

# ▶ hémochromatose génétique **Carnet de suivi**



▶ **EN SAVOIR  
PLUS**  
POUR MIEUX LA  
PRÉVENIR

# ► SOMMAIRE

|  |             |
|--|-------------|
| ► Pourquoi un carnet de suivi spécifique ?                             | p.1         |
| <b>Le patient atteint d'hémochromatose</b>                             | <b>p.2</b>  |
| ▷ Le bilan initial   | p.2         |
| ▷ Situation familiale  | p.2         |
| ▷ Les professionnels de santé qui interviennent dans votre traitement  | p.3         |
| <b>Qu'est-ce que l'hémochromatose ?</b>                                | <b>p.4</b>  |
| ▷ Définition   | p.4         |
| ▷ Manifestations   | p.4         |
| <b>La transmission familiale de l'hémochromatose</b>                   | <b>p.5</b>  |
| ▷ Le dépistage familial  | p.5         |
| <b>Le traitement de l'hémochromatose</b>                               | <b>p.6</b>  |
| ▷ Pourquoi des saignées ?  | p.6         |
| ▷ Où sont pratiquées les saignées ?                                    | p.6         |
| ▷ Comment se déroule une saignée ?                                     | p.6         |
| ▷ En quelle quantité ?   | p.7         |
| ▷ Selon quel rythme et pour quelle durée ?                             | p.7         |
| ▷ Quels conseils respecter dans votre vie quotidienne ?                | p.7         |
| ▷ La surveillance médicale   | p.7         |
| <b>La prise en charge par l'assurance maladie</b>                      | <b>p.8</b>  |
| <b>Le projet thérapeutique</b>   | <b>p.10</b> |
| ▷ Le projet thérapeutique (à remplir par le médecin)                   | p.10        |
| ▷ La courbe de désaturation (à remplir par le médecin ou infirmier(e)) | p.12        |
| ▷ La fiche de suivi (à remplir par le médecin ou l'infirmier(e))       | p.14        |
| ▷ Remarques et observations du patient                                 | p.20        |
| <b>Adresses utiles</b>   | <b>p.21</b> |



# ADRESSES UTILES

## ▶ Association Hémochromatose France (AHF)

BP 57118 - 30912 Nîmes cedex 2  
Tél : 04 66 64 52 22 - 09 75 49 14 52  
Email : [hemochromatose@orange.fr](mailto:hemochromatose@orange.fr)  
Site internet : [www.hemochromatose.fr](http://www.hemochromatose.fr)

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

60 Rue du Rendez-vous - 75012 Paris  
Tél : 06 87 22 72 73  
Email : [contact@ffamh.hemochromatose.fr](mailto:contact@ffamh.hemochromatose.fr) - Site internet : [www.ffamh.hemochromatose.org](http://www.ffamh.hemochromatose.org)

## ▷ Association Hémochromatose Ouest (AHO)

Service des Maladies du Foie  
CHU Pontchaillou - 2 Rue Henri Le Guilloux - 35033 Rennes Cedex 09  
Tél : 06 80 88 22 20  
Email : [president.aho@hotmail.fr](mailto:president.aho@hotmail.fr) - Site internet : [www.hemochromatose-ouest.fr](http://www.hemochromatose-ouest.fr)

## ▷ Association Hémochromatose Paris-Ile de France (AHP)

60 rue du rendez-vous - 75012 Paris  
Tél : 06 87 22 72 73  
Email : [ahp-idf@hemochromatose.org](mailto:ahp-idf@hemochromatose.org)

## ▷ Association Hémochromatose Poitou Charentes (HPC)

EFS Centre-Atlantique site de Niort - 40 Avenue Charles de Gaulle - 79000 Niort  
Tél : 06 32 41 51 37  
Email : [hpchemo@orange.fr](mailto:hpchemo@orange.fr)

## ▷ Alsace Hémochromatose (AH)

Service de Pathologie  
Hôpital E Muller BP 1370 - 68070 Mulhouse Cedex  
Tél : 03 89 64 87 25  
Email : [alsace@hemochromatose.org](mailto:alsace@hemochromatose.org)

## ▶ Établissement Français du Sang (EFS)

Site internet : [dondusang.net](http://dondusang.net)

## ▶ Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique

Service des maladies du foie - Pavillon Laennec  
CHU Pontchaillou - 2 Rue Henri Le Guilloux - 35033 Rennes Cedex 09  
Tél : 02 99 28 41 41  
Email : [centre-reference-fer@chu-rennes.fr](mailto:centre-reference-fer@chu-rennes.fr) - Site internet : [www.centre-reference-fer-rennes.fr](http://www.centre-reference-fer-rennes.fr)

## ▶ Le site de l'Assurance Maladie :

Site internet : [www.ameli.fr](http://www.ameli.fr)



## **POURQUOI UN CARNET DE SUIVI SPÉCIFIQUE ?**

Ce carnet de suivi a été conçu par un groupe de travail réunissant, sous l'égide de la Caisse Nationale de l'Assurance Maladie, des experts de l'hémochromatose, l'Établissement Français du Sang et les Associations de malades de l'hémochromatose.

