

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).



European Federation of Associations of Patients
with Haemochromatosis

Fédération Européenne des Associations de Malades
de l'Hémochromatose

4, rue Paul Demange

78290 CROISSY-SUR-SEINE

E-mail : efaph@gmx.eu

www.european-haemochromatosis.eu

Objectifs d'EFAPH

Faire connaître l'Hémochromatose Génétique à la communauté médicale et au grand public. **Rassembler** les pays 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.

	Austria*		Ireland
	Belgium		Italy
	France		United Kingdom
	Germany		Norway
	Greece*		Portugal
	Hungary		Spain
	Iceland		Switzerland*

* En projet

FRANCE

Fédération Française des Associations
de Malades de l'Hémochromatose

E-mail : ffamh@hemochromatose.org

Site : <http://www.ffamh.hemochromatose.org/spip/>



Epreuve non contractuelle

HEMOCHROMATOSES

Maladies Génétiques de Surcharge en Fer



Informar - Prévenir - Traiter



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

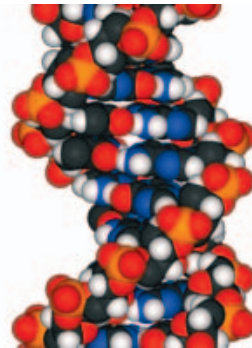
Elle est due à une atteinte du gène **HFE** (C282Y à double dose) qui est à l'origine d'un transfert augmenté du fer dans le sang, provoquant chez l'adulte des atteintes sévères (grande fatigue chronique, cirrhose, cancer du foie, diabète, rhumatismes invalidants).

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.

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

