

Surcharge en fer / hémochromatose : dosage de la ferritine

Indications

- Fatigue, abattement, asthénie, arthralgies
- Diabète, myocardiopathie, hépatopathie / cirrhose du foie

Principe

Hémochromatose héréditaire : hémochromatose primaire

Type 1 (hémochromatose classique)	mutation du gène HFE (C282Y, H63D, S65C)
Type 2 (hémochromatose juvénile)	mutation du gène de l'hepcidine; associée au chr. 1q
Type 3	déficit en récepteurs de la transferrine 2
Type 4	déficit en ferroportine
Autres	mutations héphaestine, DMT-1

Hémosidérose : hémochromatose secondaire

Due soit à une érythropoïèse inefficace, p.ex. dans le cadre d'une thalassémie soit suite à des transfusions

Diagnostic

Test de dépistage Transferrine, fer (Fe), saturation de la transferrine
ferritine + ALT + CRP

Test de confirmation 1. Diagnostic génétique (PCR)
2. Biopsie du foie, y compris Fe / g (poids sec)

Interprétation

Les taux élevés de CRP / ALT rendent plus difficile l'interprétation de la ferritine : hépatopathie ou inflammation → ferritine /, donc ferritine toujours avec ALT + CRP (voir Le Vigaro N° 103, carence en fer : dosage de la ferritine)

Saturation de la transferrine	Ferritine	Hémochromatose	Conséquence
< 45 %	rarement augmentée	peu probable	PCR (suivant clinique)
> 45 %	< 300 µg/L	possible	PCR (suivant clinique)
> 45 %	300 – 750 µg/L	probable	PCR, biopsie du foie*
> 45 %	> 750 µg/L	très probable	PCR, biopsie du foie*

* Cirrhose hépatique possible avec ferritine > 750 µg/L, biopsie du foie, y compris Fe / g éventuellement justifiée

Matériel / Tarif

Transferrine (saturation calculée)	tube sérum gel, jaune or, N° 1	PT 25 / CHF 25.–
Fer (Fe)	tube sérum gel, jaune or, N° 1	PT 14 / CHF 14.–
Ferritine	tube sérum gel, jaune or, N° 1	PT 23 / CHF 23.–
CRP	tube sérum gel, jaune or, N° 1	PT 23 / CHF 23.–
ALT (GPT)	tube sérum gel, jaune or, N° 1	PT 9 / CHF 9.–
Diagnostic génétique (PCR)	tube EDTA, lilas, N° 6	PT 300 / CHF 300.–

Information

PD Dr méd. Boris Schleiffenbaum, FMH hématologie, responsable Hématologie
Dr rer. nat. Christoph Schaefer, responsable Biologie moléculaire / Génétique
Dr phil. II Christoph Noppen, responsable adjoint Biologie moléculaire / Génétique
Littérature sur demande