



*EFAPH : Une Fédération
Européenne
de Malades pour l'Hémochromatose*

Dr Françoise COURTOIS

Actualités médicales et scientifiques autour de l'Hémochromatose Génétique
EFS Paris - 31/05/12

Sommaire

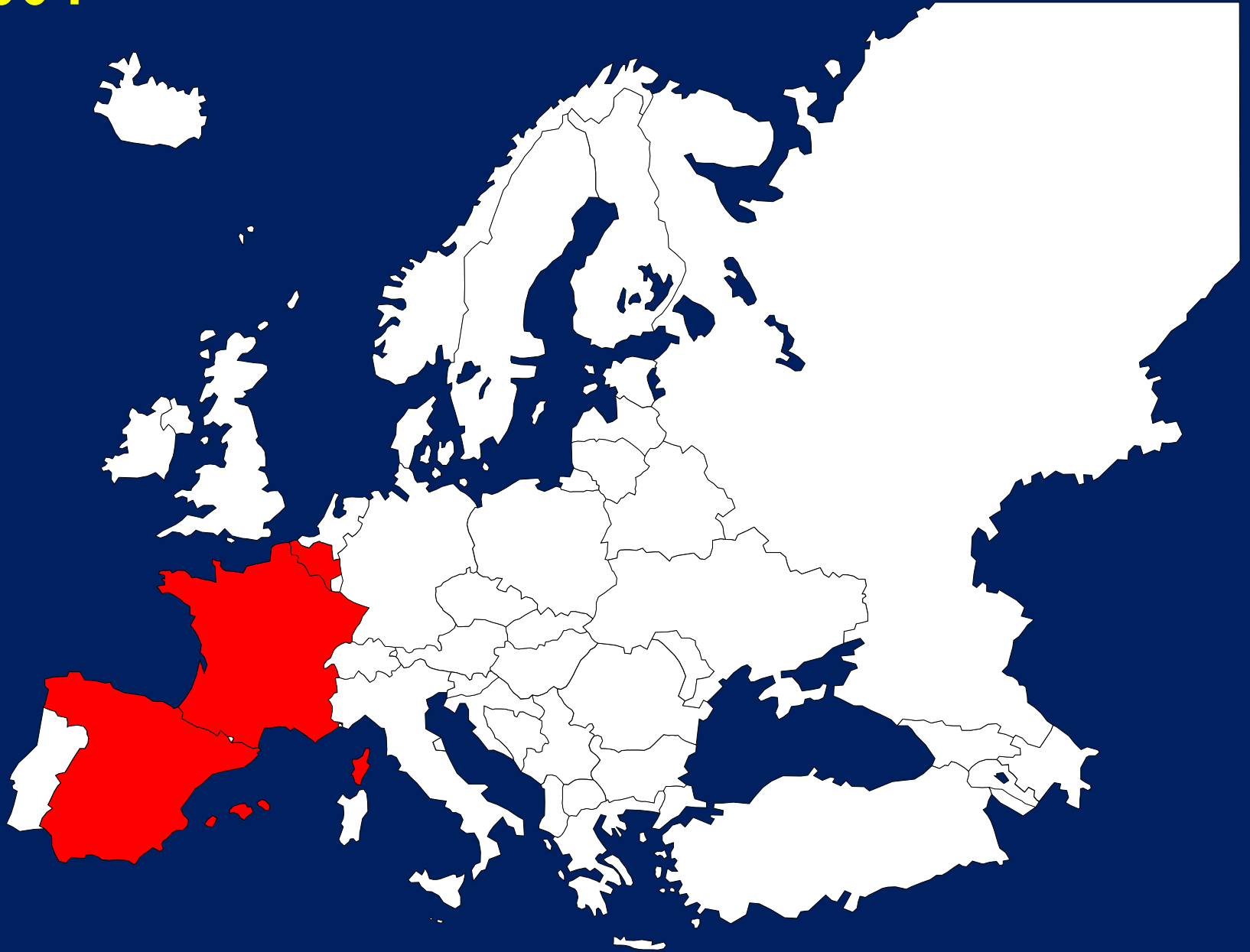
1. *Histoire*
2. *Missions*
3. *Structure*
4. *Principales réalisations*
5. *Projets*

