

La découverte d'un cas d'HH (proband) doit déclencher une enquête familiale chez ses frères, sœurs, enfants majeurs, parents. L'enjeu est motivant : ce sont souvent des sujets jeunes qui n'ont aucune manifestation clinique.

Le diagnostic et le traitement si nécessaire leur donnent une espérance de vie normale. Certaines règles sont imposées : le malade suspect doit signer la recherche demandée par le médecin, seul le médecin recevra le résultat du test. Il ne peut avertir que le patient.

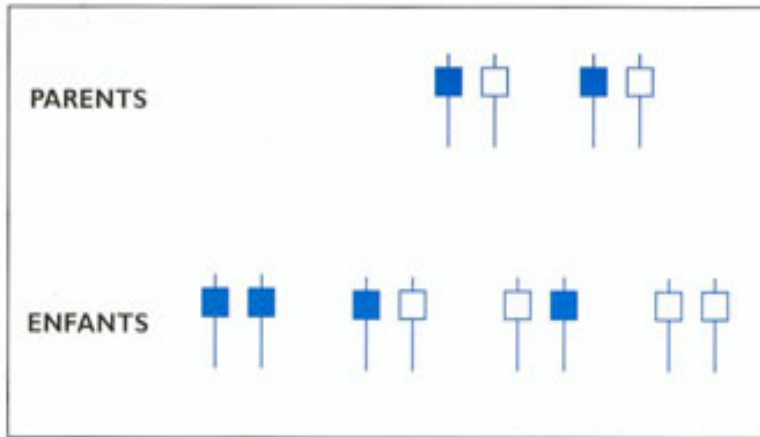
Chez les ascendants, il vaut mieux prescrire un taux de saturation et de ferritine car les manifestations sont déjà présentes. Chez les frères, sœurs, le test génétique est fait d'emblée avec les deux autres tests car on peut être porteur du gène sans avoir d'hyperferritinémie. Seul le proband a le droit de contacter les membres de sa famille mais des difficultés peuvent apparaître : mésentente familiale, problème de filiation, danger de porter à la connaissance des employeurs, ou assurances, banques, inquiétude pour la transmission aux petits-enfants. Dans ces cas faire le test au conjoint. Si négatif, les enfants seront hétérozygotes et n'auront pas la maladie ; si positif, les surveiller l'âge de 20-25 ans (saturation de la transferrine et ferritinémie).

La Haute Autorité de Santé conseille vivement le dépistage familial [\(remboursé dans certaines conditions par la SS\)](#)

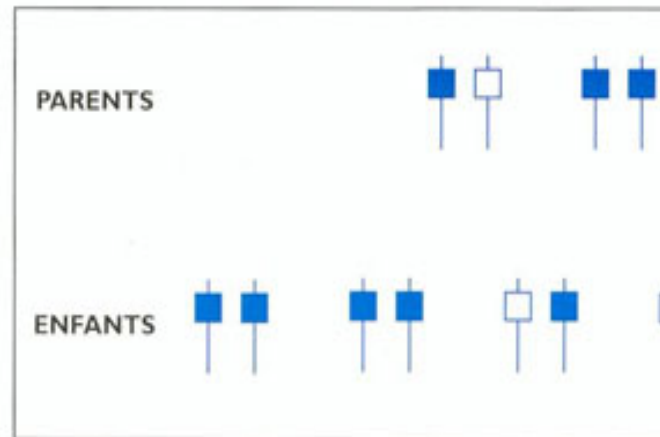
.□

HÉMOCHROMATOSE GÉNÉTIQUE - DÉPISTAGE

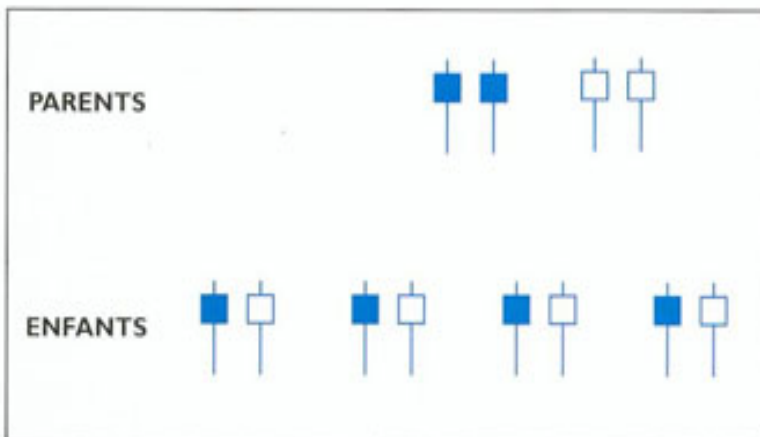
LES DIFFÉRENTES POSSIBILITÉS DE TRANSMISSION FAMILIALE DE L'HÉMOCHROMATOSE



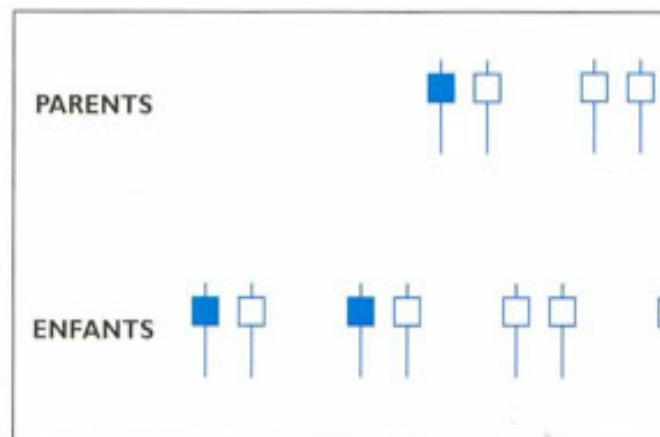
a) Union hétérozygote-hétérozygote



c) Union hétérozygote-ho



b) Union homozygote-sujet normal



d) Union hétérozygote-suj

Source : CONCOURS MÉDICAL Tome 123-16 28/04-01