

Hyperferritinémie :

Quand demander des recherches génétiques inhabituelles ?

Professeur Gilles PELLETIER 1,2,3

1. AP-HP Hôpital Paul Brousse, Centre Hépatobiliaire, Villejuif, France

2. Univ Paris-Sud, UMR-S 785, Villejuif, F-94800, France

3. Inserm, Unité 785, Villejuif, F-94800, France

et Centre de Compétence des surcharges en fer,

Hôpital de Bicêtre

L'hémochromatose HFE ou hémochromatose de type 1 est de très loin la première cause génétique de surcharge en fer. Cependant, il a été décrit ces dernières années des mutations d'autres gènes entraînant des hyperferritinémies.

Quand est-il opportun de rechercher ces mutations.

1 – Mutations non HFE avec saturation de la transferrine élevée :

- hémochromatose juvénile (type 2) : à rechercher chez les malades de moins de 30 ans. 2 gènes impliqués : type 2a : gène HJV et type 2b : gène HAMP.
- chez les malades de plus de 30 ans : hémochromatose de type 3 (exceptionnelle) : gène de la transferrine type 2
- (variant de la maladie de la ferroportine : hémochromatose de type 4b)

2 – Mutations non HFE avec saturation normale ou basse :

- hémochromatose de type 4 : maladie de la ferroportine. Gène SLC 40A1
- syndrome hyperferritinémie-cataracte due à des mutations du gène FTL
- acéruplasminémie héréditaire (manifestations hématologiques et neurologiques)

En fait, la cause majeure de consultation est l'hyperferritinémie liée au syndrome métabolique : la saturation est typiquement normale, souvent en fait élevée. La ferritine est habituellement < 1000ng/ml et la concentration hépatique estimée par l'IRM < 100.

Donc s'il existe des éléments du syndrome métabolique et des tels paramètres, une recherche de mutation inhabituelle est inutile.