

HEMO NEWS

Bulletin N°1 Oct 2012

Barbara BUTZECK (Président) + 49 (0)23 24 93 52 34 • info@efaph.eu • www.efaph.eu
Françoise COURTOIS (Secrétaire Générale, France) + 33 (0)6 08 25 94 04

Qui sommes-nous ?

Un réseau Européen d'Associations de Patients constitué de 10 pays :

Allemagne (HVD), Belgique (HBA), Espagne (AEH), France (FFAMH), Hongrie (HBE), Irlande (IHA), Italie (Associazione per lo Studio dell'Emochromatosi-Monza), Norvège (NHF), Portugal (AHP), Royaume-Unis (Haemochromatosis Society UK), Suisse (Hämochromatosen selbst-hilfe group Weinfelden).

Un réseau ouvert sur le monde

EFAPH est membre fondateur de l'Alliance Internationale des Associations de patients de l'Hémochromatose (IAHA) créée en 2011 à Vancouver.

Objectifs

Faire connaître l'Hémochromatose Génétique à la communauté médicale et au grand public dans tous les pays d'Europe.

Promouvoir des actions d'information et de sensibilisation des Médecins généralistes pour un diagnostic plus

précoce de la maladie, faire appliquer les bonnes pratiques et soutenir la recherche sur les maladies génétiques du métabolisme du Fer.

Buts

Initialiser de nouvelles associations

en Europe et les aider à se développer, créer des outils communs et promouvoir des actions collectives de sensibilisation comme La Semaine Européenne de l'Hémochromatose. Premières expériences en 2010.



Les participants à la 8^{ème} Assemblée Générale d'EFAPH photographiés devant le Service des Maladies du Foie de l'Hôpital Pontchaillou – Rennes, France.

1^{er} rang : 3^{ème} / 4^{ème} gauche Pr Graça Porto (Présidente du Comité Scientifique), Jean-Daniel Kahn (Trésorier) ; 2^{ème} rang gauche : Dr Barbara Butzeck (Présidente), Dr Françoise Courtois (Sec. Générale), Pr Pierre Brissot (Président d'Honneur)

Ce qu'il faut savoir sur l'Hémochromatose

Trop de fer dans l'organisme

Chaque jour 1 à 2 mg de fer sont absorbés (70% servent à fabriquer l'hémoglobine des globules rouges et 30% pour toutes les autres cellules) .

Les sujets qui absorbent trop de fer, l'accumulent dans le foie, le pancréas, le coeur, les articulations... induisant ainsi une hémochromatose. Non traitée, les complications peuvent être graves telles que cirrhose, cancer du foie, diabète, ou, à titre moindre, provoquer des troubles fonctionnels

invalidants à long terme : ostéoporose, douleurs rhumatismales, hypogonadisme.

Un diagnostic simple

Nécessaire de le poser avant les complications. Les signes d'alerte

non spécifiques, sont sources d'erreurs ou de retard au diagnostic : fatigue anormale et chronique, douleurs articulaires, troubles du rythme cardiaque, diabète, troubles sexuels, pigmentation grise de la peau. Une prise de sang suffit pour mesurer la ferritine (stock de fer) et la saturation de la transferrine (transport du fer dans le sang).

Le dépistage

Toute anomalie doit conduire : - à un test génétique à la recherche des mutations du gène HFE (Hémochromatose Génétique de Type 1, la plus fréquente) - à la mise en oeuvre d'un traitement. Les complications surviennent le plus souvent à partir de 45 ans chez l'homme et de 50 ans chez

la femme, d'où l'intérêt d'un diagnostic précoce.

Une maladie génétique

L'hémochromatose génétique de type 1 est la plus fréquente (1 sujet sur 300 en Europe, soit 2,2 millions de porteurs d'une prédisposition génétique), mais tous ne vont pas développer une affection. On retrouve une prévalence plus forte en Bretagne (1 sur 200), en Irlande (1 sur 80). Des formes rares peuvent non seulement toucher l'adulte mais également l'enfant ou l'adolescent ; elles ont des mutations génétiques différentes (de 4 types) et sont souvent très sévères. L'ensemble de ces formes rares se retrouvent dans le monde entier.

