

CARENCE ou SURCHARGE MARTIALE : Le bon usage des marqueurs biologiques

Les recommandations de prise en charge de l'évaluation du bilan martial par l'assurance maladie ont été rappelées par décret le 13 juillet 2017 : **voir algorithme décisionnel ci-joint.**

1. LA CARENCE MARTIALE :

La carence martiale vraie, par perte, défaut d'apport ou défaut d'absorption (ferritine diminuée) :

D'installation lente et progressive, l'anémie et ses signes cliniques généraux est souvent bien supportée. On recherchera :

- un saignement chronique (90% des cas), gynécologique chez la femme en période d'activité génitale, ou digestif chez l'homme ou la femme ménopausée.
- un défaut d'apport par augmentation des besoins (grossesse, allaitement prolongé, croissance) ou par dénutrition pour certaines populations ou chez les personnes âgées sous-alimentées.
- un défaut d'absorption dans les gastrectomies, gastrites atrophiques, traitements antiacides, mais aussi dans la maladie cœliaque, chez les grands buveurs de thé ou en cas de géophagie.

La « pseudo carence » dans les défauts d'utilisation du fer par l'érythropoïèse :

La ferritine est augmentée du fait de l'inflammation : il y a une production de cytokines dans des situations d'inflammations chroniques, d'infection, de cancer..., limitant la production par le rein de l'érythropoïétine.

Des situations complexes associant carence en fer et augmentation de la ferritine du fait de l'inflammation dans les cas de cytolysse hépatique et musculaire, éthyliste chronique, maladies métaboliques (diabète, hyperthyroïdie), I.R.C (diminution de l'érythropoïèse + de la transferrine si dénutrition)...

2. L'HEMOCHROMATOSE : surcharge chronique en fer d'origine génétique

Cette maladie autosomique récessive concerne 1 Français sur 300, et ne touche que les populations caucasiennes . Seuls les porteurs homozygotes sont atteints, mais seulement une femme homozygote sur 100 et plus d'un quart des hommes homozygotes développent un excès de fer pathologique durant leur vie.

L'expression clinique ne se voit qu'à l'âge adulte après 30 ou 40 années de dépôts progressifs de fer dans le foie, puis la peau, les articulations, le pancréas, le cœur, pouvant expliquer la pigmentation cutanée excessive, l'arthrite, le diabète et les troubles cardiaques..

Les signes d'appels sont très variés :

- fatigue chronique inexpiquée, parfois accompagnée d'impuissance chez l'homme,
- douleurs articulaires très évocatrices lorsqu'elles touchent les 2e et 3e doigts des mains rendant la poignée de main douloureuse
- teint anormalement bronzé ou grisâtre

- hépatomégalie évoluant vers une cirrhose, avec risque de développer un cancer du foie
- diabète, atteinte cardiaque (trouble du rythme ou insuffisance cardiaque)...

La recherche de la mutation C282Y du gène HFE1 :

Elle est prise en charge par l'assurance maladie :

- en première intention si un parent au premier degré est homozygote (à l'exclusion des mineurs ou des mères ménopausées)
- ou en seconde intention après un dosage du Cs-Tf > à 45% à deux reprises.

La saignée est le traitement de référence :

Les résultats de ce traitement déplétif sont excellents, hormis les signes articulaires, difficiles à faire régresser, ainsi que la cirrhose et le diabète insulino-dépendant, le plus souvent irréversibles.

Lorsque l'hémochromatose est décelée à temps (25-35 ans), et que l'organisme trop chargé en fer est désaturé par des saignées régulières, la plupart des signes cliniques de la maladie disparaissent. Le traitement rend au malade une espérance de vie normale, d'où l'importance du dépistage précoce.

Classification de l' Hémochromatose de type 1 en stades de sévérité croissante (ALD-17)

	Stade 0	Stade 1	Stade 2	Stade 3	Stade 4
Signes cliniques	Absents	Phase préclinique	Pas d'atteinte ni viscérale ni métabolique	Morbidité	Pronostic vital compromis
Cs-Tf	< 45%	> 45%	> 45%	> 45%	Très augmenté
Ferritine	Normale	Normale	Augmentée	Franche augmentation	Très augmentée

Les Biologistes des laboratoires Biolia
Toutes nos lettres d'infos sont consultables sur www.biolia.fr

Sources :

https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/fiche_de_synth_350se_hfe-1_finale.pdf

https://www.has.sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/ald17_lap_hemochromatose_web.pdf

FFAMH: <https://www.hemochromatose.org/>

<https://hemochromatose.org/espace-praticiens/inserm/pr-pierre-brissot/>

PRESCRIPTION

Bilan Martial

1ère intention

Ferritine

Abaissée
Carence martiale

Normale
Pas de carence

Normale ou augmentée
Inflammations chroniques, I.R.C., insuffisance hépatique ou musculaire, maladies métaboliques

Augmentation franche
Suspicion de surcharge

2ème intention

Si suspicion de carence ou de surcharge

Cs-Tf

Abaissé
Carence

Normal
Pas de carence

> 45%

Contrôle de la surcharge en fer

Cs-Tf

> 45%

Mutation C282Y du gène HFE

Suspicion de surcharge ou terrain hémochromatosique

Cs-Tf

Abaissé
carence

Normal ou augmenté
Pas de carence
A surveiller à distance
Contrôle 1 x/an

> 45 %

Cs-Tf

Non augmenté
A surveiller à distance

> 45 %

Hémochromatose familiale

Mutation C282Y du gène HFE

Patient hétérozygote
Pas de suivi

Patient homozygote

suivi

Cs-Tf + Ferritine

Voir HAS-ALD 17
JUN 2012