

BIORHIN VOUS INFORME

Note d'information n°2

Pfastatt, le 29/05/13

Chère consœur, cher confrère,

Le présent numéro de BIORHIN VOUS INFORME est essentiellement consacré à l'hémochromatose.

La dernière page vous apportera quelques précisions concernant l'estimation du DFG par la CKD EPI.

Hémochromatose : Diagnostic des surcharges en fer d'origine génétique

Le premier marqueur biologique de l'hémochromatose est l'**hyperferritinémie**.

Les causes d'augmentation de la ferritine étant multiples, il convient de distinguer les hyperferritinémies acquises des hémochromatoses d'origine génétique par des tests biologiques simples.

A- Diagnostic des hyperferritinémies acquises

1) Notion d'apports exogènes de fer : transfusions massives, supplémentation en fer, éthyliste chronique

2) Hyperferritinémie liée à une cytolysse

- Augmentation des TGO et TGP lors des hépatites
- Augmentation des CPK, aldolases en cas de rhabdomyolyse
- Altération de la NFS, augmentation de la bilirubine et diminution de l'haptoglobine en cas d'hémolyse

3) Hyperferritinémie liée à l'inflammation : CRP, VS

4) Lorsque les témoins de cytolyse et de l'inflammation sont normaux

La mesure de la saturation de la transferrine permet de distinguer :

- Saturation normale ou subnormale :
 - Le syndrome dysmétabolique - avec souvent le contexte de surcharge pondérale, HTA, hyperuricémie, dyslipidémie - est la cause la plus fréquente d'hyperferritinémie.
 - Ethylisme chronique
 - Hyperthyroïdie
 - Tumeurs ou hémopathies malignes
- Saturation élevée (> 45 % à deux reprises) dirigeant vers une hémochromatose.

B- Hémochromatose : diagnostic des surcharges en fer d'origine génétique

L'hémochromatose d'origine génétique est la maladie génétique la plus fréquente (entre 1/200 et 1/400 en Europe du nord). Sa forme la plus courante, l'hémochromatose génétique de type I (HFE, homozygotie C282Y) est dans 40% des cas de découverte fortuite à l'occasion d'un bilan sanguin de routine. Environ 40% des cas sont détectés suite à des symptômes de fatigue, 30% suite à des arthropathies, 10% suite à des hépatopathies.

La clé du diagnostic est l'évaluation de la charge hépatique en fer qui permettra au service spécialisé d'orienter les recherches génétiques selon le logigramme sur la page ci-après.

Le diagnostic précis des hémochromatoses relève de Centres de Compétences spécialisés (Mulhouse) dépendants du Centre de Référence national de Rennes.

