



Hémochromatose

🕒 paru le 15/10/2019 • adapté au contexte belge francophone

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

L'hémochromatose est une maladie qui se caractérise par une accumulation de fer dans l'organisme, en particulier dans le foie, la peau et le pancréas, mais aussi parfois dans le muscle du cœur (myocarde), les articulations et une petite glande située dans le cerveau, l'hypophyse.

L'hémochromatose peut être causée par une modification héréditaire des gènes ou par une période prolongée d'anémie. La forme la plus fréquente est l'hémochromatose héréditaire (déterminée génétiquement). La transmission est de type récessif ; cela signifie que vous ne pouvez avoir la maladie que si vous avez hérité de la modification génétique tant de votre père que de votre mère. Si vous n'héritez de la modification génétique que d'un parent, vous ne serez pas malade, mais bien porteur de la maladie. Vous pouvez donc transmettre cette modification génétique à vos enfants.

Quelle est sa fréquence ?

La forme (héréditaire) primaire de l'hémochromatose est relativement commune. Nous pensons que, dans de nombreux cas, la maladie n'est même pas diagnostiquée, les chiffres étant donc sous-estimés. En Europe, 1 personne sur 227 souffre d'hémochromatose. En pratique, on constate que, dans ce groupe, les signes d'une accumulation en fer ne se manifestent que chez 8 hommes sur 10 et 5 femmes sur 10.

Comment la reconnaître ?

La forme héréditaire de l'hémochromatose touche principalement les hommes d'âge moyen. Les trois signes classiques d'une accumulation en fer sont :

- Une augmentation du volume du foie (hypertrophie du foie),
- Un brunissement (hyperpigmentation) de la peau
- Le développement d'un diabète.

La fatigue, une baisse de la libido, des symptômes articulaires et une perte de la pilosité peuvent également apparaître.

Chez certaines personnes, la maladie se déclare avant l'âge de 30 ans. Les premiers signes et symptômes sont des douleurs abdominales, un diabète, une atrophie des organes sexuels et des anomalies cardiaques.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Le diagnostic repose sur le bilan sanguin. Deux choses sont vérifiées : la présence de fer dans le sang et/ou l'anomalie génétique qui entraîne l'hémochromatose.

L'examen biologique consiste en un bilan de fer dans le sang (> 170 microgrammes / 100 ml de sang) avec saturation en fer de la transferrine. Une saturation en fer de plus de 60 % chez l'homme et de plus de 50 % chez la femme indique une accumulation de fer. L'hémochromatose fait également augmenter la ferritine (protéine à l'intérieur des cellules qui se lie au fer) dans le sérum (> 400 microgrammes par litre de sang), mais cette augmentation est aussi possible avec d'autres affections.

Le médecin posera le diagnostic définitif en se basant sur les résultats d'une analyse génétique.

Le médecin réalisera aussi un examen clinique, en portant une attention particulière au foie, à la peau, au cœur et aux différentes glandes (testicules, thyroïde). Une biopsie du foie ou une imagerie par IRM permettent aussi de poser le diagnostic.

Que pouvez-vous faire ?

Si on vous diagnostique une hémochromatose, vos parents au premier degré doivent en principe être examinés. Ils courent en effet également un risque d'être porteurs de l'affection, sans le savoir.

Ne buvez pas trop d'alcool. L'hémochromatose cause déjà de gros problèmes au foie. L'excès d'alcool peut causer encore plus de dommages au foie.

Ne prenez pas trop de vitamine C. La vitamine C favorise l'absorption du fer. Une grande quantité de vitamine C peut donc entraîner des effets secondaires graves chez les personnes atteintes d'hémochromatose.

Que peut faire votre médecin ?

Le traitement de l'hémochromatose consiste à éliminer l'excès de fer de votre organisme. Avec la forme héréditaire, la saignée est en principe la forme de traitement la plus sûre et la plus efficace. Ainsi, un demi litre de sang est prélevé une fois par semaine jusqu'à ce que la teneur en ferritine soit inférieure à 50 microgrammes par litre de sang. Les saignées sont ensuite pratiquées en fonction des résultats des contrôles sanguins, généralement tous les 3 mois. Si nécessaire, une biopsie du foie peut permettre de vérifier si l'excès de fer a bien été éliminé.

Si vous souffrez d'anémie, d'un problème cardiaque ou d'une insuffisance de protéines dans le sang, les saignées ne sont pas une option envisageable. Si tel est le cas, le médecin peut vous prescrire des médicaments (des chélateurs ferriques). Ils fixent le fer dans votre sang, et sont administrés par voie intraveineuse. Ceci nécessite une brève hospitalisation.

En savoir plus ?

- [Bien me préparer à une biopsie du foie - CHU Montréal](#)
- [L'IRM, ici, ou à trouver sur cette page des Cliniques St Luc UCL](#)
- [Chélateurs de fer - CBIP - Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)

Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Hémochromatose' \(2000\), mis à jour le 18.04.2017 et adapté au contexte belge le 03.04.2018 - ebpracticenet](#)