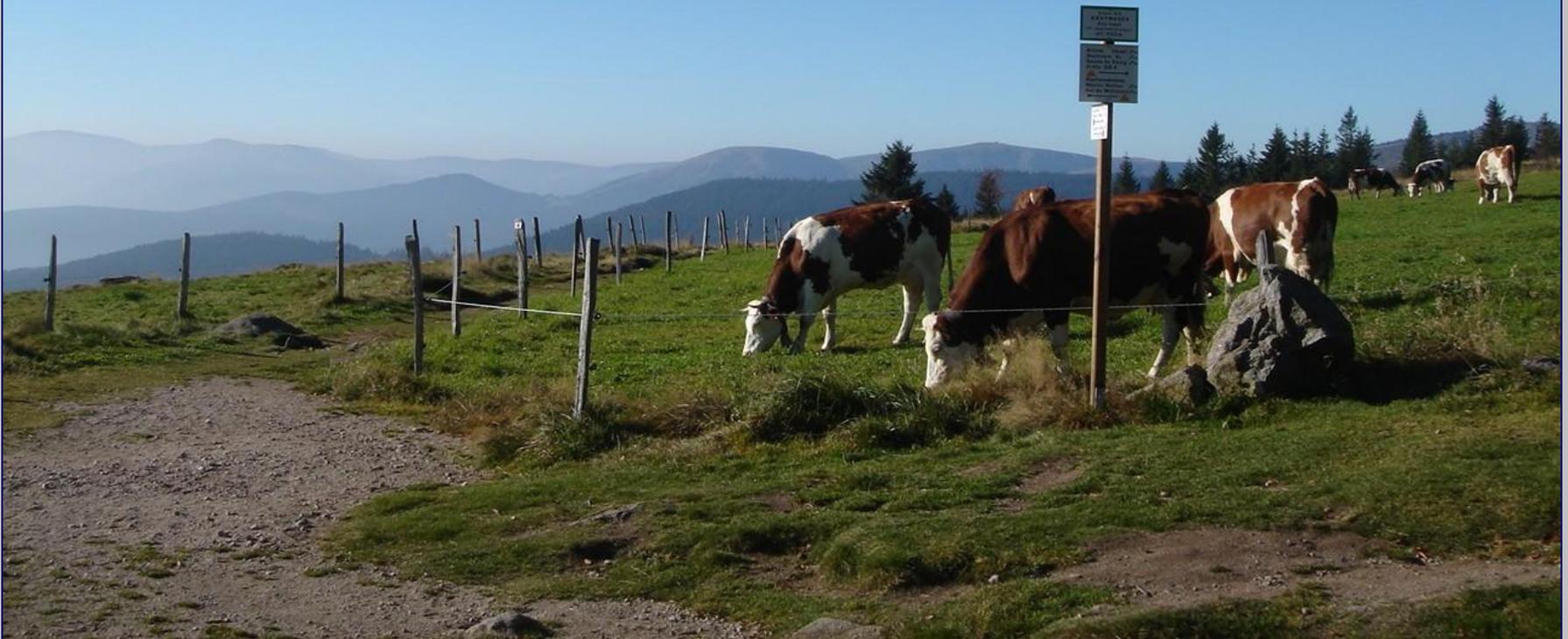


# Hémochromatose de type 1 : Circonstances de découverte et délais diagnostiques





