



Item215-Pathologie du fer chez l'adulte et l'enfant

Objectifs CNCI		
- Diagnostiquer une carence ou une surcharge en fer. - Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient.		
Recommandations	Mots-clés / Tiroirs	NPO / A savoir !
- La prise en charge de l'hémochromatose / HAS / 2005 - FMC Gastroentérologie 2006 : Que faire devant une hyperritiniémie - Polycopié national: Diabète et maladies Métaboliques	- CST / Ferritinémie - Hémochromatoses secondaires - Mutation HFE: C282Y / H63D - Enquête familiale / Cs génétique - Glycémie / ECG-ETT / hormones - Classification thérapeutique HAS 05 - Saignées / traitement d'induction-d'entretien - Objectif: Ferritinémie < 50 µg/L - Prise en charge à 100%	- Rechercher toutes les localisations (6): bilan clinique et paraclinique - Génétique = consentement - Bilan cirrhose (VHB-VHC !) - PBH si cirrhose suspectée - Arrêt de l'alcool / tabac - Compensation hypovolémie

A. HEMOCHROMATOSE

Généralités

Définitions

- Hémochromatose = surcharge en fer conduisant à des dépôts dans divers organes
- **On distingue:**
 - Hémochromatose primitive = origine génétique: mutation de la HFE
 - Hémochromatose secondaire = surcharge en fer acquise

Métabolisme du Fer

- Stock total ~ 4g (dont 70% dans GR) / Absorption: duodénum + jéjunum proximal
- **Protéines impliquées**
 - **DMT1** : sur entérocytes des villosités = permet l'absorption du fer
 - **HFE** : régulateur de l'entrée du fer: module l'affinité du R à la transferrine
 - **Transferrine** : transport du fer / délivre en périphérie (ex-sidérophiline)
 - **Ferritine** : stockage / plasmatique + hépatocytaire / rapidement mobilisable
 - **Hémosidérine** : protéine de stockage du fer / lentement mobilisable
 - **Hepcidine** : inhibiteur du transport du fer
- **Si surcharge martiale**
 - Marqueur le plus précoce = CST
 - Marqueur le plus fiable = ferritinémie

Bilan martial normal:

- Coefficient de saturation de la transferrine (CST) = 25-40%
- [Ferritine] pl: (H) = 50-300 µg/L ; (F) = 50-200 µg/L
- [Fer] pl = 12 - 25 µmol/L
- [Transferrine] pl = 2 - 4 g/L

Hémochromatose primitive

- Transmission autosomique **récessive** / pénétrance **incomplète** / expressivité **variable**
- **Due à une mutation du gène de la HFE +++**
 - Maladie fréquente: p = 3/1000 en France
 - 2 mutations : C282Y et H63D / homozygotes **C282Y/C282Y** dans 90% des cas
 - Pénétrance si homozygotes: clinique = 40% mais biologique (CST > 45%) = 100%
- **Conséquences**
 - HFE mutée = augmentation de l'absorption duodénale du fer
 - Dépôts de fer libre dans de tissus = foie / coeur / pancréas / peau / hypophyse
 - Diminution de la synthèse d'hepcidine par le foie donc augmentation du fer par l'estomac
- **Remarques**
 - Femmes « protégées » par pertes menstruelles: signes cliniques plus tardifs

- La prise de vitamine C augmente l'absorption donc aggrave l'hémochromatose

Diagnostic

Examen clinique

- **Interrogatoire**
 - Atcd familiaux d'hémochromatose +++ (transmission AR) / origine bretonne
 - Rechercher une cause d'hémochromatose II: hémolyse chronique / hépatopathie
- **Dépôts de fer = 6 localisations +++**
 - **Atteinte cutanée**
 - « Mélanodermie sale » (grisâtre: cf dépôts fer + mélanine)
 - Répartition « addisonienne »: plis de flexions / cicatrices +/- atteinte unguéale
 - **Atteinte hépatique**
 - Hépatomégalie « dure / à bord inférieur tranchant » / asthénie +++
 - Cirrhose: signes d'insuffisance hépato-cellulaire (6) / d'hypertension portale (4)
 - Complications: hémorragie digestive / ascite / encéphalopathie / CHC
 - **Atteinte cardiaque**
 - Cardiomyopathie dilatée (CMD) de survenue tardive
 - +/- complications: troubles de la conduction et insuffisance cardiaque
 - **Atteinte pancréatique**
 - Insuffisance endocrine = diabète secondaire (dans 60-80% des cas)
 - **!! Remarques**
 - pas d'insuffisance pancréatique exocrine dans hémochromatose
 - il s'agit d'un diabète secondaire (et non d'un D1 même si carence)
 - **Atteinte hypophysaire**
 - Insuffisance gonadotrope +/- complications (ostéoporose +++) cf **Adénome hypophysaire**
 - Remarque: atteintes des autres axes rares (parfois hypothyroïdie)
 - **Atteinte articulaire**
 - Arthralgies inflammatoires aspécifiques
 - Chondrocalcinose: poignet / symphyse pubienne / genou (cf **Arthropathie microcristalline**.)
- **Bilan d'extension clinique +++**
 - **!!** La présence d'une atteinte doit faire rechercher toutes les autres (**A savoir !**)

