

En page 2, un condensé des connaissances à avoir sur l'hémochromatose pour mieux comprendre cette maladie génétique, héréditaire, fréquente, s'exprimant à l'âge adulte, par des symptômes banaux, au diagnostic difficile et souvent trop tardif

Le Mot du Professeur

L'HÉMOCHROMATOSE EN 2009 : MIEUX COMPRISE ET MIEUX RECONNUE

L'année qui s'achève aura été importante pour l'hémochromatose et les patients hémochromatosiques aux plans physiopathologique, diagnostique et thérapeutique.

La physiopathologie de la maladie a en effet progressé.

Si la baisse de production de l'hepcidine, hormone de régulation du fer, est désormais admise comme étant le mécanisme qui explique l'hyper absorption digestive de fer, il reste à comprendre la nature du lien précis qui existe entre le fait d'être porteur de la mutation C282Y à double dose et la survenue d'une baisse de l'hepcidine.

Ce mécanisme n'est pas totalement élucidé mais, au cours de 2009, la connaissance de la cascade moléculaire en cause s'est affinée. Ainsi, sur la base de travaux simultanément conduits en France (Toulouse) et aux Etats-Unis, la protéine dite BMP6 est apparue un élément déterminant de la chaîne conduisant à la production de l'hepcidine.

Cette protéine représente donc une cible thérapeutique potentielle dans la mesure où sa stimulation pourrait être un moyen d'augmenter la synthèse d'hepcidine et donc de restituer, chez le sujet hémochromatosique, un métabolisme du fer normal.

Au plan diagnostique, le dosage de l'hepcidine dans le sang, qui devrait devenir un outil important pour évaluer le degré de perturbation du métabolisme du fer, commence à devenir accessible après de longs efforts de mise au point technique.

Quant aux aspects thérapeutiques, deux progrès sont à signaler :

- d'une part la possibilité pour les patients hémochromatosiques de devenir donneurs de sang,
- d'autre part l'émergence d'un médicament qui, pris oralement, est susceptible d'éliminer le fer en excès au cours de l'hémochromatose.

Nul doute que l'année 2010, et les suivantes, verront se concrétiser d'autres avancées qui, elles aussi, contribueront à une meilleure compréhension et à une meilleure prise en charge de cette maladie.

Professeur Pierre BRISSOT
Chef du Service des Maladies du Foie,
Coordinateur du Centre de Référence des Surcharges Génétiques en Fer Rares
CHU PONTCHAILLON, RENNES

Sommaire

Fer part

La Fédération Européenne (EFAPH) p 2
 Hémochromatose : rappels p 2

Fer Savoir

Vie des associations p 3, 4
 FFAMH p 3
 HPC p 3
 AAH p 3
 AHO p 4
 HAq p 4
 AHP p 4

Encart

Selon la région
 Bulletin d'adhésion

Directeur de la publication : J-L Balagayrie,

Rédacteurs : J-L Balagayrie, P. Brissot,
 F. Courtois, B. Gasser, B. Pineau, J. Poupinot,
 J. Rialland, R. Vayn,

Comité de rédaction : Pr Brissot, J-L Balagayrie,

Conception Mise en page : M. Boudry,

Imprimerie : VRIN-TARIS, 05 56 48 07 62,
 20, rue Condillac 33000 BORDEAUX

DERNIÈRE INFO DERNIÈRE INFO DERNIÈRE INFO

... Naissance d'une association hémochromatose en Alsace ... page 3

Nouveau Président, Nouveau Conseil d'administration



L'assemblée générale annuelle de l'EFAPH a eu lieu à Porto, le 12 juin 2009 juste après les journées internationales de «International Bioiron Society» (IBIS).

IBIS est une société savante réunissant des chercheurs mondiaux travaillant sur le rôle biologique et médical du Fer. Ce fut l'occasion de rencontrer des membres des associations de malades de l'hémochromatose des Etats-Unis et d'Australie (celles d'Afrique du Sud et du Canada n'ayant pu se déplacer !)

Ces contacts internationaux en langue anglaise laissent entrevoir des perspectives d'associations, mondialisées, des malades de l'hémochromatose.

A l'issue de cette Assemblée générale 2009, une nouvelle Présidente et un nouveau Conseil d'administration de l'EFAPH

Ont été élus

- Présidente de l'EFAPH : Madame Barbara BUTZECK, (Allemagne)

- le Conseil d'administration de l'EFAPH a des représentants pour : la France, l'Irlande, le Portugal, l'Allemagne, la Norvège, la Hongrie.

- Issu de ce Conseil d'administration, un nouveau bureau de l'EFAPH, . Il comporte 4 personnes de 4 pays différents.