**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 %)

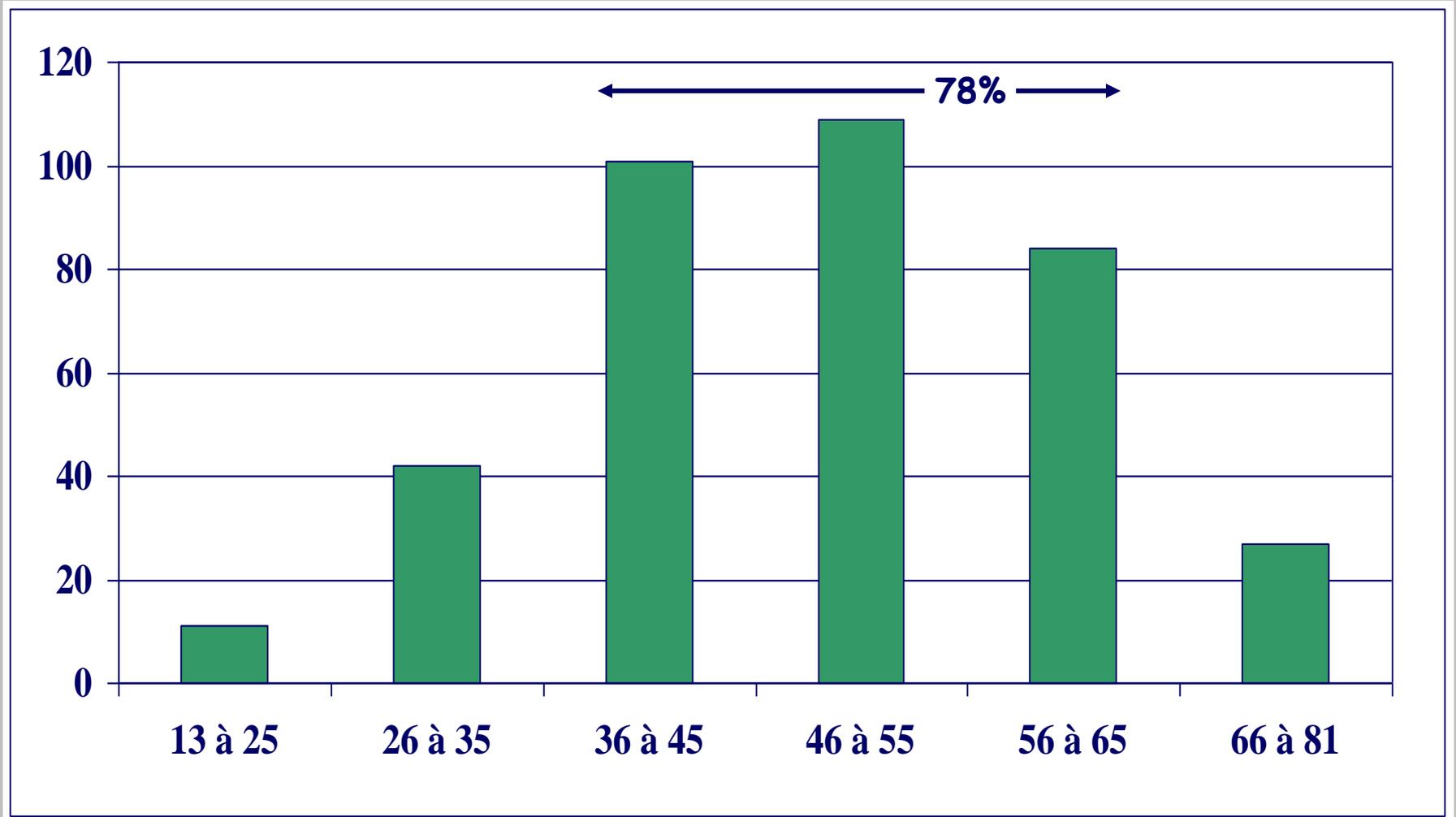
• 225 hommes (60,2 %)