Un traitement simple

Des saignées régulières de 400 à 500 ml vont éliminer progressivement la surcharge en fer. Si un sujet jeune est traité vers 30 ans (avant l'installation des complications), les principaux symptômes peuvent disparaître.

L'hépcidine : un élément clé des pathologies du métabolisme du fer

Hormone du métabolisme du fer, elle intervient dans la régulation des entrées et des sorties du fer de l'organisme. La compréhension de son fonctionnement permettra de mieux apprécier son rôle dans l'apparition des lésions (foie, articulations) et d'ouvrir de nouvelles voies thérapeutiques.

Des réalisations marquantes en 2011/2012



De gauche à droite :

Dr. Françoise Courtois (EFAPH, Secrétaire Générale), Margaret Mullet (Présidente d'IGA), Bernard de la Villardière (Journaliste et modérateur), Dr. Barbara Butzeck (EFAPH, Présidente), Antonia Parvanova (MEP, Commission ENVI), Pr. Pierre Brissot (Hépatologue, CHU Rennes, EFAPH Vice Président d'Honneur), Dr. Rolland Lemye (Vice Président du Comité Permanent des Médecins Européens-CPME).

I - Un déjeuner-débat organisé au Parlement européen (Bruxelles, 20 septembre 2011)

Un an de préparation pour préparer cet événement afin de susciter au niveau de l'Union Européenne une prise

de conscience des Autorités et des professionnels de santé.

Il en est résulté :

Une « Question écrite »

rédigée et signée par des Membres de la Commission Parlementaire En-

vironnement/Santé (ENVI) et adressée fin décembre 2011 à la Commission Européenne. La question était : « La Commission considère-t-elle :

- que des initiatives doivent être prises pour promouvoir le diagnostic précoce de l'Hémochromatose Génétique (programmes de sensibi-

lisation et d'information des populations à risques et des professionnels de Santé - médecins généralistes) ?

- qu'il faut favoriser la recherche sur les maladies génétiques ? »

Une « Réponse de Mr Dalli au nom de la Commission Européenne »

(février 2012)

considérée très qualifiée par les Membres du Parlement Européen, a été la suivante :

- Oui, l'Hémochromatose Génétique est bien sous-diagnostiquée,
- Il faut améliorer la connaissance de la prévalence et de la pénétrance de la maladie par des études cliniques et épidémiologiques
- La Commission n'a pas pour vocation d'émettre des directives spécifiques pour un diagnostic précoce de l'Hémochromatose Génétique, mais obtenir de les faire inclure dans les prochains programmes de financement Européens (FP7 et FP8 de 2014-2020).

Une véritable opportunité pour EFAPH ! D'où la mise en oeuvre de futurs projets à moyen et long terme.

II - L'Assemblée Générale Annuelle d'EFAPH et le 8^{me} Congrès Européen des chercheurs travaillant sur le métabolisme du fer et de ses pathologies

Comme chaque année, l'AG d'EFAPH, s'est tenue à la fin du Congrès Européen de l'EIC (European Iron Club) qui a eu lieu cette année à Rennes du 29 août au 1^{er} septembre 2012. Ce congrès, organisé par le Pr Pierre Brissot (chef du Service des Maladies du Foie-CHU Rennes) et le Dr Olivier Loréal (Directeur de recherche à l'Inserm- Rennes) réunissait 150 chercheurs, dont certains sont membres du Comité Scientifique d'EFAPH : Président, Pr Graça Porto (Portugal),

Pr Robert Evans (UK), Dr Mayka Sanchez (Espagne), Dr John Ryan (Irlande), Olivier Loréal (Inserm-Rennes, France).

L'Assemblée Générale annuelle réunissait les représentants des 10 pays membres d'EFAPH.

Le Pr Odile Kremp (Orphanet- Inserm US14- France), invitée d'EFAPH, a présenté les recommandations de l'Union Européenne en matière de Centres de Référence dans le cadre des Maladies Rares (réseaux ERN).