1. Histoire

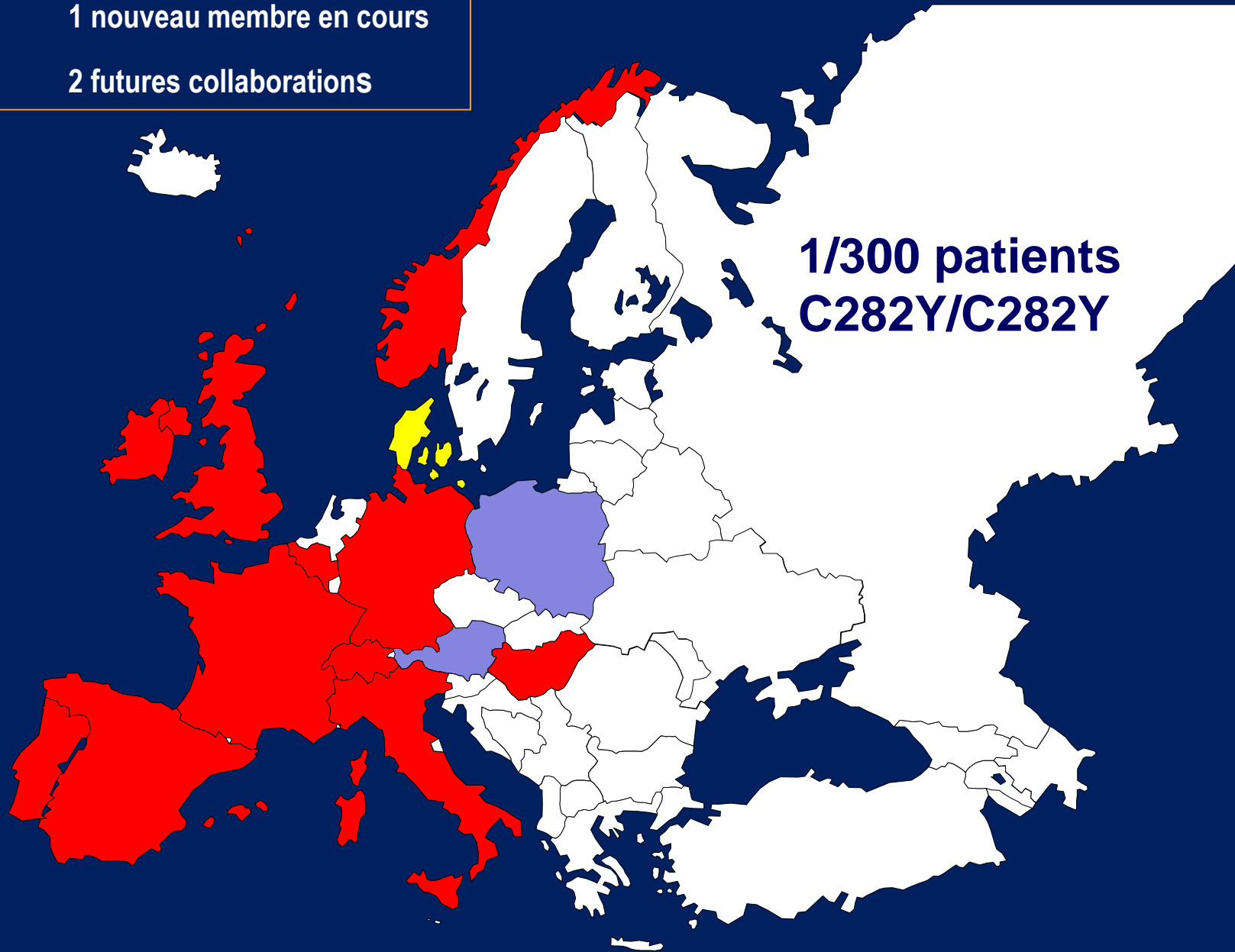
Fondée en Septembre 2004 – Rennes (France)

