

ECN INTERREGIONAL 2009

DOSSIER N°3

Un homme de 53 ans, père de 3 enfants, vous consulte pour des difficultés sexuelles depuis quelques mois avec baisse de la libido. Il se plaint également d'une asthénie et d'arthralgies mal systématisées. Dans ces antécédents, on retient un diabète de type 2, non compliqué, découvert il y a 2 ans et traité par Metformine 3 g/j. Son frère, qui était également diabétique, est décédé d'un cancer du foie, quelques années plus tôt.

A l'examen clinique : le poids est de 62 kg pour 173cm, le tour de taille de 92 cm, la tension artérielle normale à 110/70 mmHg. Les pouls périphériques sont perçus et les réflexes obtenus. La palpation abdominale trouve une hépatomégalie modérée homogène.

Le bilan biologique donne les résultats suivants : Glycémie à jeun : 1,89 g/l, HbA1C : 9,1 %, Natrémie : 138 mmol/l, Kaliémie : 4,1 mmol/l, Calcémie : 2,23 mmol/l (2,20-2,60), Créatinémie : 85 μ mol/l (N <100), Microalbuminurie négative, Testostéronémie totale : 0,5 ng/ml (3-10), Prolactinémie : 9 μ g/l (N < 10), FSH : 1 UI/l (3-7), LH : 1,5 UI/l (3-7), CRP normale.

Question 1

Que vous suggèrent les données de l'interrogatoire et du bilan hormonal ?

Il vous montre les radiographies ci-jointes pratiquées quelques mois plus tôt, devant une douleur lombaire aiguë à la suite d'un effort de soulèvement.

Question 2

Que concluez-vous des radiographies ? Que proposez-vous comme examen complémentaire ?



Question 3 :L'ensemble du tableau vous suggère une hémochromatose. Quels sont vos arguments ? Quel signe complémentaire recherchez-vous à l'examen ?

Le bilan complémentaire est le suivant : Ferritinémie 1500 µg/l (30-250), Coefficient de saturation de la transferrine : 89% (20-30).

Question 4 : Comment complétez-vous le bilan ?

Question 5 : Quelle est la cause du diabète chez ce patient ?

Question 6 : Quels traitements lui proposez-vous ?

REPONSES

Question 1 : 20 pts

Insuffisance gonadique: **5 pts** d'origine centrale (ou hypophysaire) : **5 pts**

(= insuffisance gonadotrope **10 pts**)

Diagnostic évoqué devant les troubles sexuels (**1 pt**) et la baisse de la libido (**1 pt**)

Confirmation devant la testostéronémie abaissée (**3 pts**)

Les gonadotrophines basses qui éliminent une atteinte testiculaire et évoquent l'origine centrale (ou hypophysaire) **5 pts**

Question 2 : 10 pts

Tassement vertébral L3 et L4: **5 pts**

Vraisemblable ostéoporose **1 pt** Pas d'argument radiologique pour évoquer une cause néoplasique : **1 pt**

à confirmer par ostéodensitométrie osseuse : **3 pts**

Question 3 : 18 pts

Arguments en faveur de l'hémochromatose :

Diabète sucré (**3 pts**)

Insuffisance gonadotrope (**3 pts**)

Antécédent de carcinome hépatique chez le frère (**3 pts**)

Hépatomégalie (**3 pts**)

Arthralgies (**3 pts**)

Signe complémentaire à rechercher :

Mélanodermie (**3 pts**)

Question 4 : 22 pts

Recherche de mutation du gène HFE pour confirmation diagnostique (**4 pts**)

Si retrouvée, valeur prédictive positive 100% (**1 pt**)

Négativité n'élimine pas le diagnostic (**1 pt**)

Appréciation du retentissement de l'hémochromatose

Bilan hépatique (**3 pts**) : Transaminases (ASAT, ALAT), γ GT, α FP

Echographie hépatique (pour éliminer lésion focalisée intra-hépatique) (**3 pts**)

ECG (**1 pt**), Echographie cardiaque (risque de cardiopathie) (**3 pts**)

IRM hépatique pour quantification surcharge ferrique (**3 pts**)

Biopsie hépatique éventuelle (**1 pt**)

- à la recherche d'une fibrose ou cirrhose si mutation retrouvée (**1 pt**)

- à visée diagnostique en l'absence de mutation (**1 pt**)

Question 5 : 6 pts

Diabète sur hémochromatose, double mécanisme

Insulinopénie par infiltration ferrique des cellules β pancréatiques **3 pts**

Insulinorésistance hépatique par infiltration ferrique **3 pts**

Question 6 : 24 pts

Traitement de la surcharge ferrique :

Déplétion ferrique par saignées (**3 pts**)

En traitement d'attaque : 400-500 ml/semaine, en fonction de la tolérance (**1 pt**)

puis, tous les 3-4 mois, en traitement d'entretien, en fonction du bilan ferrique (**1 pt**)
après désaturation (CST < 30% et ferritine < 30µg/l) (**2 pts**)
Surveillance clinique, tension artérielle, fréquence cardiaque, hémoglobine, bilan ferrique et
hépatique (**3 pts**)

Arrêt de la metformine (**3 pts**) car diabète déséquilibré (**1 pt**), absence de surcharge pondérale
(**1 pt**), atteinte hépatique (**1 pt**)
Insulinothérapie (**2 pts**)

Substitution androgénique (**2 pts**)
En l'absence de contre-indication hépatique (**1 pt**) et après contrôle des PSA (**1 pt**)

Traitement de l'ostéoporose (**2 pts**)