

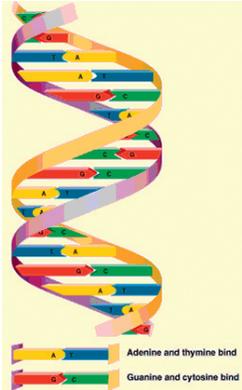
Etablir le diagnostic

Une prise de sang permettra d'établir un bilan biologique avec les critères suivants :

- > coefficient de saturation de la transferrine⁽¹⁾
- > dosage de la ferritinémie⁽²⁾

⁽¹⁾ Transport du fer dans le sang

⁽²⁾ Stockage du fer dans les organes



Un test génétique, sur un échantillon de sang (ou de salive), confirmera le diagnostic. Dans le cas de la forme habituelle d'hémochromatose, il consiste en la recherche de la mutation HFE C282Y (qui reviendra positive à double dose). Pour les autres formes, la recherche des mutations **non HFE** rares doit être adressée à un laboratoire faisant partie d'un **centre de référence**.

Une "affaire" de famille

Dans le cas d'un test positif, il appartient au sujet dépisté d'informer ses proches (parents, fratrie, descendants).



Fédération
Française des
Associations de
Malades de l'
Hémochromatose

60 rue du Rendez-vous - 75012 Paris
Tél. + 33 (0)6 87 22 72 73

Courriel : contact@ffamh.hemochromatose.org
Site : www.ffamh.hemochromatose.org

Objectifs de la FFAMH

Faire connaître l'Hémochromatose Génétique à la communauté médicale et au grand public. Collaborer avec la Fédération Européenne afin de faire progresser la prévention, le traitement et la recherche concernant les Hémochromatoses.

Promouvoir et partager des bonnes pratiques et **aider** à la création d'associations de patients afin qu'ils aient les mêmes chances de traitement et donc de survie.

Les associations régionales

Association Hémochromatose Ouest (AHO)

Courriel : president.aho@hotmail.fr
Site Web : www.hemochromatose-ouest.fr

Association Hémochromatose Paris IdF (AHP)

06 87 22 72 73 - Courriel : ahp-idf@hemochromatose.org

Association Hémochromatose Poitou-Charentes (HPC)

06 32 41 51 37 - Courriel : hpchemo@orange.fr

Alsace Hémochromatose (AH)

03 89 64 87 25 - Courriel : alsace@hemochromatose.org

La FFAMH est membre de la Fédération Européenne des Associations de Malades de l'Hémochromatose



European Federation of Associations of Patients
with Haemochromatosis

Courriel : fcourtois.dom@wanadoo.fr
www.efaph.eu

HEMOCHROMATOSES

Maladies Génétiques de Surcharge en Fer



Informer - Prévenir - Traiter



Fédération
Française des
Associations de
Malades de l'
Hémochromatose

Qu'est-ce que l'Hémochromatose ?

Trop de fer

L'hémochromatose résulte d'un stockage progressif du fer dans l'organisme.

Ignorée, elle peut induire des affections graves sur des organes cibles (foie, cœur, pancréas, articulations...) et à terme entraîner une mort précoce.

La transmission est familiale. Les parents et les enfants du sujet dépisté sont habituellement porteurs de la mutation C282Y à simple dose.

Maladie génétique

LES FORMES RARES

En plus de l'adulte elles peuvent affecter sévèrement l'enfant et l'adolescent. Elles sont dues à des gènes mutés **non HFE** (hémochromatose juvénile, hepcidine, ferroportine ...)

Elles nécessitent pour leur prise en charge diagnostique et thérapeutique, le recours à un centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique.

Rares, elles sont néanmoins présentes dans le monde entier.

LA PLUS FRÉQUENTE

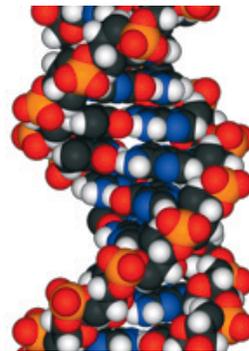
Elle est due à une atteinte du gène **HFE** (C282Y à double dose) qui est à l'origine d'un transfert augmenté du fer dans le sang, provoquant chez l'adulte des atteintes sévères (grande fatigue chronique, cirrhose, cancer du foie, diabète, rhumatismes invalidants).

Très fréquente, elle est présente dans les populations qui ont migré des régions du nord de l'Europe, particulièrement d'origine celte.

Diagnostic à temps

Les signes d'alerte, non spécifiques, peuvent être source d'erreur d'interprétation et donc de retard diagnostique :

- > fatigue anormale et chronique,
- > douleurs articulaires,
- > troubles du rythme cardiaque,
- > diabète,
- > troubles sexuels,
- > pigmentation grise de la peau...



A condition que l'hémochromatose soit précocement dépistée, traitée et bien suivie, le malade peut espérer une qualité et une durée de vie normales.

Par contre, en l'absence de traitement cette maladie s'aggrave et met en jeu le pronostic vital.

Actuellement, l'hémochromatose génétique est méconnue dans la plupart des pays européens.

On estime qu'en France, un sujet sur 300 présente la prédisposition génétique, soit environ 200.000 personnes porteuses et en Europe environ 2,2 millions.

Les formes **non HFE**, très rares, sont encore plus méconnues.

Un soin rapide et fiable



Actuellement, le traitement consiste en des saignées renouvelées périodiquement afin d'éliminer la surcharge en fer de l'organisme.

Le médecin fixe le rythme et le volume des saignées : en premier lieu, une par semaine jusqu'à élimination du surplus. Ensuite, les saignées sont espacées (tous les mois à tous les 6 mois selon les patients), le but étant de stopper la réaccumulation de fer dans l'organisme.

En France, les sujets atteints d'hémochromatose peuvent devenir donneurs de sang. Ces "dons-saignées" sont réalisés par certains sites EFS (Établissements français du sang) toujours dans le respect des critères présidant à la sélection de tout donneur de sang.

Aujourd'hui, la recherche est axée sur des alternatives thérapeutiques médicamenteuses. Elles sont basées sur la compréhension des mécanismes de la surcharge en fer.

