

# Surcharge en fer

- *Pathologie du fer chez l'adulte et l'enfant*
- *Diagnostiquer une surcharge en fer.*
- *Argumenter l'attitude thérapeutique et planifier le suivi du patient*

↳ **Éléments en lien** : **43** : maladies génétiques, **74** : addiction à l'alcool, **181** : réaction inflammatoire, **313** : myéلودysplasie, **325** : complication des transfusions, **322** : iatrogénie, **245** : diabète, **276** : cirrhose, **273** : hépatomégalie, **232** : insuffisance cardiaque, **124** : ostéoporose.

Maladie génétique fréquente, autosomique récessive, de pénétrance faible et de symptômes tardifs dépendant de facteurs autres : ingestion de fer, sexe masculin, hépatopathie, consommation d'alcool). Les décès sont dus à une cirrhose hépatique dans 90 % des cas.

Les principaux motifs de consultation actuels pour hyperferritinémie s'avèrent être les syndromes métaboliques ou insulinorésistance.

**1)** apports excessifs de fer médicamenteux ou par transfusions itératives, syndrome métabolique, hépatopathie chronique, porphyrurie cutanée tardive, dysérythropoïèse (item 313), thalassémie.

**2)** atteinte des petites articulations distales de la main (poignée de main douloureuse). Rythme inflammatoire. D'autres articulations peuvent être touchées. Aspects radiologiques possibles : ostéoporose, pincement de l'interligne, microgèodes, condensations sous chondrales, chondrocalcinose.

**3)** atteinte hépatique : hépatomégalie avec cytolysse modérée (ALAT < 3N). Cirrhose possible si hépatomégalie, ASAT élevées et ferritine > 1000, surtout si autres facteurs de risque (alcool, hépatite chronique, syndrome métabolique). Risque d'hépatocarcinome élevé y compris après traitement si la cirrhose est constituée. La biopsie n'est pas systématique, en particulier pour évaluer la surcharge en fer. Elle est indiquée en cas de risque de cirrhose : hépatomégalie, ASAT ALAT élevées, ferritinémie supérieure à 1000 mcg/l.

**4)** atteinte cardiaque, tardive (> 50 ans). Myocardiopathie dilatée, troubles du rythme, insuffisance cardiaque

**5)** Le coefficient de saturation de la transferrine augmente avant la ferritine, qui est le reflet du stock de fer de l'organisme. La ferritine peut être élevée sans surcharge en fer en cas d'inflammation, de cytolysse, de consommation excessive d'alcool, de syndrome métabolique... et lors de certaines maladies génétiques rares (hyperferritinémie avec cataracte).

**6)** devant des symptômes d'orientation (Asthénie, Alat et Arthralgies), un CST inférieur à 45 % élimine le diagnostic d'hémochromatose classique liée à une mutation du gène HFE. Le CST peut être cependant normal au stade initial de la maladie (stade 0, surveillance tous les 3 ans), puis le CST est isolément élevé (stade 1, suivi clinique et biologique annuel) la ferritine et CST s'élèvent ensuite (stade 2), les premiers symptômes apparaissent vers 30 ans : asthénie, arthralgies (stade 3) et les signes tardifs entre 40 et 60 ans : lésions viscérales (stade 4), le tout plus tard chez la femme (menstruations). La ferritine supérieure à 1000 mcg ou à plus forte raison l'apparition de symptômes imposent un avis spécialisé.

**7)** il existe d'autres causes de surcharge en fer : excès d'apport, transfusions itératives, hémodialyse chronique, hépatopathies chroniques, porphyrie cutanée tardive, certaines hémopathies (dysérythropoïèse, myélodysplasie, anémies hémolytiques)

**8)** syndrome métabolique associé à une surcharge hépatique en fer. La ferritine est élevée mais le CST normal. Cette entité est à distinguer de la simple élévation de la ferritine liée au syndrome métabolique. La surcharge en fer modérée peu s'associer à une stéatose ou une stéatohépatite plus ou moins fibrosante. Les saignées ne sont pas recommandées. Citons l'acéroléoplasminémie héréditaire, rare, avec diabète, surcharge hépatique en fer et signes neurologiques.