Les principaux travaux de l'AG :

1. Résultats d'une 1^{ère} Enquête européenne sur l'information génétique donnée au patient (Pr Graça Porto)
2. Etude pilote portant sur la mise en place d'un Observatoire régional de médecins généralistes sensibilisés à l'hémochromatose dans les Yvelines (Dr Françoise Courtois)

Les principaux projets proposés

1. **Mise en oeuvre d'un Réseau Européen de Centres de Référence (ERN)** sur les Maladies du Métabolisme du Fer, piloté par le Pr. Graça Porto (Présidente du Comité Scientifique d'EFAPH). La situation est actuellement très hétérogène ; la réglementation européenne est en cours de finalisation pour fin 2012. En France, le Centre National de Référence des Surcharges en Fer Rares d'origine Génétique se situe à Rennes ; il est dirigé par le Pr Pierre Brissot (CHU Rennes). Il coordonne un réseau de 9

centres de compétences français et des laboratoires de Diagnostic Génétique. Ces centres établissent des liens étroits avec les malades et leurs associations.

Dans le réseau EFAPH, 3 pays seulement possèdent un Centre National de Référence pour les maladies génétiques de surcharge en Fer (France, Portugal et Norvège) ; le plus réglementé est le Centre de Rennes. En Espagne il existe une coordination de centres d'expertises et dans 6 autres pays membres d'EFAPH, des centres d'expertises indépendants les uns des autres : en Italie, UK, Irlande, Allemagne, Hongrie et Belgique. La mise en oeuvre d'un ERN fonctionnel est lourde et demandera au Comité Scientifique du temps, et une collaboration étroite et de qualité avec chaque pays membre afin qu'à terme il existe un centre national de référence dans chaque pays d'Europe.

2. Un programme de recherche épidémiologique et clinique autour des Arthropaties hémochromatologiques

Une étude multicentrique européenne devrait se mettre en place, pilotée par le Comité Scientifique d'EFAPH en collaboration avec une équipe multidisciplinaire du CHU de Rennes, coordonnée par le Pr Pascal Guggenbuhl.

Actions en cours : développement d'EFAPH

Deux Associations nationale l'Allemagne et la Norvège ont entamé des démarches auprès de deux pays limitrophes : l'Autriche et le Danemark, afin de les aider à créer une association nationale (2012/13).

Dr B. Butzeck à la tribune de l'EIC –
Faculté de Médecine – Université de Rennes



Evènements à venir

• **vendredi 5 octobre 2012**

2^{ème} édition de la ProAm Voile et Golf au Domaine de Cicé-Blossac en soutien à EFAPH



• **jeudi 21 février 2013.**

Un Récital de piano par l'artiste internationale Anne Queffelec au profit d'EFAPH – Salle Cortot (Paris 17^{ème}),



• **du 14 au 18 Avril 2013**

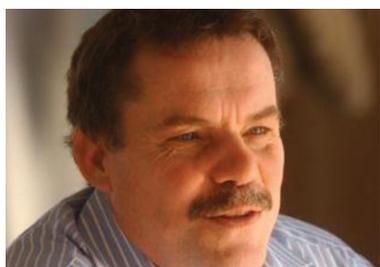
Le Congrès Mondial de l'International Bioiron Society (IBIS) à l'University College de Londres (UK). L'Assemblée Générale annuelle d'EFAPH aura lieu le **19 Avril 2013.**

Une Marraine de cœur pour EFAPH : Anne Quéméré

Sportive et Navigatrice française émérite, née à Quimper (Bretagne), a remporté plusieurs records féminins en 2002 et 2004, puis plusieurs traversées océaniques à l'aviron et en solitaire (1^{ères} mondiales) en 2006 et 2011. De caractère généreux et enthousiaste, sensible à la cause de l'hémochromatose elle a accepté d'en être son messenger au-delà des océans.



Décès du Pr Jean-Paul Moisan



Professeur de génétique médicale, il avait été le premier à développer en France les empreintes génétiques au service de la médecine légale. Jean-Paul Moisan était un spécialiste mondialement reconnu de l'ADN et avait créé en 2003 un laboratoire d'expertises médico-légales : l'Institut Génétique Nantes Atlantique

(IGNA). Agé de 55 ans, il est décédé accidentellement le 17 août dernier en mer, au large de l'île du Pilier, au nord-ouest de Noirmoutier (Loire-Atlantique). Il était co-fondateur d'EFAPH et a toujours été très attentif à l'évolution de la Fédération, l'encourageant par ses conseils et son expertise.