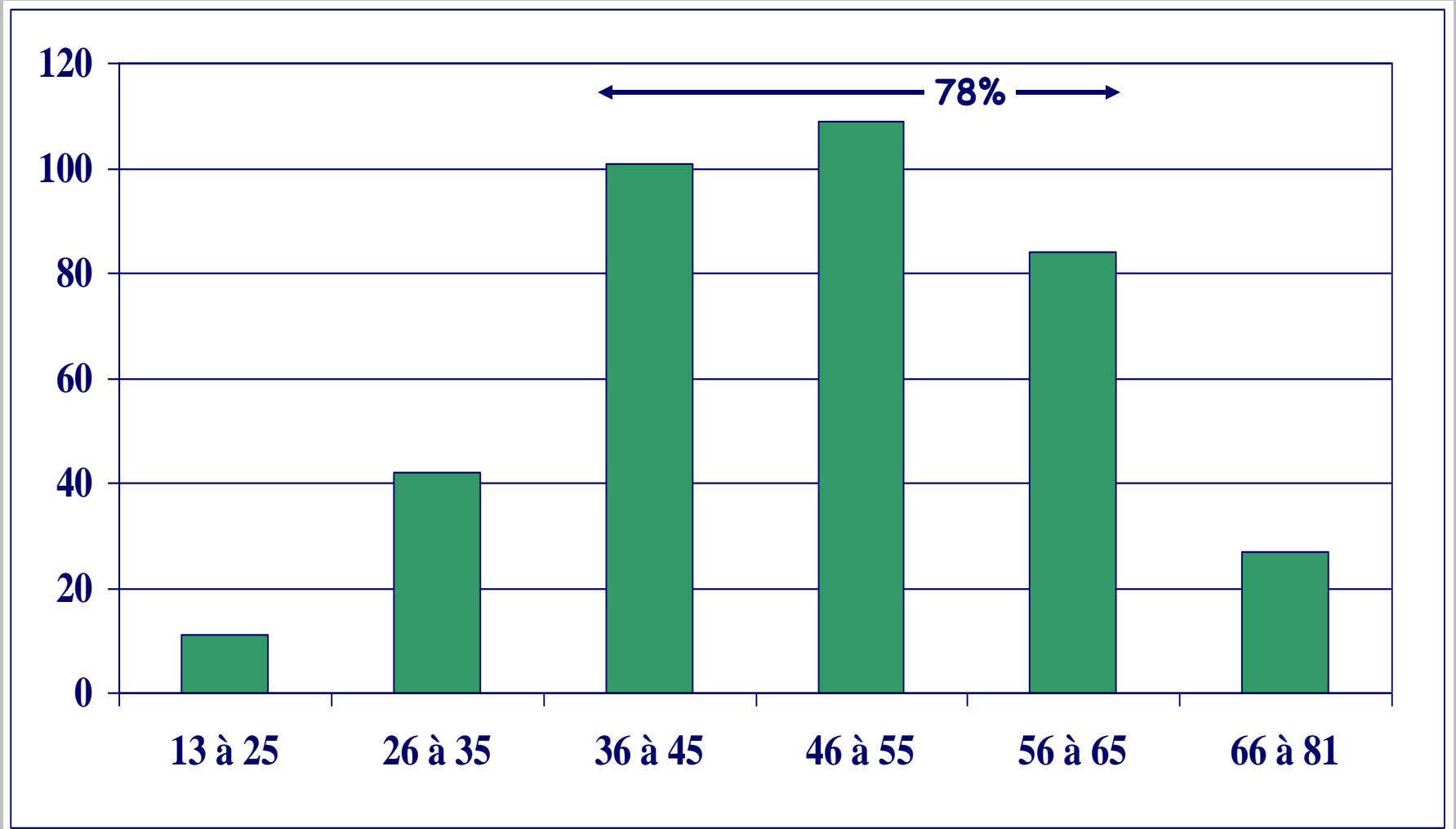
• 225 hommes (60,2 %)

Age moyen: 56,9 +/- 12.3 ans

Méd.: 58 ans (14 à 81 ans)



