

# Dix choses à savoir (que les rhumatologues ne savent peut-être pas) sur la détection et le traitement de l'hémochromatose

par Justin Cottrell et Paul Adams, M.D., FRCPC

Ce bref rapport résume quelques-unes des problématiques communes liées à l'hémochromatose héréditaire (HH) et ses répercussions sur les patients présentant des maladies rhumatismales concomitantes.

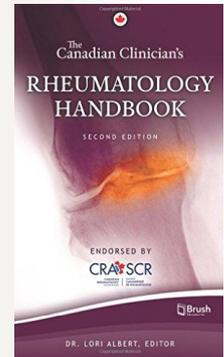
- 1. Dépistage de l'HH.** Les personnes atteintes d'HH et de surcharge ferrique sans complications connexes bénéficient d'un diagnostic et traitement précoces. Le dépistage de masse n'est pas recommandé<sup>1</sup>. Une analyse du coefficient de saturation de la transferrine et de la concentration en ferritine est appropriée pour le diagnostic initial et le dépistage chez les parents au premier degré de patients atteints d'HH.
- 2. Diagnostic d'HH et de surcharge ferrique.** Une homozygotie pour la mutation C282Y du gène de HFE est typique. Une surcharge ferrique est soupçonnée avec une concentration en ferritine > 300 µg/L chez les hommes ou > 200 µg/L chez les femmes. La saturation de la transferrine est souvent élevée, mais a une variabilité biologique significative<sup>2</sup>.
- 3. Tests génétiques.** Dans la plupart des provinces, des tests génétiques pour les mutations C282Y et H63D du gène de HFE sont effectués sans frais dans des laboratoires provinciaux. Des tests génétiques pour de rares gènes liés au fer (p. ex. ferroportine, hémojuveline, hepcidine, récepteur de transferrine-2) sont disponibles, mais ne sont pas recommandés; vous trouverez plus d'information à ce sujet sur le site [www.invitae.com](http://www.invitae.com) (en anglais seulement). En raison du risque de stigmatisation, les tests génétiques ne sont pas recommandés chez les enfants.
- 4. Élévations faussement positives dans les analyses du fer.** Le taux sérique de ferritine augmente normalement avec l'inflammation; la consommation quotidienne d'alcool, l'obésité et la stéatose hépatique sont d'autres causes possibles pour un taux sérique de ferritine élevé<sup>3</sup>. Des élévations extrêmes du taux sérique de ferritine peuvent accompagner l'histiocytose et la maladie de Still. Aucune de ces conditions n'est associée à une surcharge ferrique.
- 5. Traitement de l'HH.** La phlébotomie (500 mL) une fois par semaine jusqu'au retour à la normale des concentrations de fer est le traitement primaire pour l'HH; les taux sériques de ferritine doivent être vérifiés sur une base mensuelle ou bimensuelle<sup>4</sup>. La phlébotomie d'entretien n'est pas toujours nécessaire, en particulier chez les femmes. Il est également recommandé d'éviter les suppléments de fer, les suppléments de vitamine C et les mollusques et crustacés crus.
- 6. Arthropathie de l'HH.** La douleur et la raideur articulaire indolente chronique des articulations, incluant les poignets, les genoux, les hanches, les pieds, les épaules et les chevilles, peuvent être observées. L'arthropathie est généralement symétrique et polyarticulaire. La destruction bilatérale aiguë des articulations métacarpophalangiennes (Figure 1) peut ressembler à la polyarthrite rhumatoïde (PR); cependant, un œdème osseux, impossible à distinguer de l'arthropathie à pyrophosphate, peut survenir. Les changements propres à la maladie comprennent la radiotransparence sous-chondrale de la tête fémorale avec stripage atypique du cartilage de l'os sous-chondral et ostéophytes en forme de crochet sur les deuxième et troisième têtes métacarpiennes.



Figure 1. Radiographies des mains d'un chirurgien atteint d'hémochromatose qui était incapable d'opérer en raison de la douleur dans ses articulations de doigts.

## Revue de livre

# Le Canadian Clinician's Rheumatology Handbook, 2<sup>e</sup> édition



Rédactrice en chef : Lori Albert  
Maison d'édition : Brush Education Inc.  
Date : 2015

Il s'agit de la deuxième édition d'un guide conçu pour appuyer un curriculum national en rhumatologie pour les résidents en médecine interne au Canada. La Dre Lori Albert est l'auteure principale et rédactrice en chef de ce volume qui se compose de chapitres rédigés par des rhumatologues en milieu universitaire à travers le Canada. Les chapitres exhaustifs et bien écrits reflètent l'expertise de chaque auteur.