- **Congrès annuel de l'European Iron Club (EIC)**
- **3 pays Membres: France (FFAMH), Belgique, Espagne**

2004



2011: 11 pays membres
1 nouveau membre en cours
2 futures collaborations



1/300 patients
C282Y/C282Y

2. Les Missions d'EFAPH (1)

1. Fédérer les pays européens :
 - les associations HH existantes
 - créer de **nouvelles associations**

2. **Promouvoir un diagnostic plus précoce de l' HH**

2. Les Missions d'EFAPH (2)

3. Proposer des **outils et actions communes** :

- information, communication
- qualité de vie des patients
- prise en charge thérapeutique

4. Promouvoir des **programmes de recherches** cliniques, épidémiologiques et fondamentales

3. Fonctionnement (1)

- **1 Conseil d'Administration :**
 - 11 membres (8 pays)
 - Président: Dr Barbara BUTZECK (Allemagne)
- **1 Comité Exécutif:**
 - 5 membres (4 pays: All, F, E, N)
- **Siège Social:**
 - France (Croissy s/S, 78)
 - 1 bureau d'accueil (Bruxelles)
- **1 Comité Scientifique (2010)**
 - Président: Pr Graça Porto (Portugal)
- **1 Assemblée Générale annuelle couplée à l'EIC ou au Biolron**

3. Fonctionnement (2)

Partenaires/Alliances

- Membre actif de:

- Eurordis (European Rare Diseases)
- European Patient Forum (EPF)
- Health First Europe (HFE)



- Alliances

- EU Cancer Coalition
- International Diabetes Federation
- Comité Européen des Médecins (CPME)
- Union EU des Pharmaciens (GPUE)
- Conseil Européen des Ordres des Médecins (CEOM)

...

3. Fonctionnement (2)

Partenaires/Alliances

- Membre actif de:

- Eurordis (European Rare Diseases)
- European Patient Forum (EPF)
- Health First Europe (HFE)



- Alliances

- EU Cancer Coalition
- International Diabetes Federation
- Comité Européen des Médecins (CPME)
- Union EU des Pharmaciens (GPUE)
- Conseil Européen des Ordres des Médecins (CEOM) ...

- Membre Fondateur de l'International Alliance (Biolron , Vancouver, Mai 2011)

**International Alliance
(Biolron , Vancouver, Mai 2011)**



4. Principales réalisations (1)

I – Documents supports communs

1° Un dépliant d'informations générales

- . 6 langues (Anglais, Français, Allemand, Portugais, Hongrois, Espagnol) , dont 1 personnalisé (HBA Belgique)
- . 1 projet en Italien...

Diagnosis

Biochemical Test : A simple blood test called a serum iron profile measures both:

- > Transferrin Saturation (or iron transport protein). A fasting transferrin saturation above 50% is very suggestive of Haemochromatosis (HH) ⁽¹⁾
- > Serum Ferritin (iron storage protein). An elevated result may be due to iron overload. The result should be interpreted in combination with transferrin saturation ⁽²⁾

⁽¹⁾ Iron transfer through the blood

⁽²⁾ Iron storage in the organs



A genetic test on blood or saliva will confirm the diagnosis. The genetic test for the double mutation C282Y/C282Y in HFE gene will detect the most common form of Haemochromatosis.

Others rare forms of HH (non HFE specific mutations) can be tested for in a specialised laboratory or a **National Reference Centre**.

A family case

If the test is positive, it is the responsibility of the patient to inform his/her relatives and to encourage biochemical and genetic testing.