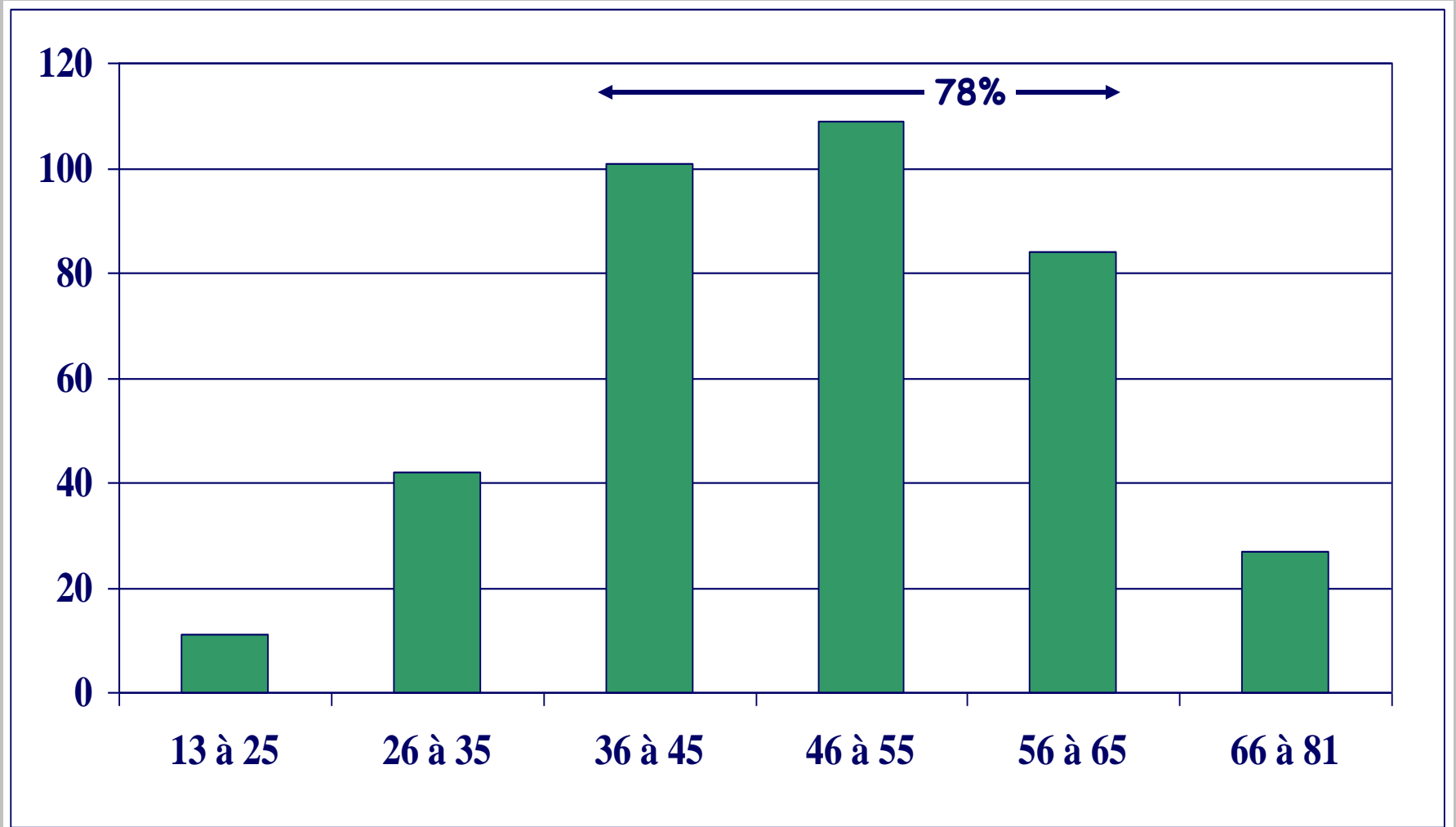
Age auquel le diagnostic a été porté



Moyenne: 48,6 +/- 12 ans; médiane : 49 ans (13 à 81 ans)

Age moyen : femmes : 50,5 +/- 12,5 ans > hommes : 47,3 +/- 11,2 ans p = 0,004

Age auquel le diagnostic a été porté



Age moyen : **femmes: 50,5 ans** (+/- 12,5) > **hommes: 47,3 ans** (+/- 11,2)

p = 0,004

Aucun symptôme signalé	40 %
Fatigue	42 %
Arthralgies	32 %
Hépatopathies	10 %
Teint	7 %
Diabète	4 %
Atteinte cardiaque	3 %
Troubles sexuels	3 %