Chaque chapitre fournit une approche logique et exhaustive des principales manifestations cliniques des conditions rhumatismales. Les chapitres débutent par une liste de concepts clés, suivie d'importantes questions à poser pendant le relevé des antécédents ainsi que les caractéristiques cliniques à évaluer pendant l'examen médical. Une discussion des enquêtes en laboratoire recommandées, du diagnostic différentiel et des possibilités thérapeutiques fait de chaque chapitre un survol complet du sujet.

En plus d'une couverture très approfondie des principaux troubles cliniques en rhumatologie, un chapitre distinct aborde l'évaluation clinique et la prise en charge de certaines « urgences rhumatologiques ».

Non seulement les principes de base de l'examen musculo-squelettique sont-ils décrits, mais on y trouve également un examen détaillé des articulations avec illustrations à l'appui. Les techniques d'aspiration et d'injection articulaires sont aussi couvertes en détails. Des chapitres distincts se penchent sur une approche de sélection et d'interprétation des tests en laboratoire utilisés en rhumatologie, ainsi qu'une interprétation de l'imagerie utilisée pour évaluer le système musculo-squelettique.

Le *Canadian Clinician's Rheumatology Handbook* est une excellente ressource exhaustive destinée aux résidents en rhumatologie, en médecine interne et en pratique familiale et serait un atout utile pour tout médecin ou professionnel paramédical œuvrant dans le domaine de la rhumatologie.

Jacqueline C. Stewart, B.Sc. (avec distinction), B.Éd., M.D., FRCPC  
Professeure adjointe de clinique, Division de rhumatologie,  
Département de médecine, Université de la Colombie-Britannique  
Hôpital régional de Penticton, Penticton (Colombie-Britannique)

**7. Résultats liés à l'arthropathie de l'HH.** Les changements histologiques comprennent des dépôts ferreux anormaux, une inflammation synoviale minimale et un dépôt articulaire de cristaux de pyrophosphate de calcium dihydraté (PPCD), particulièrement au niveau des genoux et du cartilage triangulaire. L'histologie synoviale en contexte d'arthropathie de l'HH est semblable à l'ostéoarthrite (OA), mais un taux élevé de neutrophiles est visible.

**8. Traitement de l'arthropathie de l'HH.** Le contrôle des symptômes par le biais d'analgésiques, d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) et d'acétaminophène est bénéfique. Pour les cas graves, plus fréquents chez les patients atteints d'hémochromatose, le remplacement de l'articulation peut être indiqué<sup>5</sup>.

**9. Autres symptômes d'HH.** L'atteinte des organes cibles peut entraîner l'hypertrophie du foie, la fibrose, l'insuffisance hépatique ou le décès, et un risque accru de cancer du foie. Des symptômes de faiblesse, de léthargie, d'assombrissement de la peau, de diabète sucré, de cardiopathie, de maladie thyroïdienne et de troubles du système reproducteur dus à des anomalies hypophysaires menant à l'impotence, la perte de libido, l'aménorrhée et l'ostéoporose généralisée pourraient être présents.

**10. Autres syndromes de surcharge ferrique.** Les autres syndromes de surcharge ferrique comprennent la surcharge ferrique transfusionnelle, l'hémochromatose juvénile, l'acéruléoplasminémie et l'hémochromatose africaine, néonatale ou périnatale.

### Références :

1. Adams PC, Barton JC, McLaren GD, et coll. Screening for iron overload: Lessons from the HEIRS Study. *Can J Gastroenterol* 2009; 23(11):769-72.
2. Adams PC, Reboussin DM, Press RD, et coll. Biological variability of transferrin saturation and unsaturated iron binding capacity. *Am J Med* 2007; 120(11):999.e1-7.
3. Wong K, Adams PC. The diversity of liver diseases associated with an elevated serum ferritin. *Can J Gastroenterol* 2006; 20(7):467-70.
4. Adams PC, Barton JC. How I Treat Hemochromatosis. *Blood* 2010; 116(3):31725.
5. Emberg M, Hultcrantz R, Simard JF, Carlsson A, Askling J. Increased risk of arthropathies and joint replacement surgery in patients with genetic hemochromatosis: a study of 2,521 patients and their 11,794 first-degree relatives. *Arthritis Care Res* 2013; 65:678-685.

Justin Cottrell

Schulich School of Medicine & Dentistry  
London (Ontario)

Paul Adams, M.D., FRCPC

Département de médecine Hôpital universitaire,  
Université de Western  
London (Ontario)