

## Hémochromatose héréditaire: Nouvelles possibilités diagnostiques par recherche de mutations

### Indications

- Confirmation de l'hémochromatose héréditaire par recherche de mutations
- Dépistage de l'affection au stade préclinique
- Recherche des antécédents familiaux

### Physiopathologie

L'hémochromatose héréditaire est la plus fréquente des maladies génétiques connues parmi la population de race blanche. Elle concerne 1 personne sur 200–400 et se transmet sur un mode autosomique récessif. On sait depuis 1996 que HFE C282Y et HFE H63D sont des mutations d'un gène de type HLA, mutations étroitement corrélées avec la maladie et probablement l'une de ses causes. C'est ce qui permet de diagnostiquer l'affection au stade préclinique.

### Clinique

Non traitée, la maladie peut entraîner une cirrhose du foie, un carcinome hépatocellulaire, une arthrite, un diabète sucré ou une cardiomyopathie. Classés par ordre de fréquence, les symptômes et les signes sont les suivants:

Symptômes	Sensation de faiblesse, douleurs abdominales, diabète sucré, arthralgies, perte de la libido, impuissance, aménorrhée, dyspnée d'effort, symptomatologie neurologique
Signes	Hépatomégalie, pigmentation cutanée anormale, dépilation, œdèmes périphériques, ictère, gynécomastie, ascite

Source: J.R. Holman, J. Fam. Pract. 1997

### Diagnostic

Saturation de la transferrine (TRSF), ferritine (FER), transaminases (ASAT/ALAT)  
Confirmation par biopsie du foie ou analyses d'ADN

### Interprétation

85% des patients sont homozygotes pour la mutation HFE C282Y. Chez les hétérozygotes et en l'absence de mutations, la prévalence de la maladie est de 15%. L'homozygotisme pour C282Y sans augmentation du coefficient de saturation de la transferrine et du taux de ferritine sérique correspond souvent à un état préclinique.

### Méthode

Amplification par PCR et recherche de mutations

### Prélèvement des échantillons

Tube EDTA, lilas

### Information

Dr rer.nat. Christoph Schaefer, collaborateur scientifique

### Tarif

Disposition génétique 200 TP / Fr. 200.—

Littérature sur demande