

Polyarthrite révélant une hémochromatose: A propos d'un cas

F. Abourazzak, A. Perdriger, N. Hajjaj-Hassouni, G. Chalès

Service de Rhumatologie, CHU Rennes

Observation

1. Clinique:

- Mr B.R âgé de 34 ans
- ATCD = 0
- MH: bilan d'une polyarthrite inflammatoire
- Début: deux ans plus tôt par des arthralgies inflammatoires (poignets, épaules, pieds, rachis cervical)
- Trois mois avant l'hospitalisation: douleurs des deux poignets, prédominant à gauche + gonflement articulaire évoquant une polyarthrite rhumatoïde

Observation

2. Biologie:

- ❏ CRP = 10,7 mg/l ; VS = 15mm (1^{ère} H)
- ❏ AAN + à 1/160
- ❏ FR - et Anti-CCP -
- ❏ Groupage HLA : A3 A32 B35 B7 DR1 DR3
- ❏ ASAT = 43UI/l ; ALAT = 59UI/l
- ❏ Marqueurs d'hépatite virale ou auto-immune sont négatifs.

Observation

3. Imagerie:

- Rx: discret pincement radio-carpien gauche; érosion = 0
- Echographie: synovite = 0; Erosion = 0
- IRM: kystes synoviaux poignet gauche avec un œdème des parties molles

Observation

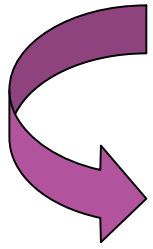
4. Devant la normalité du bilan immunologique et radiologique → Autres examens:

■ Fer sérique = $39,5 \mu\text{mol/l}$

■ Ferritinémie = $609 \mu\text{g/l}$

■ Coefficient de saturation = 79%

■ Etude du gène HFE: mutation p.Cys282Tyr, présente à l'état homozygote



Diagnostic d'hémochromatose
héréditaire retenu

Discussion:

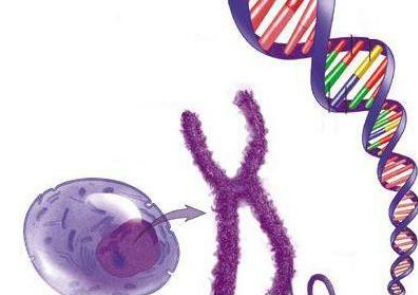
Tableau de polyarthrite révélant une hémochromatose

- Hémochromatose = affection autosomique récessive
- Trouble du métabolisme du fer → dépôts ds \ddagger ts tissus
- Manifestations cliniques diverses
- Non traitée → conséquences fatales

Diagnostic +:

- ❑ Perturbation du bilan du fer: caractéristique, oriente vers le DC
- ❑ Fer sérique \uparrow ; ferritinémie \uparrow ; CS \uparrow
- ❑ CS $> 62\%$: fortement évocateur du DC

Confirmation DC



- Mutation génétique
- 1996: Découverte de mutation dans un gène HFE sur chromosome 6
- Mutation C282Y : la plus fréquente
- Mutation H63D : récemment rapportée
- Utilité: Dc précoce

1. Feder JN et al. A novel MHC class 1-like gene is mutated in patients with hereditary hemochromatosis. *Nat Genet* 1996
2. Cauza E et al. HFE genotyping demonstrates a significant incidence of hemochromatosis in undifferentiated arthritis. *Clin Exp Rheumatol* 2005

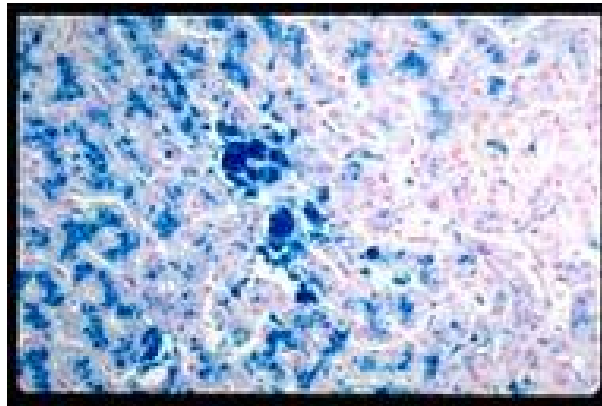
Les manifestations articulaires:



- 1964: 1^{ère} description par Schumacher
- Fréquentes: 28 à 81% cas
- Svt révélatrices de la maladie
- 3 tableaux:
 - Arthralgie ou arthrite
 - Arthropathie micro-cristalline
 - Polyarthrite d'allure rhumatoïde
- MCP (2^{ème};3^{ème}++), poignets, genoux, hanches, épaules +++

Mécanisme physiopathologique

- Demeure inconnu
- Dépôts d'hémosidérine observés dans la membrane synoviale et les chondrocytes



Manifestations radiologiques

 Rx:

- Normale
- Chondropathie
- CCA

1. Adamson TC et al. Hand and wrist arthropathy in genetic arthropathies of hemochromatosis and calcium pyrophosphate deposition disease: distinct radiographic features. Radiology 1983
2. McCarty DJ, Pepe PF. Erythrocyte neutral inorganic pyrophosphatase in pseudogout. Journal of Laboratory and Clinical Medicine 1972

Problème DC

- Un tableau de polyarthrite → Pb DC ≠ PR
- Polyarthrite + perturbation BH → Penser à l'hémochromatose
- Souvent cytolyse
- Éliminer les autres DC: hépatite virale; autoimmune; médicamenteuse

Traitement

- ✿ Saignées +++
- ✿ Evitent l'installation ou l'aggravation des atteintes viscérales
- ✿ Ne permettent pas la régression de l'atteinte OA
- ✿ On a même décrit une progression des manifestations articulaires avec ce traitement
- ✿ Mises en route précocement → prévenir l'évolution de la maladie et éviter les lésions articulaires et la formation de cristaux de PPCa

1. Willis G et al. HFE mutations in an inflammatory arthritis population. *Rheumatology* 2002
2. Hamilton E et al. The natural history of arthritis in idiopathic hemochromatosis: progression of the clinical and radiological features over ten years. *Q J Med* 1981

Traitement de l'atteinte articulaire

- ✿ Reste symptomatique
- ✿ Antalgiques et les AINS
- ✿ Utilisés avec précaution si atteinte hépatique
- ✿ Des gestes locaux: Corticoïdes; AH
- ✿ Si arthropathie évoluée: chirurgie

Observation

Prise en charge thérapeutique:

- Antalgiques
- Anti-inflammatoires
- Synoviorthèse du poignet gauche à l'hexatrione
- Saignées

Observation

Évolution:

- Disparition de la douleur et de l'arthrite
- Normalisation du bilan hépatique

Conclusion:

@ Évoquer le diagnostic d'hémochromatose devant:

➤ Polyarthrite

+

➤ Cytolyse hépatique

+

➤ Coefficient de saturation $\hat{=}$

@ Ceci permet d'assurer un traitement adapté et précoce évitant ainsi l'aggravation des atteintes viscérales.