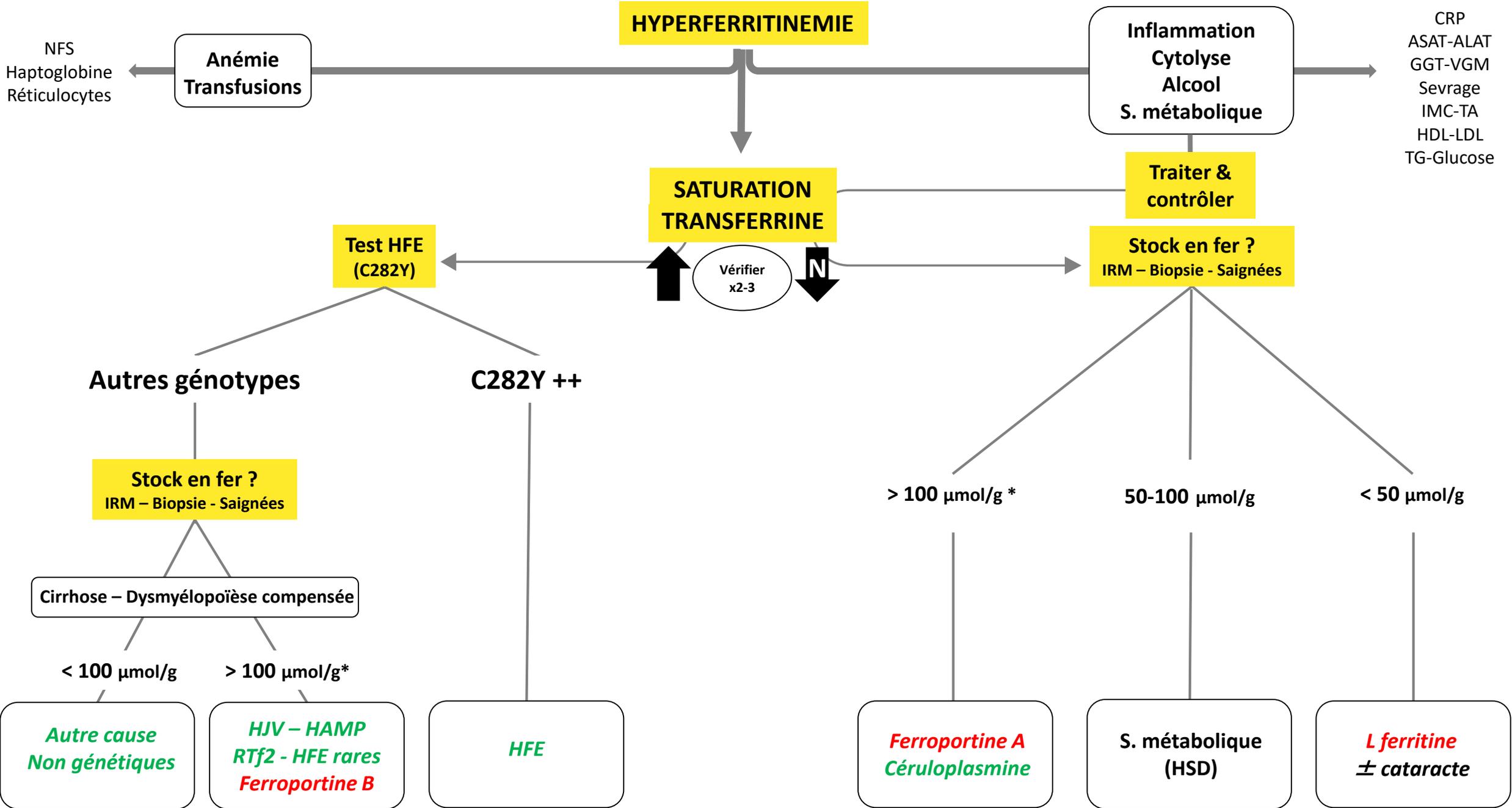


# Aide au diagnostic

Avant d'engager des tests génétiques pour rechercher une maladie rare du métabolisme du fer, il convient

- de contrôler plusieurs fois le bilan martial dans de bonnes conditions
- d'intégrer les anomalies dans leur contexte personnel et familial
- d'écarter les causes acquises d'hyperferritinémie.



HAMP: hepcidine - HJV: hémojuvéline - HSD: hépatosidérose dysmétabolique - RTf2: récepteur de la transferrine 2. *En italiques: atteintes génétiques (récessive / dominante)*

\* Ou nombre de grammes de fer soustrait par saignées au moins bimensuelles : 3 g chez l'homme et 2 g chez la femme (1 l de sang = 0,5 g de fer)

## Caractéristiques des principales anomalies génétiques du métabolisme du fer (par ordre décroissant de fréquence)

Gène		Transmission	Age	Expression
<i>HFE</i>	<i>HFE</i>	Récessive	Adulte	Foie, articulations
<i>Ferroportine</i>	<i>SLC40A1</i>	Dominante	Adulte	Peu de signes sauf si cofacteurs
<i>L ferritine</i>	<i>L-FRT</i>	Dominante	Adulte ± jeune	Cataracte précoce (inconstante)
<i>Céruleplasmine</i>	<i>CP</i>	Récessive	Adulte ± jeune	Cp effondrée. Anémie, s. neuro & diabète
<i>Récepteur transferrine 2</i>	<i>RTf2</i>	Récessive	Adulte	Foie, articulations (idem <i>HFE</i> )
<i>Hémojuvéline</i>	<i>HJV</i>	Récessive	Adulte jeune	Foie, diabète, cœur, gonades
<i>Hepcidine</i>	<i>HAMP</i>	Récessive	Adulte jeune	Foie, diabète, cœur, gonades