**Il doit faciliter la communication entre vous et les équipes qui vous prennent en charge : médecin traitant - médecin spécialiste - professionnels de santé qui réalisent les saignées...**

**Tenu régulièrement à jour il doit permettre à toute l'équipe chargée du suivi d'être informée du projet thérapeutique, de la courbe de désaturation du fer et des dernières analyses biologiques réalisées dans le cadre du suivi thérapeutique.**

Ce carnet doit être rempli régulièrement par les médecins et par l'infirmier(e).

Il doit être conservé avec le protocole de soins établi par votre médecin traitant et le médecin conseil de la caisse d'assurance maladie dans le cadre de la reconnaissance de l'affection longue durée.

**Correctement rempli et tenu à jour  
ce carnet est la mémoire de votre traitement.**

**Conservez-le précieusement**

### **LES INFORMATIONS CONTENUES DANS CE CARNET SONT CONFIDENTIELLES**

Ce carnet ne doit être communiqué qu'aux médecins et autres professionnels de santé qui interviennent dans votre traitement. Il peut aussi vous être demandé par le médecin conseil de la caisse primaire dont vous dépendez, dans le cadre de sa mission.

Personne d'autre ne peut avoir accès à son contenu et n'est en droit de l'exiger (employeurs et professionnels n'intervenant pas dans le traitement, médecin du travail, médecins des compagnies d'assurance...).

### **AUCUNE MENTION MÉDICALE NE PEUT ÊTRE PORTÉE SUR CE CARNET SANS VOTRE ACCORD.**

L'article L 1131-1 du code de la santé publique régit les modalités de communication des informations à caractère génétique.

# ▶ LE PATIENT ATTEINT D'HÉMOCHROMATOSE

Nom usuel..... Prénom .....

Nom de naissance..... Né(e) le .....

Adresse .....

..... Téléphone fixe.....

Portable..... E-mail .....

Hémochromatose génétique de type :

homozygote C282Y

autre (préciser le profil génétique) : .....

## BILAN INITIAL

Réalisé le :

par (médecin, structure, ville) : .....

Ferritine ( $\mu\text{g/L}$ ) .....

Coefficient de saturation de la transferrine (CST en %) .....

Hb (g/dL) .....

CRP (mg/L) .....

Transaminases : ALAT (UI/L) ..... ASAT (UI/L) : .....

Poids/taille : .....

Complications décelées : .....

.....

.....

Autres informations : .....

.....

.....

## SITUATION FAMILIALE

Frères/sœurs : nombre ..... âge(s) : .....

Enfants : nombre ..... âge(s) : .....

Parents (préciser s'ils sont décédés)  père décédé  mère décédée



# LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ QUI INTERVIENNENT DANS VOTRE TRAITEMENT

## ► Coordonnées du médecin traitant

(déclaré à votre Caisse Primaire d'Assurance Maladie)

Nom/prénom .....

Adresse .....

Téléphone..... Fax ..... E-mail .....

## ► Coordonnées du médecin spécialiste

Nom/prénom .....

Adresse .....

Téléphone..... Fax ..... E-mail .....

## ► Coordonnées de la structure de soins qui effectue les saignées

Nom du centre.....

Non du médecin qui assure le suivi .....

Adresse .....

Téléphone..... Fax ..... E-mail .....

## ► Coordonnées de l'infirmier(e) qui effectue les saignées à domicile

Nom/prénom .....

Adresse .....

Téléphone..... Portable ..... E-mail .....

## ► Coordonnées du pharmacien

Nom de la pharmacie .....

Adresse .....

Téléphone..... Fax ..... E-mail .....

## ► Coordonnées du laboratoire d'analyses médicales

Nom du laboratoire.....

Adresse .....

Téléphone..... Fax ..... E-mail .....

## ► Autres coordonnées ( éventuellement personne à prévenir)

Nom..... Adresse .....

Téléphone..... Portable ..... E-mail .....

# ► QU'EST-CE QUE L'HÉMOCHROMATOSE ?

## DÉFINITION

L'hémochromatose est une maladie génétique liée à l'anomalie d'un gène dénommé HFE. Cette anomalie est responsable d'un passage accru du fer alimentaire dans le sang. L'excès de fer sanguin peut alors conduire à une accumulation progressive de fer dans les différents organes (le foie, le cœur, le pancréas, les articulations...).

