



Acéruplasminémie : défis diagnostiques et prise en charge thérapeutique – À propos d'un cas clinique

Hamza MEHANI, Résident, Service de médecine interne, CHU Issad Hassani – Beni Messous, Alger, Algérie

Co-auteurs :

- Amir HADJI, Maître assistant, Service de médecine interne, CHU Issad Hassani – Beni Messous, Alger, Algérie
- Nabila LYAZIDI, Maître de conférences B, Service de médecine interne, CHU Issad Hassani – Beni Messous, Alger, Algérie
- Soraya AYOUB, Chef de service, Service de médecine interne, CHU Issad Hassani – Beni Messous, Alger, Algérie

Introduction :

L'acéruplasminémie est une maladie rare à transmission autosomique récessive, due à des mutations du gène CP, responsables d'une absence ou d'un dysfonctionnement de la céruloplasmine et d'une altération du métabolisme du fer.

Ce déficit entraîne une accumulation progressive du fer dans plusieurs organes, notamment le foie, le pancréas et le système nerveux central. La maladie est classiquement caractérisée par la triade associant diabète sucré, dégénérescence rétinienne et atteinte neurologique, souvent accompagnée d'une anémie microcytaire. En raison de sa rareté et de manifestations initiales peu spécifiques, le diagnostic est fréquemment retardé.

Observation :

Nous rapportons le cas d'un patient âgé de 56 ans, suivi pour un diabète de type 2 diagnostiqué en 2007, initialement traité par antidiabétiques oraux puis par insuline basale. Il a été adressé pour l'exploration étiologique d'une hyperferritinémie persistante, découverte fortuitement lors du bilan d'une anémie microcytaire hypochrome. L'examen clinique était sans particularités, notamment sur les plans neurologique, ophtalmologique et hépatique. Le bilan biologique montrait une anémie microcytaire avec un fer sérique bas, une ferritine très élevée (2156 ng/mL), un coefficient de saturation de la transferrine bas (9,8 %) et l'absence de syndrome inflammatoire. Le bilan cuprique révélait une diminution profonde du cuivre sérique et une céruloplasmine effondrée. L'IRM hépatique et cardiaque mettait en évidence une surcharge martiale hépatique minime, sans atteinte myocardique. L'ensemble de ces éléments était fortement évocateur d'une acéruplasminémie. Un traitement chélateur par déféroxamine a été instauré, avec poursuite du bilan d'extension, une surveillance multidisciplinaire et un dépistage familial.

Discussion :