**9)** L'hémochromatose est une maladie récessive autosomique. Elle est associée à une homozygotie pour la mutation C282Y du gène HFE dans 95 % des cas, présente chez 1/200 à

1/1000 individus. Les hétérozygotes sont sains et seule une partie des homozygotes va développer une surcharge en fer symptomatique. Il existe des mutations plus rares sur le même ou d'autres gènes. Une étude génétique est menée chez le patient après consultation spécialisée et proposée par son intermédiaire aux apparentés au 1<sup>er</sup> degré, majeurs (pas d'investigations génétiques pour hémochromatose chez l'enfant), accompagnée d'un dosage de la ferritine et du CST.

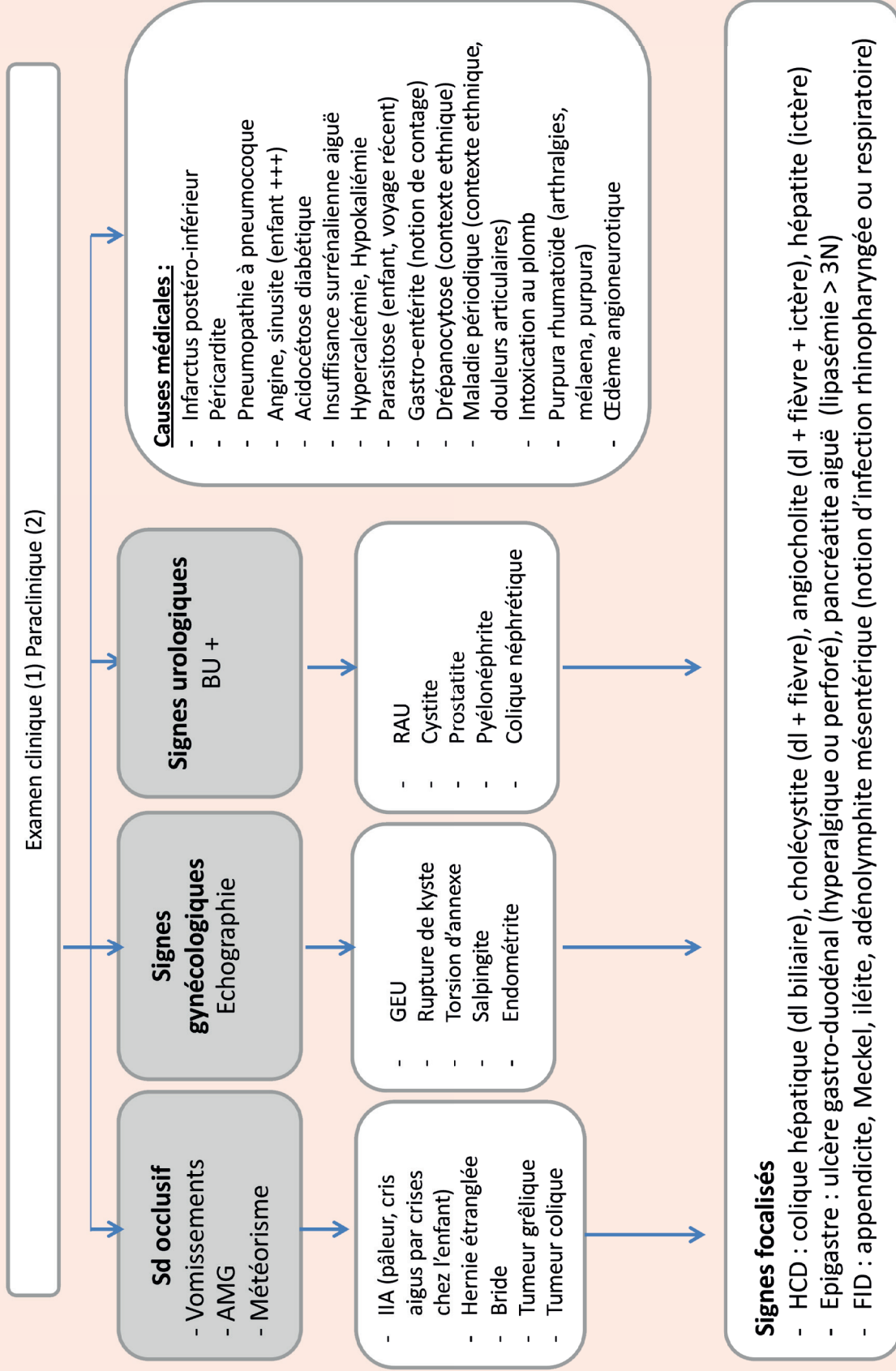
**10)** Le traitement d'attaque permet de faire disparaître la surcharge en fer, le traitement d'entretien d'éviter sa récurrence. Il n'y a pas de régime à prescrire, les traitements par fer et vitamine C sont contre indiqués. Les saignées peuvent se faire à domicile au delà de la 5<sup>ème</sup>, avec certaines conditions (protocole écrit, présence constante d'une infirmière, médecin joignable, gestion des déchets). La ferritine est contrôlée toute les deux saignées, l'hémoglobine dans les 8 j avant la saignée, qui n'est pas réalisée en cas d'hémoglobine < 11

g/dl. Les chélateurs du fer sont d'indication exceptionnelle en cas de contre indication aux soustractions sanguines. Le pronostic est une vie normale sous réserve des lésions constituées avant traitement.