Examens complémentaires

- **Pour diagnostic positif = bilan martial**
 - **Coefficient de saturation de la transferrine (CST)**
 - Si CST < 45% = élimine l'hémochromatose
 - **Si CST > 45%** = demander une étude génétique (en pratique: > 65% ++)
 - **Ferritinémie**
 - Si N ou basse (H < 300µg/L ou F < 200µg/L) = élimine l'hémochromatose
 - Si ↑ = surcharge en fer / mais pas forcément par hémochromatose primitive
 - **!! Éliminer les étiologies d'augmentation de la ferritinémie sans surcharge en fer**
 - Syndrome inflammatoire +++ : VS-CRP
 - Hémolyses chroniques / hépatopathies chroniques / éthyliste / cytolyses
 - Autres: dénutrition / SN / rhabdomyolyse / chimiothérapie...
- **Pour diagnostic de certitude**
 - **Etude génétique +++**
 - Consultation de conseil génétique / **consentement éclairé écrit (A savoir !)**
 - Indications = CST > 45% ou dans le cadre d'une enquête familiale
 - Recherche des mutations C282Y (homozygote) et H63D du gène de la **HFE**
 - **Enquête familiale +++**
 - Systématique chez tous les apparentés 1er degré d'un homozygote C282Y
 - = CST et ferritinémie + recherche de mutations (!! après consentement)
 - **Remarques**
 - dépistage des mineurs inutile (car ne modifie pas la prise en charge)
 - dépistage de la femme utile (si non mutée, enfants forcément sains)
 - **Ponction-biopsie hépatique (PBH)**
 - **Indications: !!** pas systématique
 - Ferritinémie > 1000 µg/L
 - ASAT > N
 - Hépatomégalie
 - Alcoolisme chronique ou VHB-VHC associés
 - **A visée**

- **diagnostique**: confirmation du diagnostic si [fer] dans foie > 36µM
 - **pronostique**: évaluation du degré de surcharge en fer dans hépatocytes
- **Pour évaluation du retentissement (6)**
 - !! AUCUN examen si pas d'hyperferritinémie (stades 0 et 1 / HAS 2005) (A savoir !)
 - **Atteinte hépatique**
 - **BHC**: [TA / PAL / GGT / bilirubine] ; [facteur V / TP / albumine]
 - **Imagerie** hépatique: échographie + IRM hépatique (« séquence fer ») à visée pronostique et thérapeutique
 - Dosage α-foetoprotéine / !! NPO sérologies VHB et VHC
 - **Atteinte cardiaque**
 - ECG = ondes T aplaties puis micro-voltage diffus
 - **ETT** = hyperéchogénicité cardiaque
 - **Atteinte pancréatique**
 - **Glycémie** à jeun pour diabète (> 1.26g/L ou 7mM) (cf [Diabète sucré de types 1 et 2 de l'enfant et de l'adulte. Complications.](#))
 - !! HbA1c non interprétable si saignées (forcément sous-estimée) / fructosamine ++
 - +/- recherche des complications du diabète: FO / EE, etc.
 - **Atteinte hypophysaire**
 - Dosages statiques: [**testostérone**] ou [oestradiol] +/- [FSH] et [LH]
 - + ostéodensitométrie pour ostéoporose si hypogonadisme démontrée
 - **Atteinte ostéo-articulaire**
 - **Radios** standards: poignet / genoux / bassin = liseré calcifié du cartilage
 - +/- ponction articulaire en cas de poussée aiguë (chondrocalcinose ++)

