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

TCTT Z T G CT	nologie du lei chez i addite et i emant . Hemochiomatose genetique
	■ Mutation homozygote C282Y du gène HFE
Généralités	■ Transmission récessive
	Mélanodermie + diabète sucré + cirrhose + cardiomyopathie
	■ 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
	_
	Radios:
Manifestations	- MCP 2 et 3 : ostéophytes en « hameçon », pincement articulaire A tien le tien en en la character de la cha
articulaires	 Articulations peu touchées par arthrose : signes d'arthropathie chondrale et
	sous-chondrale, géodes cernées par condensation, disposition en chapelet,
	ostéophytes à extrémités arrondies
	 Chondrolcalcinose articulaire
	Penser à hémochromatose quand :
	→ Arthrose ou CCA à un âge plus jeune qu'à l'accoutumée
	ightarrow 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
	■ Signes de surcharge en fer : fatigue chronique ++, mélanodermie, insuffisance
	hypophysaire, insuffisance gonadique, signes hépatiques, pancréatiques,
	cardiaques
Diagnostic	 Hyperferritinémie : > 300 μg/L chez l'homme, > 200 μg/L chez la femme
21081100110	■ Cs > 45% voire > 60 %
	■ IRM hépatique
	■ Mutation gène HFE C282Y
	■ Stade 0 : absence d'expression clinique ou biologique
	■ Stade 1 : augmentation isolée du taux de CS
	■ Stade 2 : 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
Stades de la	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·
maladie	arthropathies
maiadie	■ <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)
	Syndrome métabolique
Diagnostic	■ Alcoolisme
différentiel	 Inflammation
	■ Cytolyse
	Saignées régulières
	■ <u>Tt symptomatique</u> : tt antalgiques 1, 2, AINS, colchicine, infiltrations articulaires
Traitement	■ Kiné, ergothérapie, podologie
	■ Tt ostéoporose
	Suivi rhumatologique
	<u> </u>