**11)** L'IRM n'est pas nécessaire dans l'hémochromatose génétique, où la ferritine est bien corrélée à la surcharge en fer intra hépatique. La biopsie hépatique n'est indiquée qu'en cas de suspicion de cirrhose (ferritine > 1000, et/ou hépatomégalie, et/ou anomalie des ALAT)

## Références

- Collège des enseignants d'endocrinologie, diabète et maladies métaboliques : <http://campus.cerimes.fr/endocrinologie/enseignement/item242bis/site/html/cours.pdf>
- Collégiale des Universitaires en hépato-gastroentérologie. Hépato-gastroentérologie et chirurgie digestive. Elsevier Masson Paris 2018.



Abréviations : AMG : Arrêt des matières et des gaz, IIA : Invagination Intestinale Aiguë, HCD : hypochoindre droit, dl : douleur, FID : fosse iliaque droite

# Douleurs abdominales et lombaires aiguës

- *Diagnostiquer une douleur abdominale et lombaire aiguë chez l'enfant et chez l'adulte.*
- *Identifier les situations d'urgence et planifier leur prise en charge.*

↳ **Éléments en lien** : **352** : péritonite aiguë chez l'enfant et chez l'adulte, **274** : lithiase biliaire et complications, **284** : diverticulose colique et diverticulite aiguë du sigmoïde, **349** : syndrome occlusif de l'enfant et de l'adulte, **351** : appendicite de l'enfant et de l'adulte, **352** : péritonite aiguë chez l'enfant et chez l'adulte, **353** : pancréatite aiguë, **39** : algies pelviennes chez la femme, **157** : infection urinaire, **151** : infection broncho-pulmonaire, **245** : diabète, **334** : syndrome coronarien aigu, **266** : hypercalcémie, **233** : péricardite, **265** : hypokaliémie, **168** : parasitose.

- **Signes associés** :
  - Altération de l'état général
  - Nausées / Vomissements
  - Arrêt des matières et des gaz
  - Ballonnement abdominal
  - Hémorragie digestive
  - Ictère
  - Signes fonctionnels urinaires (brûlures mictionnelles, pollakiurie, hématurie)
  - Signes fonctionnels gynécologiques (métrorragies, leucorrhées)

## Examen clinique

### 1) Interrogatoire

- **Terrain** :
  - Age, Sexe
  - Antécédents médico-chirurgicaux personnels et familiaux
  - Traitements notamment gastrotoxiques (aspirine, AINS) et hépatotoxique (paracétamol)
  - Terrain : voyage récent
  - Date des dernières règles, moyen de contraception
- **Caractéristiques de la douleur abdominale** :
  - Mode d'installation, siège, irradiation, type, facteurs favorisants et protecteurs

### 2) Examen physique

- **Constantes** :
  - TA, FC, FR, SpO2, T°C, Poids, glycémie capillaire, BU +++
- **Inspection** :
  - Ictère (origine biliaire ou pancréatique ?), pâleur (anémie ?)
  - Cicatrice(s) abdominale(s) (éventration étranglée ?)
  - Voursure abdominale (masse intra-abdominale ?, anévrisme ?)
  - Météorisme abdominal (occlusion ?)
  - Position du patient : Immobilité (colique hépatique ?) / Agité (colique néphrétique ?) / « en chien de fusil » (pancréatite ?), psoïtis (appendicite ?)

