

d'hémochromatose que chez ceux qui ne présentent pas ce trouble. On ne sait pas pourquoi l'arthropathie ne touche qu'un sous-groupe de personnes atteintes d'hémochromatose. **L'arthrite peut survenir n'importe quand durant l'histoire naturelle de l'hémochromatose, même après une phlébotomie thérapeutique réussie.** Parmi les facteurs de risque d'arthrite, on trouve un âge plus avancé, une fibrose hépatique avancée, des concentrations sériques de ferritine supérieures à 1 000 µg/L et une saturation de la transferrine sérique de plus de 50 % pendant au moins 6 ans.

Une variété d'autres pathologies surviennent avec l'hémochromatose, y compris l'hyperpigmentation, le diabète sucré, l'hypogonadisme hypogonadotrope et la cardiomyopathie. Ces problèmes sont ordinairement pris en charge selon la norme de soins, en plus du traitement habituel de la surcharge en fer. **La cardiomyopathie constitue l'une des complications rares qui sont potentiellement réversibles avec un traitement chélateur du fer.**

Trois scénarios courants militent en faveur d'une évaluation clinique de l'hémochromatose : des antécédents familiaux positifs en l'absence de symptômes; des niveaux élevés de saturation de la transferrine sérique, de ferritine ou d'aminotransférase en l'absence de symptômes; la présence de symptômes.

On a montré que le traitement entraînait une amélioration clinique des personnes atteintes d'hémochromatose dont les concentrations sériques de ferritine étaient élevées. Le traitement repose sur la phlébotomie. La restriction alimentaire de l'apport en fer a très peu de bienfaits prouvés, voire aucun, dans le contexte d'une prise en charge courante. La phlébotomie devrait être accompagnée de l'évitement des fruits de mer crus (pour réduire le risque d'infection à *V. vulnificus*) et une diminution de la consommation d'alcool (pour réduire le risque de fibrose hépatique avancée). La thérapie se divise en deux phases, celle du traitement et celle de l'entretien. Le traitement consiste en une phlébotomie hebdomadaire jusqu'à l'atteinte d'une concentration cible de ferritine sérique de 50 à 100 µg/L. On entreprend ensuite un traitement d'entretien pour stabiliser le niveau de ferritine sérique à la concentration cible. Le plus souvent, il faut procéder à une phlébotomie tous les trois mois, mais la fréquence requise est très variable et doit être personnalisée. Actuellement, la phlébotomie est réservée aux personnes dont les concentrations de ferritine sérique sont élevées et chez qui la présence d'un trouble de surcharge en fer, d'une polycythémie vraie ou d'une porphyrie cutanée tardive est établie. Il n'y a aucune donnée solide sur l'utilité de la phlébotomie chez les patients dont les concentrations de ferritine sérique sont élevées en raison d'autres pathologies, comme la stéatose hépatique.

Le traitement diminue la fatigue, améliore la cognition et réduit la fibrose hépatique. L'amélioration de l'état des patients atteints de cette dernière se produit dans tout le spectre de la fibrose. La cirrhose régresse avec un traitement adéquat chez jusqu'à 23 % des personnes, 18 % connaissant une régression vers le stade F2 de Scheuer ou un stade inférieur, c'est-à-dire à un niveau associé à une diminution significative du risque à long terme de cancer du foie primaire. Il n'y a aucune preuve claire que la phlébotomie réduit le risque de cancer du foie primaire, qu'elle soulage l'arthrite établie ou qu'elle traite efficacement le diabète sucré consécutif à l'hémochromatose si la cirrhose persiste.

Pour les personnes chez qui la phlébotomie de routine est associée à des événements indésirables inacceptables, il existe plusieurs solutions de rechange. L'érythrocytaphérèse réduit de façon sélective la masse érythrocytaire. Moins d'épisodes de traitement sont nécessaires que pour la phlébotomie de routine. On peut aussi envisager un traitement chélateur.

La bonne réponse est 1.

Référence : Olynyk JK, Ramm GA. Hemochromatosis. *N Engl J Med*. Le 8 déc. 2022;387(23):2159-2170.

Lien : https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMra2119758?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed

PMID : 36477033