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

EFAPH targets

To raise awareness of Haemochromatosis amongst the Medical Profession and the Public in general.

To assist in setting up national awareness associations in all countries and to promote best available treatment and research.

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

*Planned



Irish Haemochromatosis
Association

The Carmichael Centre *Iron Overload*
North Brunswick Street, Dublin 7
info@haemochromatosis-ir.com
www.haemochromatosis-ir.com

non-contractual order

HAEMOCHROMATOSIS

Genetic iron overload disorder



Information - Prevention Treatment



4. Principales réalisations (1)

. Documents supports communs

- . Un dépliant d'informations générales

- . 6 langues (Anglais, Français, Allemand, Portugais, Hongrois, Espagnol) , dont 1 personnalisé (HBA Belgique)

- . 1 projet Italien...

- . Un dossier de communication

4. Principales réalisations (2)

. Une « semaine » EU de sensibilisation à l'Hémochromatose

- fin Mai, début Juin
- Harmonisation délicate : St Patrick (Irl), ...
- Premières actions: 2010 (All, Port, Esp, Irl, Fr....)

4. Principales réalisations (3)

. Participation à des Etudes

- 1° Diagnosis of Hereditary Hemochromatosis and involvement of Patients in Treatment Decision Making: an International Quantitative Survey of 210 Patients. (*P.Brissot, V.W.Jin, S.M.Ball, H.Cannon - 2010*)
- 2° Hereditary hemochromatosis: patient experiences of the disease and phlebotomy treatment. (*Pierre Brissot, Simon Ball, Diana Rofail, Helena Cannon, and VivianWu Jin. Transfusion 2011*)
- 3° Comparative study of venesection management within Europe: Results of a questionnaire (*Françoise Courtois - Barbara Butzeck*) – London september 2007 – Vancouver May 2011- poster
 - 14 pays interrogés, une grande hétérogénéité des pratiques
 - > sensibilisation sur le Don-Saignée en EU (2010....)
- 4° 1^{ère} enquête européenne sur l'Information génétique (en cours) - *Graça Porto. Barbara Butzeck*
- 5° Projets > 2012 ...

4. Principales réalisations (3)

. Posters et présentations en Congrès

- *European Iron Club, London (september 2007)*
- *Eurordis Paris (2007) et Lisbon (2007)*
- *Bolron Porto (2009)*
- *Haemochromatosis 2011 : Conference for Medical Professionals (London, 2011)*
- *Biolron (Vancouver 2011)*
- *6ème Conférence Européenne des Maladies rares (ECRD, Bruxelles Mai 2012)*

4. Principales réalisations (4)

. Déjeuner-débat au Parlement Européen (21/09/11)

- 1 an de préparation
- Commission Parlementaire ENVI
- Représentations Permanentes des pays membres...
- Représentants de grandes institutions européennes (CPME, GPUE ...), European Blood Alliance, Fédérations EU de malades, CEOM ...



4. Principales réalisations (4)

. Déjeuner-débat au Parlement Européen (21/09/11)

- 1 an de préparation
- Commission Parlementaire ENVI
- Représentations Permanentes des pays membres...
- Représentants de grandes institutions européennes (CPME, GPUE ...), European Blood Alliance, Fédérations EU de malades, CEOM ...



1 Question écrite (Déc 2011) signée par 5 MEPs
(ENVI Committee)

4. Principales réalisations (4)

. Déjeuner-débat au Parlement Européen (21/09/11)

- 1 an de préparation
- Commission Parlementaire ENVI
- Représentations Permanentes des pays membres...
- Représentants de grandes institutions européennes (CPME, GPUE ...), European Blood Alliance, Fédérations EU de malades, CEOM ...



1 Question écrite (Déc 2011) signée par MEPs



1 Réponse de la Commission Européenne (Février 2012)

Suites au déjeuner -débat...

