

hémochromatose juvénile dans la pratique: à propos de deux cas

Dr Aizel w, Dr Belahadji A, Dr
Nebbache N, Pr Yargui L

INTRODUCTION

L'hémochromatose juvénile est une maladie génétique rare à transmission autosomale récessive, responsable de surcharge tissulaire en fer , généralement le diagnostic est réalisé tardivement lors de l'apparition des complications.

L'anomalie moléculaire peut être due soit à un défaut de l'hémojuvénile (type I) ou bien de l'hepcidine (type II).

Cette forme est la plus sévère des hémochromatoses, cliniquement elle présente les mêmes symptômes caractéristiques de l'hémochromatose héréditaire associée à une insuffisance cardiaque et un hypogonadisme.

Le traitement de l'hémochromatose juvénile consiste en des saignées régulières afin de stabiliser le taux de ferritine à une valeur inférieure à 50 $\mu\text{g}/\text{dl}$

OBSERVATION

Nous rapportons les premiers cas observés en Algérie d'hémochromatose juvénile dans une fratrie , issue d'un mariage consanguin du 1^{er} degrés sans aucun antécédents familiaux particuliers.

La mélanodermie inexplicquée chez le grand frère âgé de 9 ans , contrastée avec le teint clair des parents fut le signe d'alerte pour une consultation en pédiatrie, un bilan biologique fut réalisé :

ASAT (UI/l)	ALAT (UI/l)	PAL (UI/l)	GGT (UI/l)	ACTH (pmol/l)	Cortisol (nmol/l)	FER ($\mu\text{g}\%$)
121	130	350	15	2.9	360	190

Devant cette cytolysse chronique et la sid r mie  lev e ,un bilan martial et une  lectrophor se d'h moglobine sont demand s :

Fer ($\mu\text{g}\%$)	Ferritine ($\mu\text{g}/\text{dl}$)	Transferrine (g/l)	TIBC ($\mu\text{g}/\text{dl}$)	CS (%)	El�ctrophor�se d'HB
185	300	2.01	280	68	normale

Devant ces signes clinico-biologiques , le diagnostic de l'hémochromatose juvénile fut avancé ,l'IRM hépatique ayant révélée une surcharge en fer importante, l'examen cardiologique est normal alors que la testostéronémie déterminée est de **0.01 ng/ml** (valeur usuelle = 0.03-0.08 ng/ml).

L'examen clinico-biologique du petit frère âgé de 7 ans révèle l'absence de signes en faveur d'une surcharge hépatique , néanmoins la sidérémie était de 162 associée à une cytolyse chronique (**ASAT = 102 UI/l et ALAT = 116 UI/l**) avec une testostéronémie normale.

Par séquençage du gène codant pour l'hémojuvénile ,la mutation c.1153C > T (p.Arg385X) a été retrouvé chez les deux frères à l'état homozygote, cette étude a été réalisé au CHU de Rennes (centre de référence des maladies de surcharge en fer),ce qui conforte le diagnostic annoncé.

Durant 3 ans ,une surveillance biologique a été instauré pour ces deux frères, qui consiste en un bilan biochimique (rénal , hépatique ,martial) et hormonal (testostéronémie essentiellement) semestriel pour les deux frères.

La valeur de la ferritine plasmatique ayant dépassé les 500µg/dl chez le grand frère , les saignées fut proposées mais le choix s'est porté sur les chélateurs de fer et de ce fait, le grand frère a été mis sous Exjade pendant un an, les résultats du bilan biologique sont résumés dans ce tableau :

	ferritine (µg/dl)	CST (%)	ASAT (UI/l)	ALAT (UI/l)	GLY (g/l)	UREE (g/l)	CREA (mg/l)	TESTO (ng/ml)
Avant Exjade	500	75	158	190	0.78	0.35	9	0.01
Un an Après Exjade	110	27	56	70	0.90	0.41	10	0.03

Devant l'amélioration du bilan biologique ainsi que l'absence de signes d'hépatopathie, d'insuffisance rénale et de perturbation hormonale, l'arrêt de l'Exjade s'est imposé. Le suivi pédiatrique est sans anomalies, la croissance staturo-pondérale est correcte ainsi que la croissance pubertaire (apparition des premiers signes pubertaires pour le grand frère).

L'enfant se plaint de fatigue par contre la mélanodermie persiste toujours essentiellement durant la période de forte chaleur, pour le petit frère âgé maintenant de 9 ans la ferritinémie est inférieure à 300 µg/dl avec un CST supérieur à 50 %, aucun traitement n'est encore instauré.

La surveillance biologique est toujours de mise pour les deux frères.