Par ailleurs, il faut noter que :

- le siège social de l'EFAPH reste en France 4 rue Paul Demange 78290 Croissy sur Seine,

- l'adresse email de l'EFAPH est maintenant efaph@gmx.eu

L'EFAPH a, en projet, pour 2009/2010 :

- de mettre en place une «Journée Internationale de l'Hémochromatose»
- d'accueillir d'autres pays, dont la Grèce

- d'aider, particulièrement, les associations de malades en difficulté.

d'après

Docteur Françoise COURTOIS
Secrétaire Générale de l'EFAPH
01 34 80 04 96
fcourtois.dom@wanadoo.fr

Hémochromatose : rappels

Maladie génétique transmissible fréquente, diagnostiquée trop tardivement

L'hémochromatose est une **surcharge en fer par hyper-absorption** du fer au niveau de l'intestin, fer contenu dans les aliments. L'origine de cette hyper-absorption est génétique (mutation).

Il existe plusieurs types d'hémochromatoses :

La plus fréquente est l'hémochromatose dite de type 1. Ce type a comme origine un déficit en une protéine récemment identifiée : l'Hepcidine .

Ce manque est dû à une mutation d'un gène du malade. L'altération génomique a été localisée au niveau du bras court du chromosome 6 de l'humain (mutation du gène HFE). Il s'agit d'un remplacement d'une base Cytosine par une base Tyrosine au niveau 282 dans l'ADN du chromosome 6 (anomalie dite C282Y) .

L'hémochromatose de type 1 est donc une maladie génétique héréditaire de transmission autosomique récessive.

Lorsque l'accumulation du fer est devenue toxique, 35 ou 60 ans plus tard, elle se manifeste, par des symptômes assez banaux comme : une fatigue intense, des douleurs articulaires diffuses, des troubles de la sexualité, un teint bronzé, un diabète, des anomalies hépatiques (voisines de celle des buveurs excessifs).

Ces motifs de consultation sont si courants que le diagnostic se fait attendre !

Pourtant, diagnostiquée assez tôt, cette maladie génétique est parfaitement curable !

Le diagnostic est simple : il suffit de faire doser le "**coefficient de saturation de la sidérophiline**". S'il est supérieur à 50 %, il faut pousser les investigations ... S'il est inférieur à 40%, l'hémochromatose de type 1 peut être réfutée .

Le traitement est, aussi, simple : "**quelques saignées**" plus ou moins répétées selon l'intensité de la surcharge en fer.

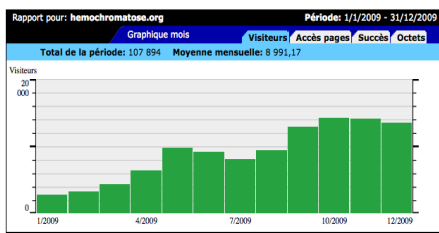
Les autres types d'hémochromatoses sont rares : type IIa, type IIb, type III , type IV. Vous en trouverez la description dans notre site : < <http://www.ffamh.hemochromatose.org/spip> >

Michel BOUDRY
&
Jean Louis BALAGAYRIE

Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FFAMH)



FFAMH



Chacune des Associations citées ci dessous vous racontent un peu la vie de la Fédération, ses déplacements et ses réussites, du Pays Basque au Pays des cigognes ...

Notre site internet (<http://www.ffamh.hemochromatose.org/spip>) développe les conséquences de l'excès de fer dans votre organisme.

Ce site s'adresse : d'abord aux malades et à leurs familles, en les informant et les conseillant ; mais aussi, aux professionnels : médecins généralistes, et spécialistes concernés (hépatologues, rhumatologues, généticiens, biologistes).

Un espace de discussion est ouvert à tous les visiteurs. Il permet des échanges fructueux entre les intervenants.

Ce site est très visité : près de 9000 visiteurs par mois en moyenne, pour l'année 2009.

Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose
49, Hameau d'Epsom
33270 BOULIAC
06 07 69 03 16 & 05 56 20 90 05
contact@ffamh.hemochromatose.org
www.ffamh.hemochromatose.org/spip

Association Hémochromatose Poitou Charentes (HPC)



Hémochromatose
Poitou
Charentes

FFAMH



L'Association Hémochromatose Poitou-Charentes s'est doté d'un nouveau bureau :

- **Présidente** : Josette POUPINOT
2 rue St-Jean – 79500 MELLE
Tél. 05.49.29.14.44

Email : josette.poupinot@wanadoo.fr

- **Délégué Vienne** : Omer DEGRIS
7 place des Acacias
86600 CURZAY s/VONNE
Tél : 05.49.45.13.80 / 06.62.77.02.74

Le **siège social est transféré** à :
EFS Centre-Atlantique Site de NIORT
40 avenue Charles de Gaulle
79000 NIORT.
Email : hpchemo@orange.fr

Notre principal objectif est d'aller vers les malades notamment dans les EFS de Poitou Charentes, pour :

- répondre à leurs questions et
- les aider éventuellement dans la compréhension et dans l'acceptation de leur maladie, mais aussi
- participer à diverses manifestations comme la Journée Mondiale du Diabète (12% des diabètes sont d'origine hémochromatosique).

Hémochromatose Poitou Charentes,
EFS Centre-Atlantique
40 avenue Charles de Gaulle
79000 NIORT.
hpchemo@orange.fr

Association Alsace Hémochromatose (AAH)



Association
Alsace
Hémochromatose

FFAMH

Alsace hémochromatose : les statuts de l'association ont été adoptés par les douze membres fondateurs lors de l'**assemblée constitutive** du 21 janvier 2010.