Symptomatologie signalée

Aucun symptôme signalé	40 %
Fatigue	42 %
Arthralgies	32 %
Hépatopathies	10 %
Teint	7 %
Diabète	4 %
Atteinte cardiaque	3 %
Troubles sexuels	3 %

Symptomatologie signalée

Aucun symptôme signalé	40 %
Fatigue	42 %
Arthralgies	32 %
Hépatopathies	10 %
Teint	7 %
Diabète	4 %
Atteinte cardiaque	3 %
Troubles sexuels	3 %

Symptomatologie signalée

	Age (n = 374)	Ferritine $\mu\text{g/L}$ (n = 292)	> 1000 $\mu\text{g/L}$ (n = 155)
Sympt.	48,8 ans +/- 11 (n= 222)	1725 +/- 1567 (n = 188)	58,3 % (105/188)
Asympt.	48,3 ans +/-12 (n= 152)	1395 +/- 1199 (n = 104)	48 % (50/104)

p = 0,352

p = 0,022

	Age (n = 374)	Ferritine $\mu\text{g/L}$ (n = 292)	> 1000 $\mu\text{g/L}$ (n = 155)
Sympt.	48,8 ans +/- 11 (n= 222)	1725 +/- 1567 (n = 188)	58,3 % (105/188)
Asympt.	48,3 ans +/-12 (n= 152)	1395 +/- 1199 (n = 104)	48 % (50/104)

p = 0,352

p = 0,022

	Age (n = 374)	Ferritine $\mu\text{g/L}$ (n = 292)	> 1000 $\mu\text{g/L}$ (n = 155)
Sympt.	48,8 ans +/- 11 (n= 222)	1725 +/- 1567 (n = 188)	58,3 % (105/188)
Asympt.	48,3 ans +/-12 (n= 152)	1395 +/- 1199 (n = 104)	48 % (50/104)

p = 0,352

p = 0,022

C.diagnostiques n = 374



Enquête familiale	29% (n = 109)
Hasard	26% (n = 98)
Signes d'appel	45% (n = 167)



Délais diagnostiques et enquête familiale

n = 109

< 1 mois	2 à 11 mois	1 à 5 ans	> 5 ans
92 %	6 %	2 %	



Délais diagnostiques et hyperferritinémie de rencontre

n = 98

< 1 mois	2 à 11 mois	1 à 5 ans	> 5 ans
67 %	25 %	3 %	5 %



Délais diagnostiques et signes d'appel

n = 167

< 1 mois	2 à 11 mois	1 à 5 ans	> 5 ans
58 %	22 %	13 %	7 %

Motifs de consultation n = 167

Fatigue ++	29 %	(n=49)
Arthropathie + fatigue	33 %	(n=56)
Arthropathie isolée	14,9 %	(n=25)
Hépatopathie	17,3 %	(n=29)
Diabète	2,3 %	(n=4)
Cardiopathie	1,7 %	(n=3)
Teint grisé	0,6 %	(n=1)

Motifs de consultation n = 167

	fem. / masc.
Fatigue ++	16/33
Arthropathie + fatigue	28/28
Arthropathie isolée	9/16
Hépatopathie	2/27
Diabète	0/4
Cardiopathie	0/3
Teint grisé	0/1



Délais diagnostiques et fatigue

49 patients / 167 (29 %)

< 1 mois	2 à 11 mois	1 à 5 ans	> 5 ans
65 %	27 %	6 %	2 %

Délais diagnostiques et arthralgies

81 patients / 167 (48 %)