Classification et CAT +++ (HAS 2005)

	CST	Ferritinémie	Clinique	Conduite à tenir
stade 0	< 45%	normale	asymptomatique	<ul style="list-style-type: none"> ● Aucun examen / aucun Tt ● Surveillance simple: 1x/3ans
stade 1				<ul style="list-style-type: none"> ● Aucun examen / aucun Tt ● Surveillance simple: annuelle
stade 2	> 45%	élevée(H > 300µg/LF > 200µg/L)	atteintes altérant la qualité de vie * atteintes mettant en jeu le pronostic vital **	<ul style="list-style-type: none"> ● Bilan du retentissement ● Traitement déplétif par saignées ● Surveillance détaillée (cf infra)
stade 3				<ul style="list-style-type: none"> ● Idem stade 2 (bilan / saignées)
stade 4				<ul style="list-style-type: none"> ● Surveillance des complications
<ul style="list-style-type: none"> ● * : asthénie / diabète / hépatomégalie / arthralgies / mélanodermie / impuissance ● ** : cirrhose / CHC / diabète insulino-requérant / insuffisance cardiaque 				

Diagnostics différentiels

- **Causes d'hémochromatose secondaire**
 - **Hématologiques**
 - **Transfusions** répétées: sur myélodysplasie ++ / LLC, etc. (cf [Transfusion sanguine et produits dérivés du sang : indications, complications. Hémovigilance.](#))
 - Hémolyses chroniques: corpusculaires / extra-corpusculaires (cf [Anémie chez l'adulte et l'enfant](#))
 - **Hépatiques**
 - Toutes les **hépatopathies** chronique: alcoolique / virales / NASH (cf [Cirrhose et complications.](#))
 - Prophyrie cutanée tardive
- **Causes d'augmentation de la ferritinémie sans surcharge en fer**
 - Syndrome **inflammatoire** +++
 - Hémolyses chroniques / hépatopathies chroniques / éthylysme
 - Autres: dénutrition / SN / rhabdomyolyse / chimiothérapie...

Traitement

Prise en charge

- En ambulatoire / suivi au long cours
- Pluridisciplinaire / avec médecin traitant

Mesures hygiéno-diététiques

- Arrêt total de l'**alcool** (**A savoir !**)
- Arrêt du tabac (cf RCV global)
- Éviter vitamine C (favorise l'absorption du fer)
- Pas de régime pauvre en fer conseillé
- **Hépatoprotection** = [évitiction totale de l'alcool / vaccination VHA VHB / évitiction médicament hépatotoxique]

Traitement de fond = saignées

- **Indications**
 - Stades 2 / 3 / 4 = toute hémochromatose avec **ferritinémie élevée**
 - Dans tous les cas, traitement **A VIE**
- **Objectif**
 - Ramener puis maintenir **ferritine < 50 µg/L**
 - Maintenir [Hb] > 11 g/dL (sinon contre-indique la saignée +++)
- **Technique**
 - Volume à déléter à adapter au poids / âge, etc: 300mL à 500mL (max 550mL!)
 - !! **Compensation** de la perte volémique: hydratation +/- remplissage par macroM
- **Modalités**
 - **Phase d'induction: saignées 1x/semaine / objectif = obtention ferritinémie < 50 µg/L**
 - **Phase d'entretien: saignée 1x/2-4 mois / objectif = maintien ferritinémie < 50 µg/L**
- **Alternative: si contre-indication aux saignées (IC, anémie..)**
 - Traitement par chélateur du fer (= Desféral®) / en IV

Traitement symptomatique / des complications

- **Atteinte hépatique**
 - Vaccination contre le **VHB** et VHA +++
 - Contre-indication aux médicaments hépatotoxiques
 - +/- traitement des complications hépatiques: cirrhose ou IHC (cf [Cirrhose et complications.](#))
- **Atteinte cardiaque**
 - Prise en charge des FdR cardio-vasculaires (**A savoir !**)
 - +/- traitement d'une insuffisance cardiaque (cf [Insuffisance cardiaque de l'adulte](#))
- **Atteinte articulaire**
 - Repos + antalgiques + AINS ou aspirine
- **Atteinte pancréatique**
 - MHD du diabète / !! pas d'ADO car diabète par carence en insuline (cf [Diabète sucré de types 1 et 2 de l'enfant et de l'adulte. Complications.](#))
 - → puis insulinothérapie (progression vers diabète insulino-réquerant rapide)
- **Atteinte hypophysaire**
 - Hormonothérapie substitutive par testostérone retard (Androtardyl® IM)
 - +/- prise en charge de l'ostéoporose (cf [Ostéopathies fragilisantes](#))

