

# GUIDE DE CODAGE Hémochromatose

MALADIES  
HÉRÉDITAIRES  
MÉTABOLIQUES

Filière nationale de santé



Novembre 2024

filières de santé



maladies rares

Financées et  
pilotées par le  
Ministère des  
Solidarités et  
de la Santé

“

Ce guide a été réalisé par le Pr Édouard Bardou-Jacquet, qui dirige le Service des Maladies du Foie au CHU de Rennes et coordonne le centre de référence pour l'hémochromatose. L'objectif principal de ce guide est d'assurer une harmonisation dans le codage des maladies liées à l'hémochromatose sur la plateforme BaMaRA. Cela permettra une meilleure standardisation des données, facilitant ainsi leur utilisation pour la recherche, le suivi des patients, et les analyses épidémiologiques.

”



# Catégorie ORPHA

[Retour vers la liste de classifications](#)

## Classification Orphanet des maladies hépatiques rares

➤ [Maladie hépatique rare](#) ORPHA:57146

↳ [Maladie métabolique hépatique rare](#) ORPHA:101940 -

↳ [Hémochromatose héréditaire rare](#) ORPHA:220489 -

↳ [Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique](#) ORPHA:465508

↳ [Hémochromatose digénique](#) ORPHA:648581

↳ [Hémochromatose non associée à HFE](#) ORPHA:648569 +



# Hémochromatose héréditaire rare

- Surcatégorie qui regroupe toutes les formes rares d'hémochromatose
  - Donc si on ne peut pas préciser par l'un des sous groupe i) HFE symptomatique, ii) non associée à HFE, iii) digénique

➤ [Rare hepatic disease](#) ORPHA:57146

↳ [Rare metabolic liver disease](#) ORPHA:101940

↳ [Rare hereditary hemochromatosis](#) ORPHA:220489

↳ [Digenic hemochromatosis](#) ORPHA:648581

↳ [Non-HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:648569

↳ [Symptomatic form of HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:465508

## Hémochromatose héréditaire rare

Contribuer

### Définition

L'hémochromatose héréditaire rare comprend les formes rares d'hémochromatose héréditaire (HH), un groupe de maladies caractérisées par une surcharge tissulaire en fer. Les formes rares sont les hémochromatoses de type 2 (juvénile), de type 3 (associée à TFR2) et de type 4 (maladie de la ferroportine) (voir ces termes). L'hémochromatose de type 1 (classique ; voir ce terme) n'est pas une maladie rare.

**ORPHA:220489**

Niveau de classification : Groupe de pathologies

**Synonyme(s) :**

Maladie de surcharge en fer

**Prévalence** : Inconnu


**Hérité** : Autosomique dominante,  
Autosomique récessive

**Âge d'apparition** : Tout âge

# Hémochromatose HFE forme symptomatique

Hémochromatose HFE C282Y homozygote avec une présentation clinique atypique car sévère (= atteinte organique hépatique, pancréatique, cardiaque, articulaire)

## Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique

 Contribuer

### Définition

Forme rare d'hémochromatose caractérisée par une régulation inappropriée de l'absorption intestinale du fer entraînant un stockage excessif du fer dans divers organes, se manifestant par de nombreux signes et symptômes, notamment des douleurs abdominales, une faiblesse, une léthargie, une perte de poids, des taux élevés d'aminotransférases sériques, une pigmentation excessive de la peau et/ou une arthropathie des articulations métacarpophalangiennes. Elle s'accompagne souvent d'autres symptômes, tels que l'hépatomégalie, la cirrhose, la fibrose hépatique, le carcinome hépatocellulaire, la cardiomyopathie restrictive et/ou le diabète sucré.

**ORPHA:465508**

Niveau de classification : Pathologie

### Synonyme(s) :

Forme symptomatique de l'hémochromatose classique  
Hémochromatose de type 1, forme symptomatique

**Source** : ID PubMed [34601591](#)

**Prévalence** : Inconnu

**Hérédité** : Autosomique récessive

**Âge d'apparition** : Adulte

**CIM-10** : E83.1

**OMIM** : [235200](#)

**UMLS** : C5679990

**GARD** : [10417](#)



# Hémochromatose non associée à HFE

Surcharge en fer avec 2 variants dans le même gène impliqué dans le métabolisme du fer et autre que HFE (Donc toutes les formes liées à HAMP, HJV, TFR2, TF, SLC40A1, BMP6 etc) certain code spécifique existe pour certains gènes cf infra

> [Rare hepatic disease](#) ORPHA:57146

↳ [Rare metabolic liver disease](#) ORPHA:101940

↳ [Rare hereditary hemochromatosis](#) ORPHA:220489

↳ [Non-HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:648569

↳ [HJV or HAMP-related hemochromatosis](#) ORPHA:79230

↳ [SLC40A1-related hemochromatosis](#) ORPHA:647834

↳ [TFR2-related hemochromatosis](#) ORPHA:225123

## Hémochromatose non associée à HFE

[Contribuer](#)

### Définition

Groupe de maladies génétiques de surcharge en fer comprenant les formes les plus rares d'hémochromatose (HC), caractérisées par un phénotype sévère de dépôt de fer dans les tissus. Ces formes rares sont l'hémochromatose associée à *HJV* ou à *HAMP*, l'hémochromatose associée à *TFR2* et l'hémochromatose associée à *SLC40A1*.

