

L'hyperferritinémie n'est pas toujours de l'hémochromatose

Présentation : Ferritinémie élevée à 1300 avant la grossesse mais non investiguée

Autres diagnostics : antécédent personnel de prééclampsie grave et précoce et de retard de croissance intra-utérin; antécédent familial de cirrhose et de cataracte avant 60 ans

Symptômes : Aucun

Prise en charge :

- 1) Demande de re-lecture du placenta de la grossesse précédente : pas de surcharge ferrique
- 2) Dosage de fer sérique et saturation : normaux
- 3) Panel génétique pour hémochromatose et autres cause d'hyperferritinémie
- 4) Résonance cardiaque : normale

ÉVOLUTION : grossesse d'évolution normale sauf une récurrence de restriction de croissance intra-utérine.

Diagnostic : Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire

Commentaires

Le syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire ou HCCS est rare, soit environ 1/200 000. Il est dû à la présence d'une mutation du gène FTL (ferritin light chain), situé en 19q13.4-qter. Différentes mutations ont été rapportées, toutes menant au dépôts de L-ferritine dans le cristallin. La transmission se fait selon un mode autosomique dominant. La caractéristique du syndrome est l'hyperferritinémie mais sans surcharge en fer et l'apparition de cataractes ponctuées entre 20 et 40 ans. Le pronostic est favorable.

Le fait que cette dame ait présenté 2 bébés avec restriction de croissance, mais sans signe d'insuffisance placentaire nous intrigue. Plusieurs papiers portent sur l'hyperferritinémie en grossesse dans un contexte de syndrome d'activation phagocytaire (voir cas # 55), mais nous n'avons trouvé aucun papier sur le syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire et la grossesse. En revanche, un papier récent rapporte une augmentation de l'incidence des bébés avec RCIU chez les femmes avec prééclampsie et hyperferritinémie par rapport à celles avec prééclampsie et ferritine normale. Il est difficile d'identifier le rôle de l'hyperferritinémie vs de l'inflammation dans le contexte actuel.

Articles à conseiller sur la pathologie

Hereditary hyperferritinaemia cataract syndrome. Bowes O et coll. Lancet 2014;383 :1520.

Hyperferritinemia worsens the perinatal outcome of conceptions of pregnancies with preeclampsia. Silva JVF et coll. Pregnancy Hypertension 2020;19: 233-38.