Mesures associées

- Prise en charge à **100%** (ALD)
- **Enquête familiale** +++ chez tous les 1er degré (CST + ferritinémie + génétique)
- **Education** du patient (résultats attendus des saignées) / associations de malades

Surveillance / A VIE +++

- **Surveillance simple (stades 0 et 1)**
 - Examen clinique et ferritinémie 1x/3 ans (stade 0) ou 1x/an (stade 1)
- **Surveillance des saignées (stades 2 / 3 / 4)**
 - **en phase d'induction:** examen clinique / CST à chaque saignée / ferritinémie mensuelle
 - **en phase d'entretien**
 - Clinique / CST = à chaque saignée / ferritinémie = 1x/2 saignées
 - !! NFS 8j avant chaque saignée (suspendre si Hb < 11 g/dL)
- **Surveillance des complications (stades 3 et 4)**
 - **Hépatique:** BHC + **αFP** + échographie hépatique **1x/6 mois** +/- PBH
 - **Cardiaque:** ECG et écho-doppler cardiaque trans-thoracique
 - **Pancréatique:** glycémie à jeun régulière (!! HbA1c non interprétable si saignées)
 - **Hypophysaire:** ostéodensitométrie + testostéronémie

B. ANÉMIE PAR CARENCE MARTIALE

Généralités

Métabolisme du fer

- Métabolisme en circuit quasi-fermé: réutilisation du fer des GR après hémolyse +++
- Absorption duodénale / besoins couverts par alimentation (viande / jaune d'oeuf)
- **Protéine de transport plasmatique** = transferrine (ex-sidérophiline)
- **Protéines de réserve** = ferritine (mobilisation rapide) / hémosidérine (lente)

Bilan martial normal

- **[Ferritine]** plasmatique = **50-300** µg/L (H) et **50-200** µg/L (F)
- Coefficient de saturation de la transferrine (CST) = 25 - 40%
- **[Fer]** sérique = 12 - 25 µmol/L
- **[Transferrine]** pl = 2 - 4 g/L

Physiopathologie

- 1. Mobilisation des réserves = ↓ ferritine et ↑ CTF (passage en plasmatique)
- 2. ↓ [fer] sérique = ↓ CST (car épuisement des réserves mobilisées)
- 3. ↓ CCMH et ↓ VGM (car plus de mitoses nécessaires pour même CCMH)
- 4. Anémie arégénérative centrale (car insuffisance médullaire qualitative)
- **!! Remarque**
 - Lors du traitement, la normalisation se fait en sens inverse (= ferritine en dernier)

Etiologies

Hémorragies chroniques

- **Hémorragies digestives (A savoir !)**
 - UGD / oesophagite peptique ulcérée
 - **Cancers**: oesophage / estomac / grêle / colorectal
 - MICI: maladie de Crohn (grêle) ou RCH (colon/rectum)
 - **!! pas d'anémie dans les hémorroïdes (en général)**
- **Hémorragies gynécologiques (A savoir !)**
 - Méno-métrorragies / dispositif intra-utérin (stérilet)
 - Fibrome / cancer de l'utérus / endométriose, etc.
- **Autres étiologies hémorragiques**
 - Néphrologiques: hématurie macroscopique +/- SN (fuite de transferrine)
 - Psychiatrique: Sd de Lasthénie-Ferjol (hémorragies volontaires et cachées)
 - Troubles de l'hémostase: maladie de Willebrand ++

Etiologies non hémorragiques

- **Malabsorption**: Crohn / maladie coeliaque / résection / géophagie..
- **Carence d'apport**: rare en France (végétarien strict) / fréquent si PVD
- **Majoration des besoins**: chez le nourrisson / pendant la grossesse