- **Palpation** :

- Douleur / Défense / Contracture
- Orifices herniaires +++
- Fosses lombaires
- Signe de Murphy (origine biliaire)
- Signe de Courvoisier-Terrier (obstacle sur la voie biliaire principale en aval de l'abouchement du canal cystique)
- Hépato-splénomégalie
- Masse abdominale battante (anévrisme)
- Toucher rectal :
  - Douleur ou bombement au cul de sac de Douglas (péritonite)
  - Prostatite
  - Rectorragie / Méléna
  - Toucher vaginal :
    - Douleur aux culs de sac vaginaux

- **Percussion** :

- Tympanisme = Distension digestive (occlusion?)
- Matité = Ascite / RAU
- Disparition de la matité hépatique = pneumopéritoine

### Auscultation

- Bruits hydro-aériques : augmentation (occlusion sur obstacle) ou diminution (iléus)
- Rechercher souffle vasculaire

### Paraclinique

- 1) Biologique
  - NFS – CRP
  - β HCG
  - Ionogramme sanguin, Urée / Créatininémie, Glycémie
  - Bilan hépatique
  - Lipasémie
  - ECBU selon BU
  - Hémostases si fièvre
- 2) ECG chez l'adulte
- 3) Imagerie
  - **Echographie abdominale** : en 1<sup>re</sup> intention devant :
    - Douleur abdominale chez l'enfant
    - Douleur d'origine bilio-pancréatique, urologique ou gynécologique
  - **TDM abdomino-pelvienne avec injection** : quasi-systématique chez l'adulte, en 1<sup>re</sup> intention devant :
    - Diverticulite sigmoïdienne
    - Syndrome occlusif
    - Péritonite