La Question écrite: 1. Bien-fondé d'un diagnostic précoce,
2. Coût/efficacité de la prise en charge de l'HH,
3. Encourager la Recherche

Réponse: 1. « Oui », l'HH est bien sous-diagnostiquée...
2. Données épidémiologiques en EU insuffisantes
3. Nécessité de poursuivre la Recherche par tous moyens et profiter du cadre des PC7 et PC8...



Dates références pour actions futures.....

6. Projets (1)

I. Développer le Réseau en créant de nouvelles associations

6. Projets (2)

- I. Développer le Réseau en créant de nouvelles associations
- II. Créer un réseau d'Observatoires Européens de médecins Généralistes sensibilisés à l'HH

6. Projets (3)

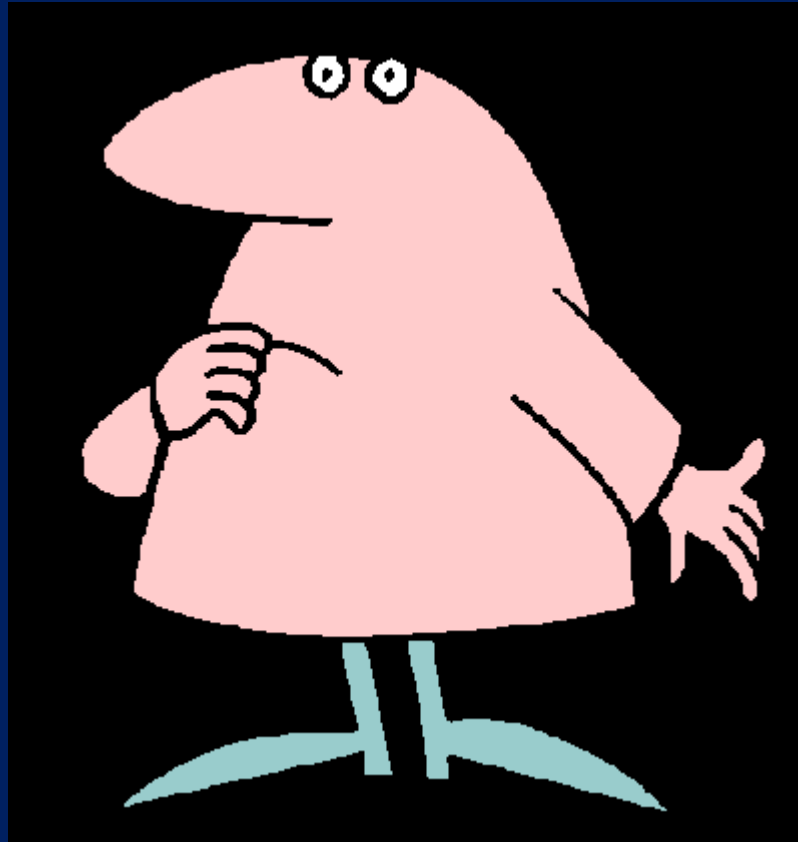
- I. Développer le Réseau en créant de nouvelles associations
- II. Créer un réseau d'Observatoires Européens de médecins Généralistes sensibilisés à l'HH
- III. Développer les « Dons-Saignées » en EU

6. Projets (4)

- I. Développer le Réseau en créant de nouvelles associations
- II. Créer un réseau d'Observatoires Européens de médecins Généralistes sensibilisés à l'HH
- III. Développer les « Dons-Saignées » en EU
- IV. Développer un Réseau Européen de Centres de Références (ERN)

6. Projets (5)

- I. Développer le Réseau en créant de nouvelles associations
- II. Créer un réseau d'Observatoires Européens de médecins Généralistes sensibilisés à l'HH
- III. Développer les « Dons-Saignées » en EU
- IV. Développer un Réseau Européen de Centres de Références (ERN)
- V. Soutenir la Recherche : épidémiologique, clinique et ...fondamentale ...



Mais qui nous aidera à
poursuivre cette fantastique
croisade ?