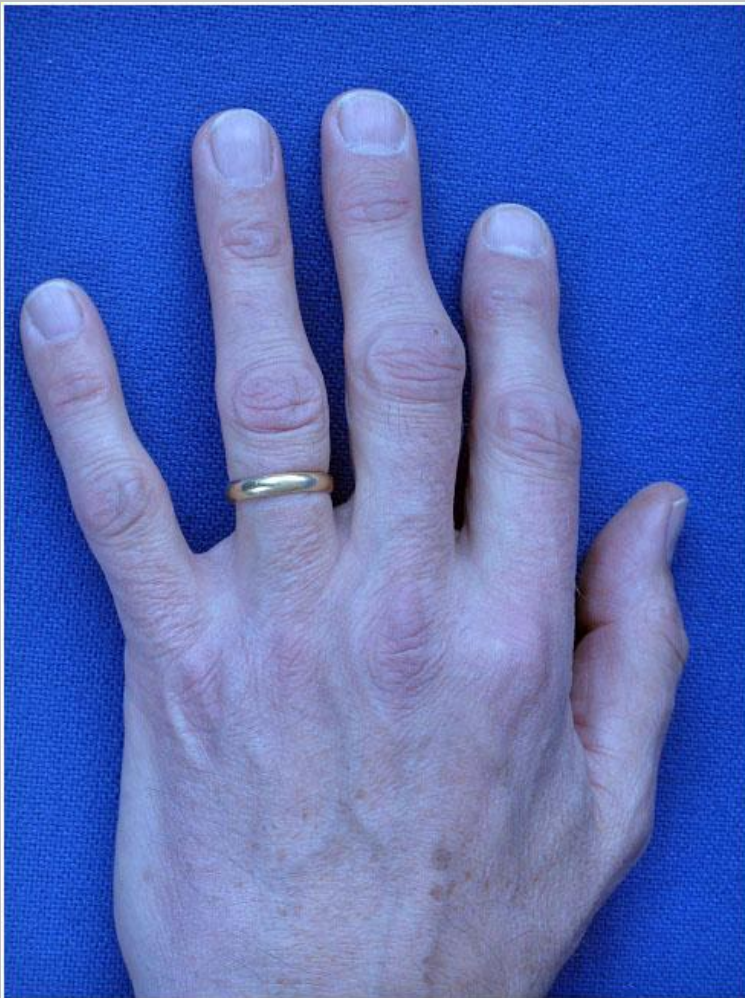
Membre sup. :
n=35

Membre inf. :
n=50



main: n=57

Index - majeur:
n = 19



Délais diagnostiques et arthralgies

81 patients / 167 (48 %)

< 1 mois 2 à 11 mois 1 à 5 ans > 5 ans

A. + fatigue	56	55 %	23 %	13 %	9 %
Arthropathie	25	56 %	16 %	16 %	2 %

Bilan hépatique n : 8
Gros foie n : 4
Hépatite n : 1

Délais diagnostiques et hépatopathies

29 patients / 167 (17 %)

< 1 mois	2 à 11 mois	1 à 5 ans	> 5 ans
48 %	24 %	21 %	7 %



+



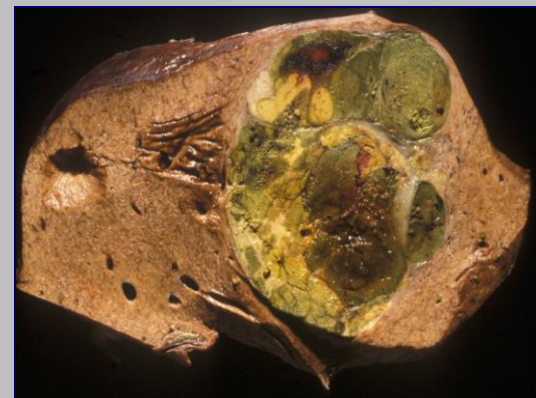
=

55%

Ferritine
> 1000 $\mu\text{g/L}$

=

53%



Dépistage ?

Délai	1 à 5 ans	> 5 ans
Arthropathie + fatigue	13 %	9 %
Arthropathie isolée	16 %	2 %
Hépatopathie	21 %	7 %

Sensibilisation



Nous remercions les associations AH Aquitaine AH Paris Ile de France, AH Poitou Charente, AH Ouest, AH Alsace ainsi que les personnels des différents Centres de saignée ayant participé à cette enquête, tout particulièrement les Docteurs : D. Larricq, B. Martenot, M. Tavernier, F. Bijou, AY. Mercier, L. Ritchen, Y. Segui, B. Chanu, V. Stocco, B. Martin, A. Cabantous, N. Rochette, F. Arles, C. Dugor, P. Voultoury.