### Étiologies des douleurs abdominales

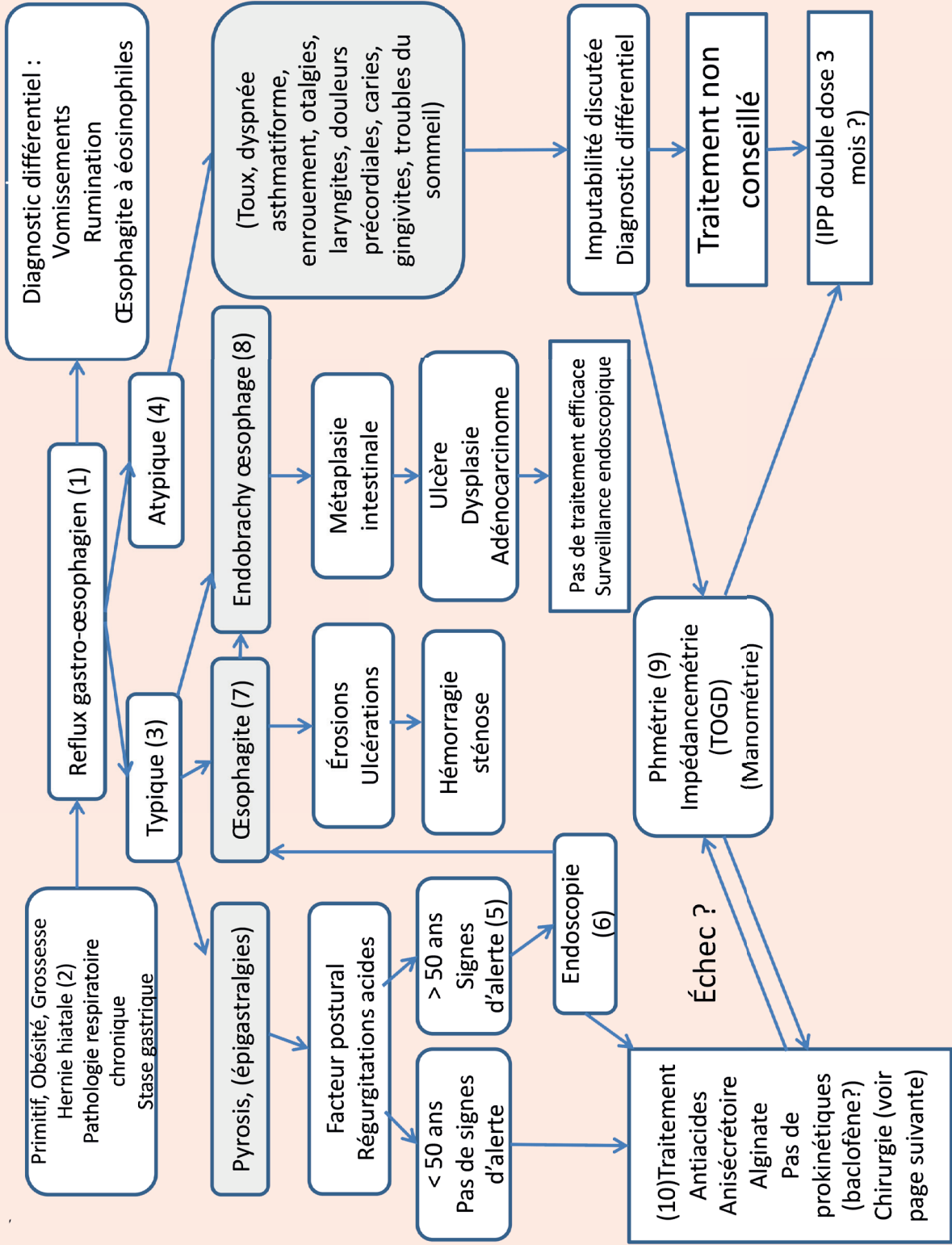
Hypocondre Droit	Epigastre	Hypocondre Gauche
<b>Biliaire</b> (colique hépatique, cholécystite, angiocholite) <b>Hépatique</b> (hépatite, foie cardiaque, abcès ou tumeur hépatique) <b>Urologiques droite</b> (pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Appendicite sous-hépatique</b> <b>Pulmonaire droite</b> (pneumopathie base, pleurésie, pneumothorax, embolie pulmonaire)	<b>Ulcéreuse gastro-duodénale</b> <b>Pancréatique</b> (pancréatite aiguë) <b>Biliaire</b> (colique hépatique, cholécystite, angiocholite) <b>Cardiaque</b> (infarctus postéro-inférieur, péricardite)	<b>Ulcéreuse gastroduodénale</b> <b>Pancréatique</b> (pancréatite aiguë caudale) <b>Splénique</b> (Infarctus / abcès) <b>Urologiques gauche</b> (pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Pulmonaire gauche</b> (pneumopathie base, pleurésie, pneumothorax, embolie pulmonaire)
<b>Flanc D</b>	<b>Péri-ombilicale</b>	<b>Flanc G</b>
<b>Urologiques droite</b> (pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Colique droit</b> (colite, diverticulite, cancer) <b>Appendicite retro-caecale</b>	<b>Diverticule de Meckel</b> <b>Ischémie mésentérique</b> <b>Anévrisme de l'aorte abdominale</b> <b>Appendicite débutante</b>	<b>Urologiques gauche</b> (pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Colique gauche</b> (colite, diverticulite, cancer)
<b>Fosse iliaque D</b>	<b>Hypogastre</b>	<b>Fosse iliaque G</b>
<b>Appendicite aiguë</b> <b>Diverticule de Meckel</b> <b>Colique droit</b> (colite, diverticulite, cancer) <b>Iléite terminale</b> <b>Urologiques</b> (cystite, pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Gynécologiques</b> (GEU, kyste, torsion d'annexe, salpingite, endométrite) <b>Hernie étranglée</b> <b>Hématome du psoas / grand droit</b>	<b>Appendicite pelvienne Urologiques</b> (RAU, cystite, prostatite, colique néphrétique) <b>Gynécologiques</b> (GEU, kyste, torsion d'annexe, salpingite, endométrite)	<b>Colique gauche</b> (colite, diverticulite, cancer, volvulus du sigmoïde) <b>Urologiques</b> (cystite, pyélonéphrite, colique néphrétique) <b>Gynécologiques</b> (GEU, kyste, torsion d'annexe, salpingite, endométrite) <b>Hernie étranglée</b> <b>Hématome du psoas / grand droit</b>
<b>Diffuse</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Péritonite</li> <li>• Syndrome occlusif</li> <li>• Ischémie mésentérique</li> </ul>		

