

FERRITINE

Le dosage de la ferritine fournit une information précieuse sur les réserves en fer de l'organisme (de la carence martiale à la surcharge). Un taux bas traduit une carence martiale. Un taux élevé peut être du à de multiples causes, parmi lesquelles l'hémochromatose.

- Hyperferritinémie :

> 300 ug/L (homme) ou > 200 ug/L femme

- Coefficient de saturation de la transferrine (CST) = test clé pour interpréter une hyperferritinémie. Il doit être réalisé le matin à jeun (rythme nyctéméral du fer).

- Coefficient élevé > 45%, le plus souvent > 60%.

IRM foie avec mesure de la concentration hépatique en fer = aide au diagnostic des hémochromatoses.

Diagnostic différentiel si ferritine élevée et CST élevé :

- Cytolyse hépatique (ASAT, ALAT)
- Cytolyse musculaire (CPK, aldolase).
- Dysérythropoïèse (bêta-thalassémie, syndrome myélo-dysplasique, etc.) et transfusions répétées
- Ethylisme (l'alcool induit une synthèse de ferritine, indépendante des pathologies hépatiques éventuellement associées).
- Hémochromatose de type 1, liée au gène HFE
- Autres types d'hémochromatoses.
 - Hémochromatose de type 2 (rare), juvénile, avant 30 ans, clinique dominée par les atteintes cardiaques et hypophysaires.
 - Hémochromatose de type 3 (exceptionnelle), mutation du récepteur de la transferrine.

Diagnostic différentiel si ferritine élevée et CST normal :

- Syndrome inflammatoire: Hyperferritinémie souvent modérée (500 ug/L), fer sérique bas, CST normal ou légèrement diminué
- Syndrome métabolique, hyperferritinémie franche (600 à 1200 ug/L), CST normal, IRM : élévation modérée de la surcharge en fer, < 3 fois norme.

Diagnostic différentiel parfois délicat avec l'hémochromatose, pour l'envisager il faut un tableau polymétabolique

et une discordance entre un taux élevé de ferritine et une surcharge hépatique relativement modérée.

- Mutation en ferroportine, mutation relativement fréquente chez sujets de race noire, hémochromatose de type 4, expression clinique modérée et de survenue tardive, surcharge en fer macrophagique, IRM surcharge en fer splénique.

- Acéruoplasminémie héréditaire (rarissime), surcharge viscérale en fer diffuse, anémie, signes neurologiques.

- Autres causes rares sans surcharge viscérale en fer

- Maladie de Gaucher
- Syndrome hyperferritinémie cataracte
- Syndrome d'activation macrophagique
- Maladie de Still
- Une hyperferritinémie modérée de mécanisme incertain peut être observée au cours des hyperthyroïdies et des pathologies malignes.

Hémochromatose de type 1

(liée au gène HFE) cf fiche hémochromatose

Dans nos régions, 1 patient sur 300 est porteur de la mutation C282Y à l'état homozygote, le taux de pénétrance est de 35 à 50% (donc 50 à 65% des porteurs restent sains, et ne développent pas d'hémochromatose).

Homozygotes C282Y : CST souvent très élevé (> 80%)

Hétérozygotes C282Y et H63D (Ferritine et CST modérément élevés)

Le dosage de la ferritine permet de

- Quantifier la surcharge en fer, ferritine bien corrélée avec IRM (mesure de la concentration hépatique en fer).
- Evaluation pronostique, > 1000 ug/l = seuil critique toxicité viscérale
- Valeur décisionnelle thérapeutique
- Suivi de l'efficacité du traitement, objectif : obtention puis maintien d'un taux < 50ug/L

Référence : Pierre Brissot
Service maladie du foie
CHU de Rennes
Médecin biologiste

Mise à jour : Dr Edmond Renard
Médecin biologiste