

Online-Appendix

Kardiale Dekompensation, Arthralgien und generalisierter Pruritus

Tsilimidos G, Grandoni F, Blum S, Alberio L, Rotman S, Gavillet M

Was ist Ihre Diagnose? • doi:10.4414/smf.2021.08616

Swiss Med Forum. 2021;21(13–14):219–22.

Figure S1 : L'évolution temporelle de l'atteinte d'organe (ici représentée par la fonction cardiaque: fraction d'éjection ventriculaire gauche [FEVG]) est favorable avec la mise en place du traitement et inversement proportionnelle à l'évolution de la surcharge en fer (représentée ici par la valeur de ferritine).

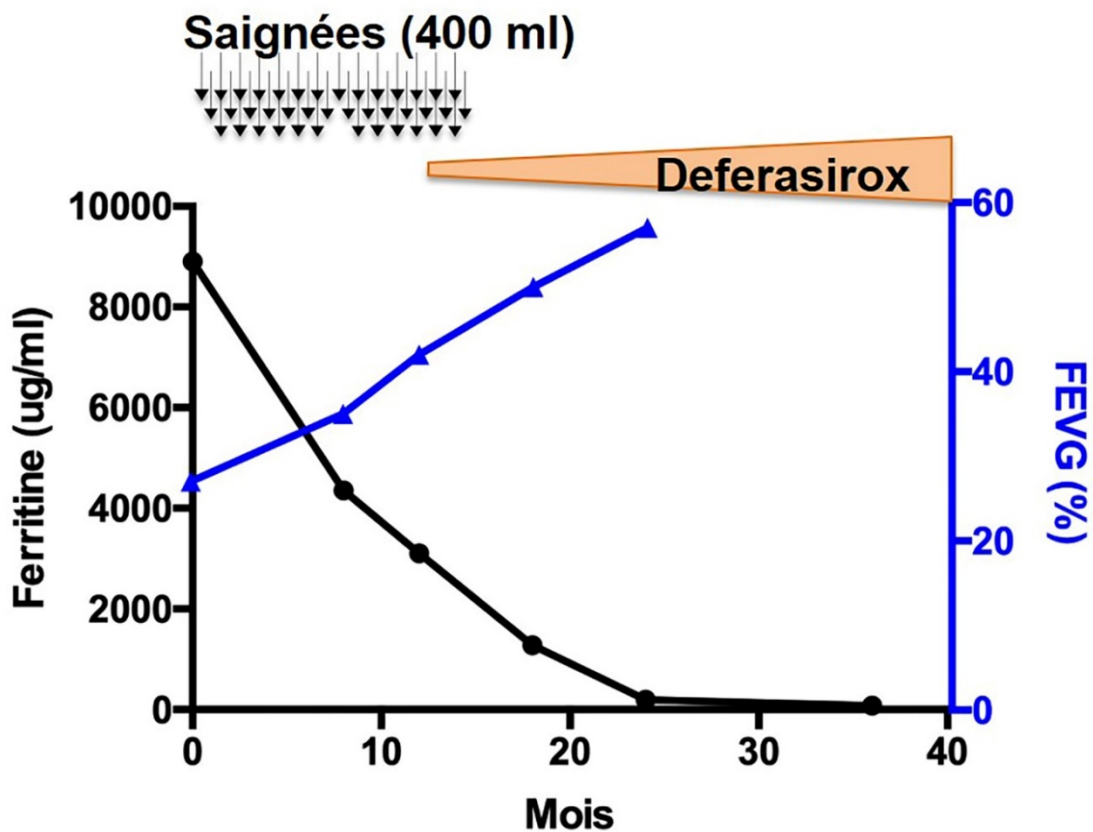


Tableau S1: Les différents types d'hémochromatose héréditaire [1, 2].

Nom	Type de mutation	Gène/ protéine impliquée	Chromosome et Transmission	Manifestations cliniques	Age au diagnostic (années)
Type 1 (classique)	C282Y H63D (>20 autres mutations)	HFE	6 Autosomique récessive	Variables et multiorganiques	40–50
Type 2 A (juvénile)	Gly320Val (>20 autres mutations)	HJV (hémoujuvénine)	1 Autosomique récessive	Sévères surtout cardiomyopathie, hypogonadisme, cirrhose, intolérance à l'insuline	20–30
Type 2 B (juvénile)	Au moins 8 mutations	HAMP (hépcidine)	19 Autosomique récessive	Sévères	10–30
Type 3	Au moins 9 mutations	TfR2 (récepteur 2 de transferrine)	7 Autosomique récessive	Variables comme sur le Type 1	30–50
Type 4 (sous types A et B)	Environ 15 mutations différentes	SLC40A1 (Ferroportine)	2 Autosomique dominante	Légères (faible pénétrance du gène). Affecte les cellules Kupffer. Développent souvent une anémie qui empêche les saignées.	40–50
Type 5	Seulement 1 famille en Japon	FTH1 (mutation ferritine H)	11 Autosomique dominante	?	?
Type 6 (hyperferritinémie avec cataracte)	Mutations variables	Ferritine L	Autosomique dominante	Hyperferritinémie (sans surcharge des organes) et cataracte	
Aceruloplasminemia			Autosomique récessive	Hémochromatose, neurodégénération, diabète. Développent souvent une anémie qui empêche les saignées.	

- 1 Saglani V, Lazzaro M, Keller F, Perren A. [Detection of hereditary hemochromatosis]. Rev Med Suisse, 2007;3(123):1952–7.
- 2 Bacon BR, Camaschella.C. HFE and other hemochromatosis genes. June 2020; Available from: UpToDate.