

→ **PARCOURS DE SOINS**

Hémochromatose génétique

étape 1 **Sensibiliser pour un diagnostic précoce : priorité absolue**

Propos recueillis par **Brigitte Némirovsky**



Le retard diagnostique est un problème majeur compromettant la prise en charge précoce des patients atteints d'hémochromatose héréditaire (HH) et leurs chances d'éviter les complications. La Fédération française des associations de malades de l'hémochromatose (FFAMH, voir encadré p. 301) poursuit sa mobilisation, notamment via des campagnes de sensibilisation dédiées aux médecins généralistes, mises en place à l'initiative des associations membres.

Brigitte Pineau, présidente de la FFAMH depuis 2012, a elle-même été confrontée à un retard diagnostique : « *Mon hémochromatose a été diagnostiquée, à l'âge de 37 ans, par hasard, à l'occasion d'un repos forcé lié à une fracture du pied. J'ai alors réalisé que je présentais une fatigue anormale attribuée à tort jusque-là à mes obligations professionnelles et familiales* », se souvient-elle. Le dosage de la ferritine prescrit par le médecin (qui évoquait une carence en fer) a été confirmé à 600 µg/L ! « *A posteriori, j'ai fait le lien entre des symptômes bien antérieurs et l'HH, diagnostiquée sept ans plus tard : un épisode d'arthrite aiguë du genou, n'ayant débouché sur aucun bilan, pas plus que ma fatigue chronique, ni mon teint bronzé (gris parfois)* ».



– délais diagnostiques allant de un à quinze ans respectivement chez 23,4 % et 29 % des patients consultant pour arthralgies ou hépatopathie versus moins d'un an chez 98 % des patients consultant pour fatigue.

« *Ces résultats ont conforté la volonté de la FFAMH d'organiser des campagnes de sensibilisation vers les médecins généralistes par le biais de supports de formation adaptés. Deux actions pilotes ont ainsi été menées en 2013* », précise Brigitte Pineau.

Deux campagnes pilotes probantes

Une première campagne alsacienne a débuté en novembre auprès de 1 860 médecins généralistes. Selon une première évaluation (juin 2014), les laboratoires alsaciens enregistraient une augmentation de l'ordre de 40 % des demandes de tests génétiques C282Y. L'évaluation pour l'ensemble de l'année 2014 se poursuit. Dans les Yvelines, une campagne a débuté fin septembre 2013 auprès de 920 généralistes, avec le soutien logistique de l'Association Hémochromatose Paris. Fin février 2014, 40 % des généralistes ont déclaré avoir reçu le document de sensibilisation, 95 % d'entre eux l'ont jugé utile, parmi lesquels 50 % ont déclaré l'avoir utilisé. Les services spécialisés de l'hôpital Mignot enregistrent une hausse sensible des consultations ; 25 % des laboratoires interrogés trois mois après le lancement de la campagne

ont signalé une augmentation des prescriptions de dosage de la ferritine (+ 5,7 %) et du coefficient de saturation de la transferrine (+ 13,5 %). Les deux laboratoires spécialisés ont déclaré une augmentation de 30 % des demandes de tests génétiques.

Ces résultats significatifs ont motivé l'extension de l'action vers trois autres régions :

– la Bretagne (octobre 2014, 3 000 généralistes concernés), puis les Pays de Loire (2015), avec le soutien des instances de santé ;

– Paris et l'Île-de-France, mais « *le lancement est ici retardé du fait de l'inadéquation dramatique constatée aujourd'hui entre l'offre de soins et la demande*, prévient Brigitte Pineau. *Pour des raisons économiques, les centres de santé de l'Établissement français du sang-Île-de-France réalisant les saignées thérapeutiques ont fermé progressivement au cours des dix dernières années. Les hôpitaux de jour et les consultations hospitalières ont eux aussi progressivement abandonné cette activité pour des raisons similaires. Des malades, résidant à Paris notamment, ne sont déjà plus accueillis pour poursuivre leur traitement ; qu'advient-il des personnes nouvellement diagnostiquées ? Des actions sont en cours auprès des instances de santé pour rendre compte précisément de cet appauvrissement progressif des soins à Paris et proposer des solutions* ».

Ce constat d'un sous-diagnostic de l'HH a été confirmé par une enquête nationale* menée en 2011 par l'association Alsace Hémochromatose – affiliée à la FFAMH – auprès de 395 patients homozygotes C282Y traités par saignées :

- âge moyen au diagnostic : 48, 6 +/- 11,9 ans ;
- ferritinémie > 1 000 µg/L (53 % des cas) ;
- diagnostic porté par l'enquête familiale (29 %), au vu d'une anomalie du bilan martial de découverte fortuite (26 %), sur des signes d'appel cliniques, fatigue, arthralgies, hépatopathie essentiellement (45 %) ;

Brigitte Pineau (contact@ffamh.hemochromatose.org) déclare ne avoir aucun lien d'intérêts.

* Gasser B., et al. Hémochromatose héréditaire: circonstances de découverte et délais diagnostiques. Rev Med Interne 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/j>.