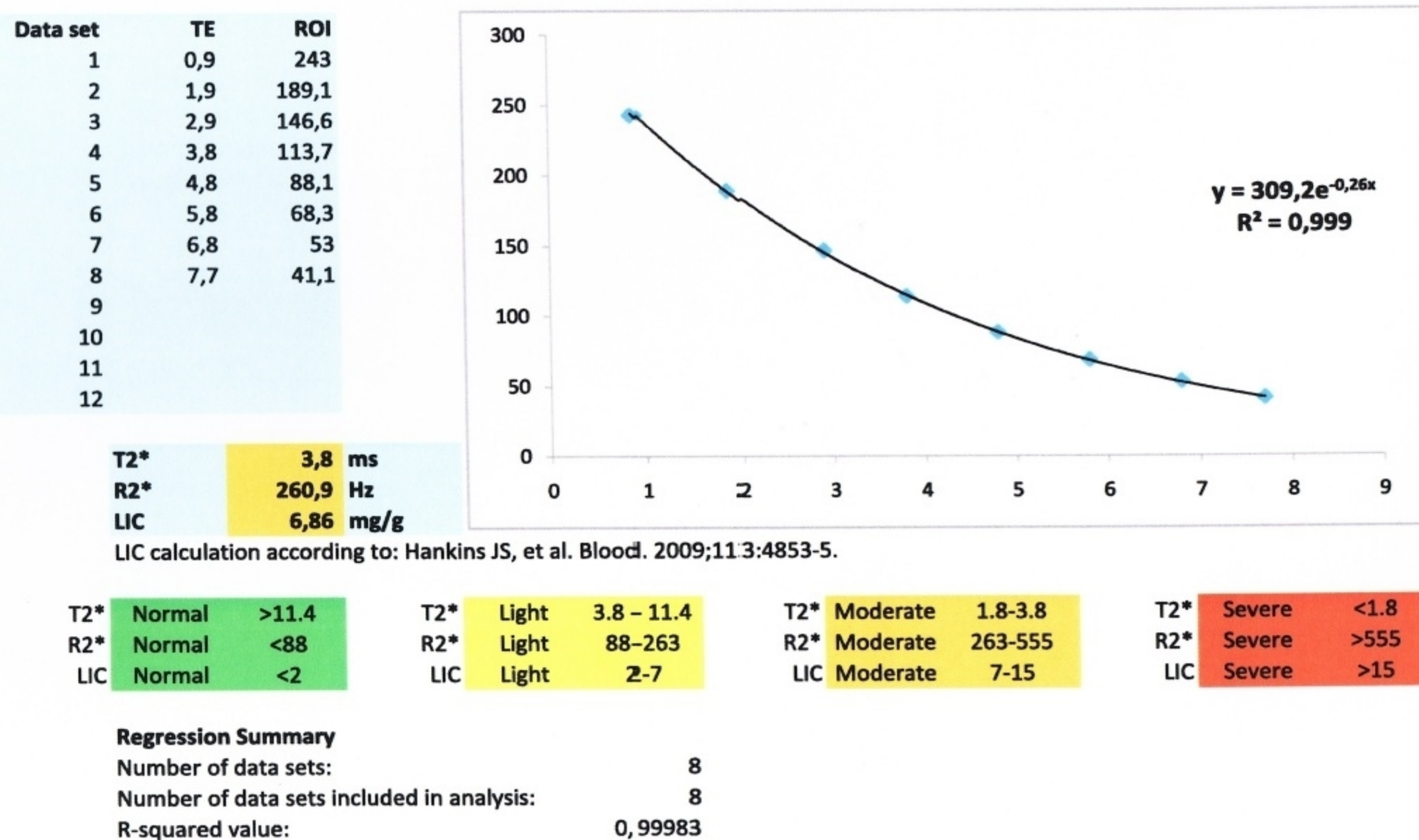
L'acéruplasminémie est une maladie génétique rare du métabolisme du fer, probablement sous-diagnostiquée en raison de son évolution lentement progressive et de la grande variabilité de ses manifestations cliniques. L'association d'une anémie microcytaire atypique, d'une hyperferritinémie avec une saturation de la transferrine basse ou normale doit faire évoquer ce diagnostic, particulièrement lorsqu'elle s'accompagne d'un effondrement de la céruloplasmine sérique. Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments biologiques, génétiques et radiologiques. L'IRM joue un rôle majeur en mettant en évidence la surcharge martiale des organes cibles, notamment du foie, du pancréas et du système nerveux central. Les options thérapeutiques actuellement disponibles reposent essentiellement sur des séries de cas et des données observationnelles. La chélation du fer permet généralement une diminution de la ferritinémie et de la surcharge hépatique, mais son impact sur les atteintes neurologiques reste limité et semble dépendre de la précocité de son instauration. Ainsi, un diagnostic précoce est essentiel afin d'optimiser la prise en charge et d'assurer une surveillance adaptée des complications métaboliques, neurologiques et cardiovasculaires à long terme.

Conclusion :

L'acéruplasminémie est une maladie rare mais grave du métabolisme du fer, qui doit être évoquée devant toute hyperferritinémie inexpliquée associée à une anémie microcytaire. Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments biologiques et radiologiques, confirmé par l'analyse génétique. Une reconnaissance précoce de la maladie, associée à une prise en charge thérapeutique et à un dépistage familial, est essentielle pour prévenir les atteintes organiques irréversibles et améliorer le pronostic à long terme.

Figure (1) : Résultat de l'IRM hépatique du patient mettant en évidence une surcharge martiale minime

LIVER



Références bibliographiques :

- 1) <https://www.fmcgastro.org/texte-postu/postu-2023/hyperferritinemie-savoir-fer/>
- 2) Marchi G, Busti F, Lira Zidanes A, Castagna A and Girelli D (2019) Aceruloplasminemia: A Severe Neurodegenerative Disorder Deserving an Early Diagnosis. Front. Neurosci. 13:325. doi: 10.3389/fnins.2019.00325
- 3) Miyajima H, Hosoi Y. Aceruloplasminemia. 2003 Aug 12 [Updated 2018 Sep 27]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1493/>