**Age moyen: 56,9 +/- 12.3 ans**

**Méd.: 58 ans (14 à 81 ans)**



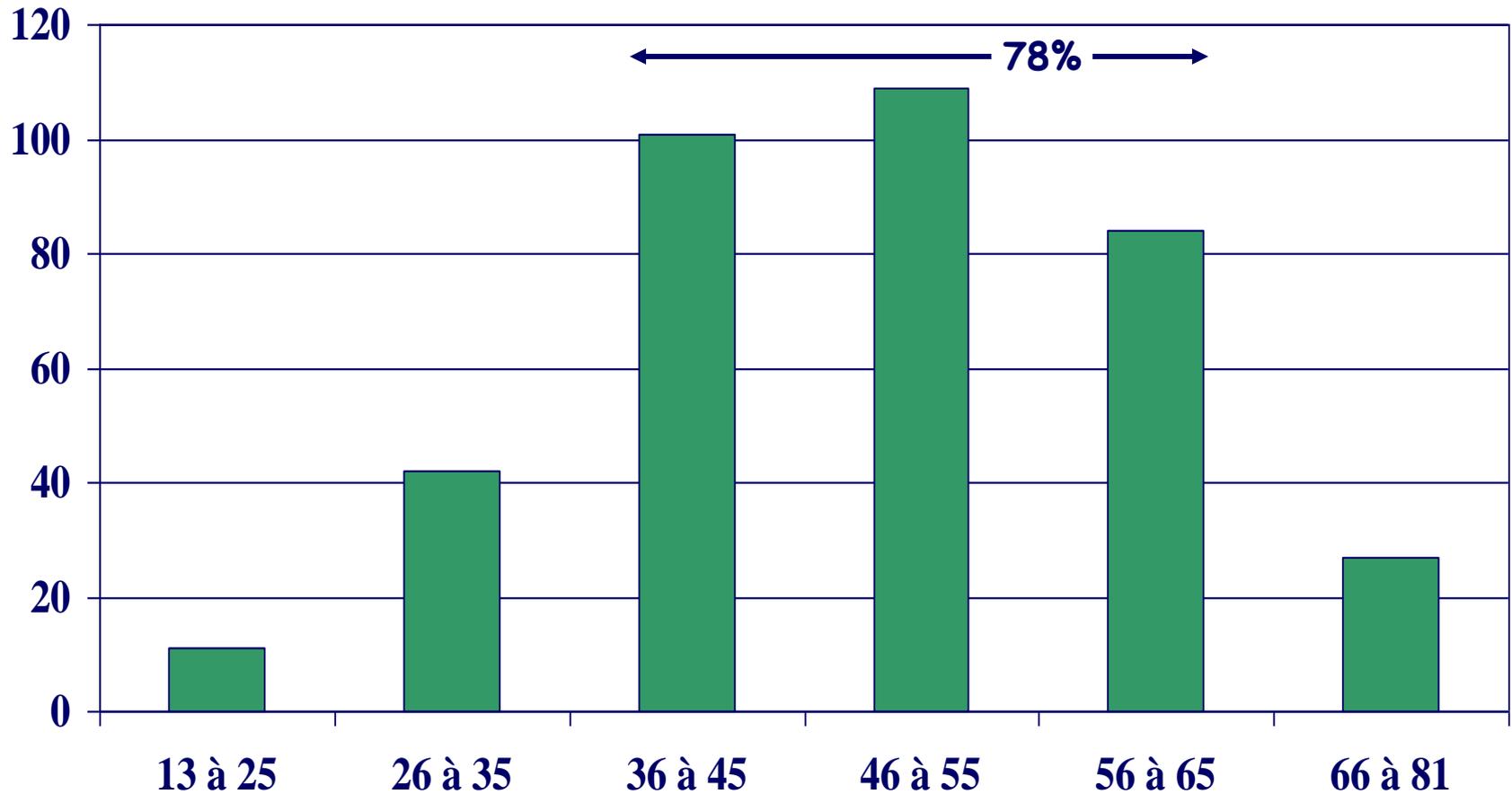
## Age auquel le diagnostic a été porté



**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

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

**Symptomatologie signalée**

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

**Symptomatologie signalée**

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

**Symptomatologie signalée**

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

p = 0,352

**p = 0,022**

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

p = 0,352

p = 0,022

# C.diagnostiques n = 374



Enquête familiale	<b>29%</b> (n = 109)
Hasard	<b>26%</b> (n = 98)
Signes d'appel	<b>45%</b> (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

<b>Fatigue ++</b>	<b>29 %</b>	<b>(n=49)</b>
<b>Arthropathie + fatigue</b>	<b>33 %</b>	<b>(n=56)</b>
<b>Arthropathie isolée</b>	<b>14,9 %</b>	<b>(n=25)</b>
<b>Hépatopathie</b>	<b>17,3 %</b>	<b>(n=29)</b>
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

<b>A. + fatigue</b>	56	<b>55 %</b>	<b>23 %</b>	<b>13 %</b>	<b>9 %</b>
<b>Arthropathie</b>	25	<b>56 %</b>	<b>16 %</b>	<b>16 %</b>	<b>2 %</b>

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 %



+



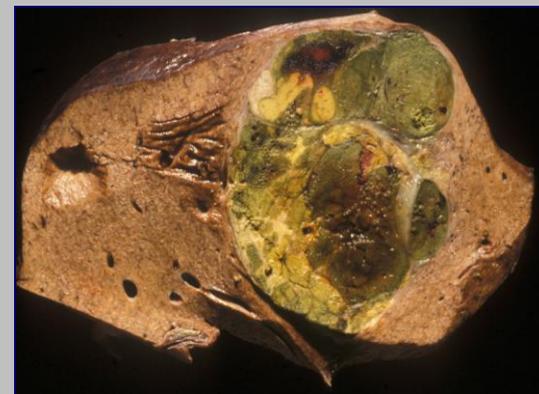
=

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.

