

**CONTEXTE :** L'hémochromatose est une maladie génétique se caractérisant par une surcharge en fer dans l'organisme. En France, près d'une personne sur 300 en est atteinte. Le stockage et le transport du fer dans l'organisme sont assurés par l'action conjointe de deux protéines, respectivement la ferritine et la transferrine. Si la ferritine est le marqueur biologique le plus fréquemment employé dans le bilan martial, c'est traditionnellement la valeur du coefficient de saturation de la transferrine (CST) qui oriente vers un diagnostic d'hémochromatose.

## OBJECTIFS :

- Etablir un algorithme diagnostique pour dépister l'hémochromatose.

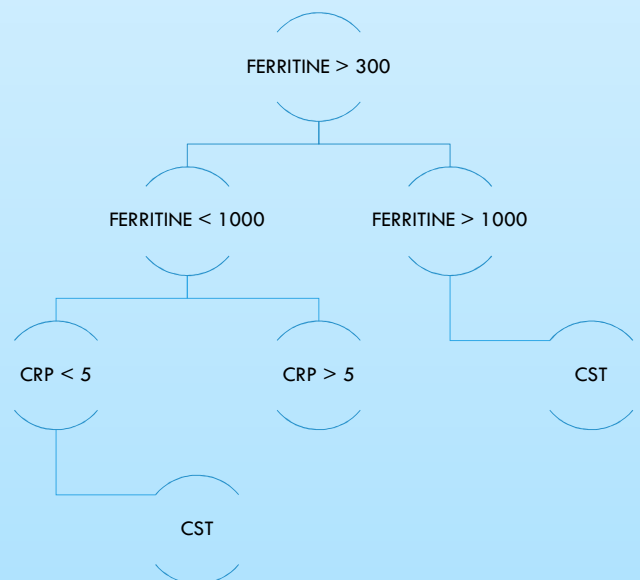
Une suspicion d'hémochromatose est émise lorsque le CST est supérieur à 45 %. Néanmoins, cette analyse n'est réalisée qu'en deuxième intention.

En l'absence d'inflammation, la valeur de la ferritine est un bon facteur prédictif du niveau de saturation de la transferrine. Une hyperferritinémie (> 300 µg/l) est donc souvent associée à un CST élevé.

En cas d'inflammation, mise en évidence par une augmentation de la protéine C-réactive (CRP), le métabolisme martial est souvent perturbé. Dans ces conditions, ni la ferritine ni le CST ne reflètent plus le véritable niveau de surcharge en fer et ne peuvent donc plus être utilisés pour diagnostiquer une hémochromatose,

La Figure 1 illustre l'algorithme diagnostique utilisé au laboratoire Biorhin.

Nous préconisons ainsi de ne réserver l'examen CST qu'aux patients présentant un taux de ferritine supérieur à 300 µg/l. Néanmoins, jusqu'à un niveau de 1000 µg/l décrit dans la littérature<sup>(1)</sup>, nous recommandons de contrôler en premier lieu le taux de CRP dans l'organisme afin de s'assurer qu'une éventuelle inflammation ne biaise pas le diagnostic en augmentant le taux de ferritine. Si celle-ci est avérée, nous ne pratiquons pas l'examen CST. Celui-ci devra alors être exécuté à distance de l'épisode inflammatoire.



**Figure 1 :** Logigramme pour le déclenchement de l'analyse CST

## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES :

- (1) Waalen J, Felitti VJ, Gelbart T, Beutler E, *Screening for hemochromatosis by measuring ferritin levels: a more effective approach*
- (2) Andrew Lim, MD, Mark Speechley, PhD, and Paul C Adams, *Predicting C282Y homozygote genotype for hemochromatosis using serum ferritin and transferrin saturation values from 44,809 participants of the HEIRS Study*

### Informations pratiques :

Laboratoire Spécibio  
25, rue de Dornach  
68120 PFASTATT  
Tél. : 03.89.51.37.50.  
E-mail : labo.specibio@biorhin.fr.