**ORPHA:648569**

Niveau de classification : Groupe de pathologies

Source : ID PubMed [34601591](#)

Prévalence : -

UMLS : C5816745

Hérédité : -

Âge d'apparition :



# Hémochromatose non associée à HFE

Pathologie spécifique dans ce sous groupe : TFR2

- > [Rare hepatic disease](#) ORPHA:57146
  - ↳ [Rare metabolic liver disease](#) ORPHA:101940
  - ↳ [Rare hereditary hemochromatosis](#) ORPHA:220489
    - ↳ [Non-HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:648569
    - ↳ [TFR2-related hemochromatosis](#) ORPHA:225123

TFR2-related hemochromatosis
✎ Suggest an update

**Disease definition**

A form of rare hemochromatosis (HC) characterized by excessive tissue iron deposition of genetic origin and presenting with liver disease, hypogonadism, arthritis, diabetes and skin pigmentation.

**ORPHA:225123**

[Classification level: Disorder](#)

**Synonym(s):**  
Hereditary hemochromatosis type 3

**Source:** PubMed ID [34601591](#)

**Prevalence:** <1 / 1 000 000

**Inheritance:** Autosomal recessive

**Age of onset:** Adolescent, Adult

**ICD-10:** E83.1

**ICD-11:** [5C64.10](#)

**OMIM:** [604250](#)

**UMLS:** C1858664

**MeSH:** C537248

**GARD:** [10093](#)



# Hémochromatose non associée à HFE

Pathologie spécifique dans ce sous groupe : HJV-HAMP

> [Rare hepatic disease](#) ORPHA:57146

↳ [Rare metabolic liver disease](#) ORPHA:101940

↳ [Rare hereditary hemochromatosis](#) ORPHA:220489

↳ [Non-HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:648569

↳ [HJV or HAMP-related hemochromatosis](#) ORPHA:79230

## HJV or HAMP-related hemochromatosis

[Suggest an update](#)

### Disease definition

An early-onset and most severe form of rare hemochromatosis characterized by the usual features of hemochromatosis accompanied by cardiomyopathy and hypogonadism.

### ORPHA:79230

[Classification level: Disorder](#)

#### Synonym(s):

Hemochromatosis type 2  
 Juvenile hemochromatosis

Source: [PubMed ID 34601591](#)

**Prevalence:** <1 / 1 000 000

**Inheritance:** Autosomal recessive

**Age of onset:** Adolescent, Adult,  
 Childhood

**ICD-10:** E83.1

**ICD-11:** [5C64.10](#)

**OMIM:** [613313](#) [602390](#)

**UMLS:** C0268060

**MeSH:** C537247

**GARD:** [10092](#)





# Hémochromatose non associée à HFE

Pathologie spécifique dans ce sous groupe : Ferroportine

- > [Rare hepatic disease](#) ORPHA:57146
  - ↳ [Rare metabolic liver disease](#) ORPHA:101940
  - ↳ [Rare hereditary hemochromatosis](#) ORPHA:220489
    - ↳ [Non-HFE-related hemochromatosis](#) ORPHA:648569
      - ↳ [SLC40A1-related hemochromatosis](#) ORPHA:647834

## SLC40A1-related hemochromatosis

[Suggest an update](#)

### Disease definition

A form of rare hemochromatosis (HC) characterized by increased transferrin saturation and hepatocellular iron deposition with distribution patterns and clinical features indistinguishable from patients with other types of HC.

**ORPHA:647834**

Classification level: [Disorder](#)

Source: [PubMed ID 34601591](#)

Prevalence: -

ICD-10: E83.1

Inheritance: Autosomal dominant

OMIM: [606069](#)

Age of onset:

UMLS: C5816749



# Hémochromatose digénique

Surcharge en fer avec 2 variants dans des gènes différents impliqués dans le métabolisme du fer

Hémochromatose digénique
✎ Contribuer

**Définition**

Sous-type rare d'hémochromatose caractérisé par la combinaison de variants pathogènes dans deux gènes impliqués dans le métabolisme du fer (généralement une combinaison de mutations de *HFE* et non *HFE*), lorsque l'hémochromatose classique liée à *HFE* ne suffit pas à expliquer de manière exhaustive le tableau clinique du patient.

**ORPHA:648581**

[Niveau de classification : Pathologie](#)

Prévalence : -	CIM-10 : E83.1	UMLS : C5816744
Hérédité : -		
Âge d'apparition :		

Un résumé pour cette maladie existe en [English](#) (2023) [Español](#) (2023) [Nederlands](#) (2023) [Polski](#) (2024)