Diagnostic

Examen clinique

- **Pour diagnostic positif**
 - **Syndrome anémique chronique**
 - En général anémie bien supporté (cf installation progressive)
 - Pâleur de la peau et des muqueuses / dyspnée d'effort / asthénie
 - Selon le terrain: lipothymie / angor fonctionnel (patient âgé ++)
 - **Syndrome carentiel extra-hématologique**
 - Peau sèche / fragilité des phanères (ongles minces / cheveux cassants)
 - Signes d'atrophie muqueuse digestive: glossite / dysphagie avec brûlures
- **Pour diagnostic étiologique (A savoir !)**
 - **Interrogatoire +++**
 - **En faveur d'une cause gynécologique**
 - Ménorragies / règles abondantes / métrorragies / fibromes
 - Dispositif intra-utérin (**stérilet**) / nombre de grossesse / DDR
 - **En faveur d'une cause digestive**
 - Atcd d'UGD / prise **d'AINS** / notion de douleur ulcéreuse

- Atcd familiaux de cancer colo-rectal / notion de polype / AEG
- Notion d'hémorragie digestive: hématomèse / rectorragie / méléna
- Symptômes: diarrhée chronique / alternance diarrhée-constipation
- **En faveur d'une cause non hémorragique**
 - Pour malabsorption = atcd de MICI / chirurgicaux (résection)
 - Pour carence: régime alimentaire +/- enquête alimentaire
 - Pour un facteur favorisant: prise d'anticoagulants / aspirine
- **Examen physique**
 - Rechercher saignement exteriorisé: épistaxis / hémoptysie / hématurie
 - **TR** systématique (**A savoir !**) : recherche rectorragie ou méléna
 - Si femme = TV + ex. gynéco complet dont examen au **spéculum**

Examens complémentaires

- **Pour diagnostic positif**
 - **Hémogramme +++**
 - **NFS**
 - **anémie**: [Hb] < 12g/dL (F) ou
 - **microcytaire**: VGM < 80µm³
 - **hypochrome**: CCMH < 32 %
 - **arégénérative**: réticulocytes < 100 000/mm³
 - (en pratique: réticulocytes inutiles si anémie microcytaire hypochrome)
 - **Plaquettes**: **thrombocytose** modérée fréquente
 - **Frottis sanguin**: microcytose / hypochromie / anisocytose / poïkilocytose
 - **Bilan martial: !! RMO**
 - En 1ère intention devant toute anémie microcytaire
 - soit: seulement la **ferritinémie** = ↓ ↓ (< **50µg/L**) +++ (1ere intention HAS 2011)
 - soit: [Fer] sérique = ↓ (< 10µM) + CST = ↓ (< 20%)
- **Pour diagnostic étiologique**
 - **Examen systématiques**
 - **Bilan inflammatoire**: CRP-fibrinogène (éliminer une anémie inflammatoire)
 - **Si femme = Cs gynéco**: en 1ère intention si menstruations ou suspicion
 - **Puis si normaux**: faire dans l'ordre
 - **1. EOGD**: recherche UGD / oesophagite / défaut d'absorption (biopsies ++)
 - **2. Coloscopie**: d'emblée avec l'EOGD / recherche MICI et CCR
 - **3. Exploration du grêle**: transit ou entéroscanner ou vidéo-capsule (++)
 - **Remarque**
 - Si échec du traitement d'essai refaire EOGD/Coloscopie + exploration du grêle

Diagnostics différentiels = ceux d'anémie microcytaire

- **Anémie inflammatoire +++**
 - Rechercher inflammation clinique + VS/CRP systématiques
 - !! Bilan martial différent: CTF diminué et Ferritine **augmentée**
- **Thalassémie hétérozygote (β thalassémie mineure ++)**
 - Bilan martial différent : ferritine N ou ↑ / [Fer] sérique = ↑
 - Si doute, faire EP de l'Hb: HbF ↑ / HbA2 > 3.5%
- **Autres étiologies**
 - **Anémies sidéroblastiques**: !! rarement microcytaires / cf **Syndromes myélodysplasiques**
 - **Intoxication au plomb**: saturnisme
- **!! Remarque: bilan martial et diagnostics différentiels**

	fer sérique	transferrine	ferritine
carence martiale	↓	↑	↓
syndrome inflammatoire	↓	N ou ↓	↑
thalassémie	N ou ↑	N	N ou ↑

Traitement

Prise en charge

- En ambulatoire hors complication
- !! Information du patient sur les **ES** de la supplémentation martiale

Traitement symptomatique

- **Supplémentation martiale**

- Fer en **PO** = fumarate de fer (Tardyféron®: contient de la vitamine C)
- **200mg/j** / en prises fractionnées / au milieu des repas (cf tolérance digestive)
- Prise quotidienne / durée: **≥ 4 mois** / jusqu'à normalisation de la ferritinémie
- **Supplémentation en folates**
 - Spéciafoldine® de soutien systématiquement associée **≥ 1er** mois

Traitement étiologique +++

- !! Ne jamais oublier (**A savoir !**)
- Ex: IPP si UGD / ablation du stérilet..