Rejoignant les objectifs des associations de malades atteints d'hémochromatose, nous avons deux objectifs principaux :

- d'une part, sensibiliser la population générale et les médecins, tout particulièrement les médecins généralistes, et,
- d'autre part, assurer la possibilité, pour ceux qui le peuvent et qui le désirent, de faire don du sang prélevé lors de nos saignées.

Le **bureau du conseil** est constitué comme suit :

- Président : Bernard GASSER,
- Vice-Président : Astrid ZISS,
- Secrétaire Général : Daniel KURTZ,
- Secrétaire Général Adjoint : Chantal MARCHAL,
- Trésorier : Alain BRISSIAUD,
- Trésorier Adjoint : J. MEILLIERE.

Alsace Hémochromatose,
Service de pathologie Hôpital E Muller
BP 1370
68070 MULHOUSE CEDEX
03 89 64 87 25.
alsace@hemochromatose.org

Association Hémochromatose Ouest Bretagne-Pays de Loire (AHO)



Association
Hémochromatose
Ouest

FFAMH



L'Association s'est mobilisée au cours de l'année 2009 pour le travail en réseau. En relation avec des partenaires en particulier :

- Le CISS Bretagne
- AMIGO Bretagne (Greffe d'Organes)

AHO a été présente et a tenu des stands d'information :

- Au salon AUTONOMIC au Parc Expo RENNES
- A la Journée Grande Fête de la Greffe et du Don en Bretagne, GRANDCHAMP.

AHO édite un Flash info trimestriel intitulé « **L'HEMO pour le dire** »

Vous y trouverez :

- Info médico-sociale, administrative
- Le réseau- Agenda, l'espace lecteurs, la Mini-revue de presse

- Les coordonnées des délégués :

* Mayenne : (LAVAL) Mr L. MENANT
02 43 49 33 87 & 06 82 19 53 70
loïc.menant@dbmail.com

* Vendée : (LA FERRIERE) Mr L. PETIT
02 51 98 42 24 & 06 09 42 48 72
fender1962@hotmail.fr

AHO : Jean RIALLAND
1 Bd Jeanne d'Arc 35000 RENNES
02 99 87 05 15 & 06 87 51 55 94
a_h_o@club-internet.fr
www.hemochromatose-ouest.fr

Association Hémochromatose Aquitaine (HAq)



Hémochromatose
Aquitaine

FFAMH



Hémochromatose Aquitaine :

Même Jean Paul, notre trésorier présent sur les stands répond avec un grand sourire et un cordial accent gascon aux questions des malades.

Pourtant, en 2009, nous avons dépensé plus de timbres postaux que de frais kilométriques !

2010 sera consacré aux rencontres avec nos adhérents et avec les malades :

Chaque premier lundi du mois,
deux adhérents
seront à votre écoute
de **10 heures à midi,**
3^{ème} étage

de l'**Athénée Municipale** à BORDEAUX.

Le 9 Mars à 19 h 30, à LANGON, Salle des Carmes, nous organisons avec le **ROTARY CLUB LANGON SAUTERNES** une conférence à propos de l'Hémochromatose par le Professeur Pierre BRISSOT Chef de service d'Hépatologie à RENNES, une référence nationale et mondiale des maladies de surcharges en Fer. A la fin du printemps nous organiserons une réunion dans un chateau de vin, faisant ainsi un pied de nez à notre alcoolomimétisme.

Hémochromatose Aquitaine
06 07 69 03 16
contact@hemochromatose.org
www.hemochromatose.org

Association Hémochromatose Paris-Ile de France (AHP)



Association
Hémochromatose
Paris

FFAMH

Hémochromatose Paris - Ile de France
25 Résidence Les Gros Chênes
91370 VERRIÈRE LE BUISSON
06 26 39 30 21
richardvayn@hotmail.com

Nous sommes heureux de pouvoir annoncer aux Hémochromatosiques parisiens ce qui, pour l'AHP, constitue une victoire : l'ouverture du centre de santé EFS Saint Antoine-Crozatier. En effet, depuis février 2009, nous attendions cette nouvelle avec impatience, suite à la promesse qui nous avait été faite lors de notre démarche à la Direction Régionale de l'EFS-Ile de France.

Aujourd'hui cinq centres EFS en Ile de France sont habilités à recevoir des hémochromatosiques, auxquels le don-saignée est proposé. Ces sites accueillent les patients pour saignées thérapeutiques et leur offrent la possibilité lorsqu'ils sont éligibles pour le don du

sang homologue, de donner en sang total comme le prévoit l'arrêté du 12 janvier 2009.

- **EFS Pontoise**
1 Avenue d'Ile-de-France
95301 PONTOISE
- **EFS Versailles-le Chesnay**
2 Rue Jean-Louis Forain
78153 LE CHESNAY
- **EFS Hôpital Foch**
40 rue Worth
92151 SURESNE
- **EFS Saint-Antoine Crozatier**
21 Rue Crozatier
75012 PARIS
- **EFS Evry-Courcouronnes**
Quartier de l'Hôpital
91000 EVRY