

**Titre:** Dépistage de l'hémochromatose dans les rhumatismes inflammatoires débutants.

**Auteurs :** S.Taffignon, T.Ansemant, A.Loctin, E.Contant, C.Tavernier.

L'hémochromatose génétique est une maladie héréditaire due à une hyperabsorption digestive du fer alimentaire entraînant des manifestations systémiques diverses et potentiellement graves par surcharge de certains organes en fer. Elle est essentiellement liée à la mutation C282Y (remplacement d'une cystéine par une tyrosine en position 282) à l'état homozygote du gène HFE (90% des hémochromatosiques au nord-ouest de l'Europe). La prévalence génétique de la mutation homozygote C282Y est évaluée à une valeur de 1/150 à 1/300, avec une augmentation selon un gradient sud-nord, est-ouest, ce qui place l'hémochromatose au premier rang des maladies héréditaires de l'adulte caucasien.

L'hémochromatose est longtemps asymptomatique, et peut donner lieu à des atteintes viscérales parfois sévères lorsqu'elle n'est pas diagnostiquée suffisamment tôt. Elle peut également se manifester par des atteintes articulaires, qui sont trompeuses. Les manifestations rhumatologiques de l'hémochromatose sont bien décrites même si ce diagnostic est rarement établi par le rhumatologue alors qu'elles constituent l'un des modes d'entrée possibles dans la maladie. Sont essentiellement observés des arthralgies non spécifiques, des arthrites plus ou moins inflammatoires, concernant tout particulièrement les deuxièmes et troisièmes articulations métacarpo-phalangiennes, des rhumatismes microcristallins à type de chondrocalcinose articulaire, et plus rarement une ostéoporose.

L'hémochromatose n'entre pas dans les critères de dépistage systématique d'une affection dans la population générale selon l'Organisation Mondiale de la Santé. Il est donc important de définir les populations cibles chez lesquelles ce dépistage sera effectué. Son tropisme articulaire interroge sur la place éventuelle du dépistage en milieu rhumatologique, le screening à la recherche d'une hémochromatose étant facile à réaliser par simple dosage du coefficient de saturation de la transferrine.

Le bilan à réaliser dans le cadre du diagnostic d'un rhumatisme inflammatoire débutant n'est pas consensuel. Il pourrait donc être utile d'inclure une recherche systématique d'hémochromatose dans le bilan diagnostique d'un rhumatisme inflammatoire débutant. Nous avons cherché à évaluer la rentabilité d'une telle recherche. Les résultats sont négatifs, puisque aucun diagnostic d'hémochromatose n'a été établi. Ces résultats n'incitent pas à inclure la détermination du coefficient de saturation de la transferrine dans le bilan systématique à réaliser chez un patient atteint d'un rhumatisme inflammatoire débutant. Toutefois, cette conclusion devra être étayée par des travaux similaires portant sur un nombre plus important de patients. Enfin, l'intérêt du dépistage systématique chez les sujets présentant une chondrocalcinose articulaire, et chez les patients présentant des arthropathies mécaniques, notamment des articulations métacarpo-phalangiennes, mériterait d'être évalué secondairement.