Traitement préventif

- = supplémentation en fer pour les populations à risque
- **Indications:** transfusion autologue / femme enceinte ou NN carencés

Surveillance

- **Clinique**
 - Efficacité: disparition du syndrome anémique / tolérance
 - **Effets secondaires de la supplémentation martiale +++**
 - Coloration des selles en noir
 - Digestifs [transit / douleurs / nausées]
 - Céphalées +/- vertiges
- **Paraclinique**
 - Dosage des réticulocytes à J8: « crise réticulocytaire » (en pratique: inutile)
 - RMO = **ferritinémie à M4** (!! et si ferritinémie normale → arrêt du Tt)
 - En pratique: NFS + ferritinémie à M1 / M4 / M6 (absence de rechute)

Si pas d'amélioration sous Tt, rechercher

- Mauvaise observance ou sous dosage
- Mauvais diagnostic étiologique: l'hémorragie persiste +++
- Carence en folates associée (la macrocytose était masquée)
- β-thalassémie mineure associée
- Malabsorption: la voie PO inefficace = Veinofér® en ML (éviter IM!)
- Pathologie psychiatrique = syndrome de Lasthénie de Ferjol

Cas particulier: saturnisme

Généralités

- Saturnisme = intoxication chronique au plomb
- Devenu rare (350 cas/an en France) mais santé publique
- Contamination par peinture au plomb ou tuyauterie

Diagnostic

- **Clinique**
 - **Terrain:** enfant ++ (> 50% entre 1 et 4ans) / précarité +++
 - **Anamnèse:** inefficacité d'une supplémentation martiale évocatrice
 - **Signes fonctionnels**
 - Syndrome anémique: pâleur / asthénie / dyspnée ++
 - Signes digestifs: douleurs abdominales / constipation..
 - **Autres atteintes**
 - Neurologique: encéphalopathie / retard mental / ↓ ROT
 - Rétine (tâches périmaculaires) / liseré gingival (de Burton..)
- **Paraclinique**
 - **Plombémie +++ :** intoxication si **plombémie > 100µg/L**
 - **NFS:** anémie normochrome normo ou microcytaire a ou peu régénérative
 - **Autres:** opacités coliques à l'ASP / bandes métaphysaires aux radios osseuses..

Prise en charge

- En ambulatoire sauf intoxication massive
- **Traitement étiologique**
 - éviction du plomb: enquête des services sociaux (**A savoir !**) / Arrêt de l'exposition
 - chélateur (EDTA calcique) si plombémie > 250µg/L
- **Traitement symptomatique**
 - antalgiques si douleurs abdominales
 - !! supplémentation martiale inefficace
- **Mesures associées (A savoir !)**
 - Déclaration obligatoire à l'**ARS**
 - Dépistage des sujets contacts: **fratrie**
 - Enquête sociale +/- dépistage de l'immeuble

- Travaux obligatoire si exposition avérée
- **Surveillance**
- Développement psychomoteur de l'enfant / signes neurologiques
- Dosage trimestriel de la plombémie +++

Synthèse pour questions fermées

6 localisations préférentielles des dépôts de fer au cours d'une hémochromatose ?

- Cutanée
- Hépatique
- Cardiaque
- Pancréatique
- Hypophysaire
- Ostéo-articulaire
- (Thyroïde possible...)

3 examens biologiques à demander pour appuyer le diagnostic d'hémochromatose génétique HFE ?

- Ferritine (> 300 µg/L chez l'homme 200µg/L chez la femme)
- CST (> 45%)
- Recherche de la mutation du gène HFE C282Y sur le chromosome 6 à l'état homozygote après recueil du consentement éclairé et écrit du patient

3 indications à la réalisation d'une PBH en cas d'hémochromatose ?

- ASAT > 1N
- Présence d'une hépatomégalie
- Ferritine > 1000 µg/L

1 diagnostic différentiel de l'hémochromatose à évoquer devant une hyperferritinémie associée à un syndrome métabolique ?

- Hépatosidérose dysmétabolique (Hétérozygote composite ++)