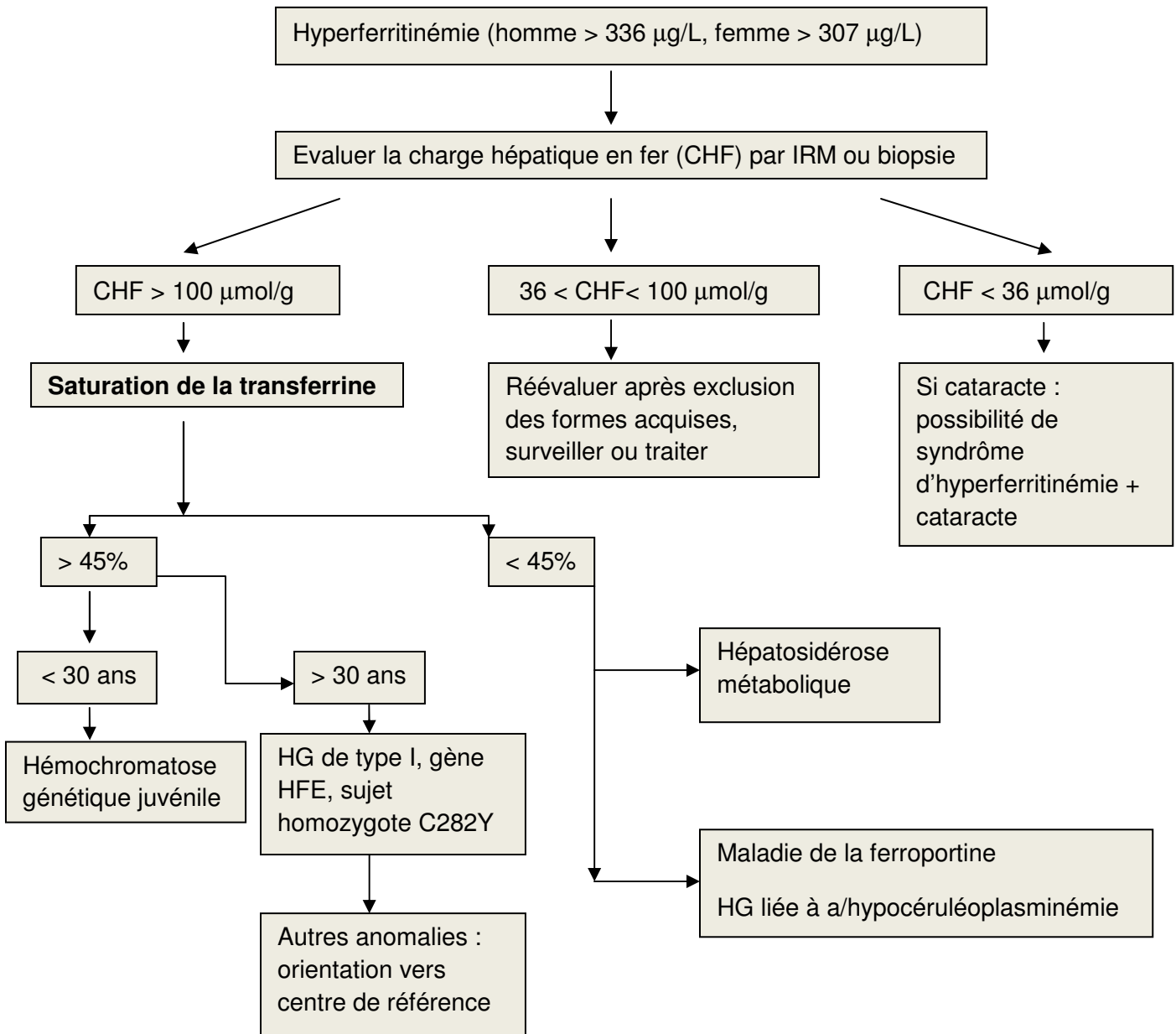
De nombreux paramètres y sont en cours d'études. En particulier une protéine synthétisée par le foie assurant le rôle de régulateur de surcharge en fer : l'Hepcidine.

Cette protéine, actuellement uniquement dosée en laboratoire de recherche, sera certainement la clé de nombreux diagnostics futurs puisque son déficit fonctionnel permet d'expliquer de nombreuses surcharges en fer d'origine génétique.

Le dosage de la ferritine garde cependant toute sa place en pratique courante puisque son taux permet d'évaluer la toxicité viscérale (>1000 µg/l) et de suivre l'efficacité thérapeutique.

Diagnostic des surcharges en fer d'origine génétique (HG)

D'après conférence des Dr BADER, Dr DRENOU et coll.



Nouveau paramètre disponible : CKD-EPI

Nous vous informons que notre laboratoire est désormais en mesure de réaliser l'estimation du DFG par l'équation CKD-EPI incluant le dosage enzymatique de la créatinine.

Dans le cadre de la surveillance des sujets diabétiques, la HAS recommande de diagnostiquer l'insuffisance rénale chronique de l'adulte par cette méthode plutôt que par l'estimation de la clairance de la créatinine selon les formules MDRD ou Cockcroft et Gault.

L'interprétation de ce résultat reste cependant délicate dans certaines catégories de population : patients de type non caucasien, patients de plus de 75 ans, patients de poids ou de masse musculaire extrêmes, patients dénutris ou à régime pauvre en protéines animales.

Ce dosage faisant appel à une technologie très spécifique ne sera mis en œuvre que sur **prescription explicite** de votre part.

Classification des stades d'évolution de la maladie rénale chronique

Classe	DFG en mL/min/1,73 m ²	Interprétation
1	≥ 90	DFG normal ou augmenté
2	entre 60 et 89	DFG légèrement diminué
3A	entre 45 et 59	Insuffisance rénale chronique modérée
3B	entre 30 et 44	
4	entre 15 et 29	IR chronique sévère
5	<15	IR chronique terminale

Nous restons à votre disposition pour toute information complémentaire et vous prions d'agréer nos salutations confraternelles.

Hélène BECKER

Nicolas BERNHARD

Véronique BIHL

Martine CHABOT

Philippe CHABOT

Marie-Christine CHASTIN

Isabelle HOUILLON

Valérie LANTZ