### Caractéristiques des douleurs abdominales

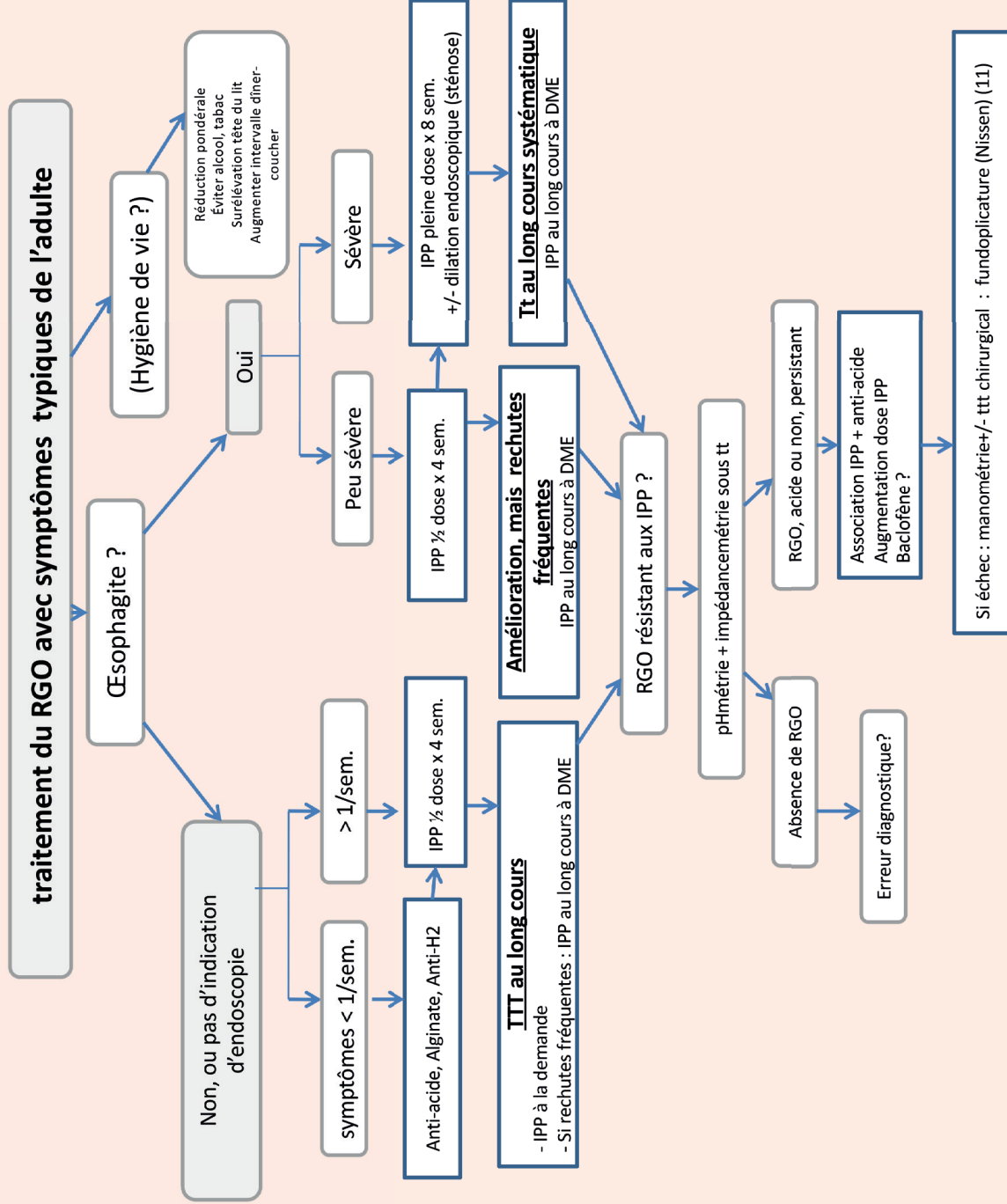
	Douleur biliaire	Douleur ulcéreuse	Douleur pancréatique	Douleur colique	Douleur du grêle (syndrome de Koentig)
Siège	Epigastrique ou HCD	Epigastrique	Epigastrique ou HCG	En cadre	Variable
Irradiation	Epaule droite en ceinture	Sans	Dorsale, trans-fixiante	Descendante le long du cadre colique	Sans
Type	Crampe, broiement	Crampe, torsion	Crampe, broiement,	Spasmodique sur fond continu	Spasmodique sur fond continu
Facteurs déclenchants	Repas riche en graisse	Post prandial tardif AINS	Repas riche en graisse et/ou alcoolisé	Aucun	Aucun
Facteurs protecteurs	Antalgiques, Anti-spasmodiques	Aliments Antiacides	Antéflexion du tronc	Emission de selles ou de gaz	Emission brutale de gaz
Signes associés	Inhibition respiratoire, nausées, vomissements	Non	Intolérance digestive	Gargouillis abdominaux, ballonnements, troubles du transit (diarrhée, constipation)	Ballonnements localisés, diarrhée, vomissements,

### Références

- Recommandations HAS janvier 2009 : que reste-t-il de la radio d'abdomen sans préparation en pathologie digestive ?
- [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-02/fiche\\_radio\\_asp\\_patho\\_dig\\_web.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-02/fiche_radio_asp_patho_dig_web.pdf)
- Collégiale des Universitaires en hépato-gastroentérologie. Hépato-gastroentérologie et chirurgie digestive. Elsevier Masson Paris 2018.







Abréviations : IPP : inhibiteurs de pompe à proton, DME : dose minimale efficace