



HEMOCHROMATOSE

L'hémochromatose est majoritairement une **maladie génétique héréditaire**. Elle se caractérise par une absorption excessive de fer par l'intestin, que le corps ne parvient pas à éliminer naturellement.

Voici les mécanismes précis de cette pathologie :

1. La cause génétique (Mutation HFE)

Dans plus de 80 % des cas, la maladie est due à une mutation sur le **gène HFE** (le plus souvent la mutation **C282Y**).

- **Transmission** : Elle est dite **autosomique récessive**. Cela signifie qu'il faut hériter du gène muté de ses **deux parents** pour développer la maladie.
- **Porteur sain** : Si vous n'héritez que d'un seul gène muté, vous ne serez pas malade mais vous pourrez transmettre le gène à vos enfants.

2. Le rôle de l'Hepcidine

Le gène HFE contrôle normalement la production d'**hepcidine**, une hormone fabriquée par le foie qui régule le fer.

- En temps normal, l'hepcidine bloque l'absorption du fer quand les réserves sont pleines.
- Chez les personnes atteintes, la mutation entraîne une **carence en hepcidine**. Résultat : l'intestin absorbe le fer sans aucune limite, même si l'organisme est déjà saturé.

3. Les formes secondaires (Non-génétiques)

Plus rarement, une surcharge en fer peut survenir sans cause génétique directe :

- **Transfusions répétées** : Nécessaires pour certaines anémies chroniques (thalassémie, drépanocytose).
- **Apport excessif** : Une consommation massive et prolongée de suppléments de fer.



Évolution de la maladie

Le fer s'accumule progressivement dans les organes (foie, cœur, pancréas, articulations). Comme le corps met des décennies à saturer, les symptômes apparaissent généralement à l'âge adulte, souvent entre **40 et 60 ans**.