## MANIFESTATIONS

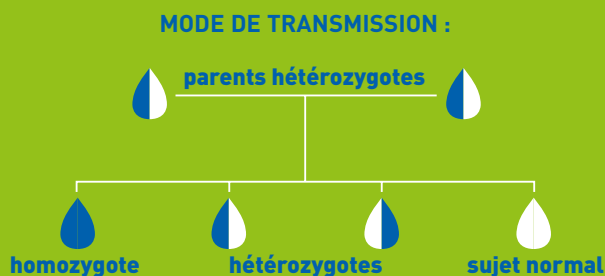
Non traitée, l'hémochromatose évolue insidieusement et risque de provoquer, chez l'adulte, des atteintes graves (cirrhose, cancer du foie, insuffisance cardiaque...) susceptibles d'entraîner une mort prématurée.

**Diagnostiquée précocement et correctement traitée et surveillée, une personne atteinte d'hémochromatose conserve une qualité et une espérance de vie normales.**

# ▶ LA TRANSMISSION FAMILIALE DE L'HÉMOCHROMATOSE

Chaque personne reçoit des gènes de ses deux parents. Dans le cas particulier de l'hémochromatose HFE, pour qu'une personne soit malade, il faut qu'elle ait reçu, de chacun de ses parents, un gène HFE présentant la même anomalie, la personne est dite « homozygote ».

Un enfant ou un parent ne présentant qu'un gène anormal ne développe pas la maladie. Il est hétérozygote, on parle aussi de porteur sain.



## ▶▶ LE DÉPISTAGE FAMILIAL

L'hémochromatose est une maladie génétique qui peut donc concerner un autre membre de votre famille. Pour qu'il bénéficie d'une prise en charge précoce, il est important de lui conseiller de se faire dépister rapidement. S'agissant d'une maladie génétique, vous seul(e) pouvez décider d'informer votre famille de cette anomalie génétique.

Grâce au test génétique et aux dosages sanguins (saturation de la transferrine et ferritine), il est possible de dépister **les autres cas d'hémochromatose de votre famille**.

Ce dépistage s'adresse aux frères, sœurs et enfants (majeurs) ainsi qu'aux parents du sujet porteur d'une anomalie du gène HFE.

**Si la maladie est prise en charge à ses débuts, une personne atteinte d'hémochromatose conserve une qualité et une espérance de vie normales.**



# ▶ LE TRAITEMENT DE L'HÉMOCHROMATOSE

**Les modalités de votre traitement sont définies par votre médecin.**

**Les saignées constituent le traitement de référence de l'hémochromatose. Elles doivent être réalisées sur prescription médicale précisant leur rythme, la quantité de sang à soustraire et les consignes particulières à observer. L'équipe qui vous prendra en charge vous délivrera également des conseils à observer dans votre vie quotidienne.**

## ▶▶ POURQUOI DES SAIGNÉES ?

Parce que les globules rouges sont très riches en fer, une saignée permet l'élimination d'une importante quantité de fer. L'organisme va alors fabriquer de nouveaux globules rouges en allant "puiser" le fer qui s'est déposé dans les organes surchargés (foie, pancréas, cœur...). Le traitement vise à la fois à éliminer l'excès de fer (phase de traitement dite d'induction) et à éviter la reconstitution de la surcharge (phase de traitement dite d'entretien).

## ▶▶ OÙ SONT PRATIQUÉES LES SAIGNÉES ?

Les saignées peuvent être réalisées :

- en consultation externe hospitalière, dans un centre de l'Etablissement Français du Sang (EFS) ou dans un cabinet infirmier,
- à domicile, après vérification de la tolérance (au moins 5 séances en structure de soins) et si un projet thérapeutique, pluridisciplinaire et multi professionnel a été établi. L'infirmière doit être présente pendant toute la durée de la saignée et un médecin doit pouvoir intervenir rapidement.

## ▶▶ COMMENT SE DÉROULE UNE SAIGNÉE ?

Vous devez être au repos, allongé(e) ou semi-allongé(e), en position confortable. La saignée dure environ 10 à 15 minutes. Elle ne nécessite pas d'être à jeun. Au moment d'une saignée, il est recommandé de boire une quantité de liquide (eau, jus de fruits, jus de légumes) au moins égale au volume retiré.

Pendant la saignée, un professionnel de santé doit s'assurer de sa bonne tolérance par la prise du pouls et de la tension artérielle avant et après la soustraction.

### ▷ EN QUELLE QUANTITÉ ?

Pour être efficace une saignée doit être de 7 ml/kg, soit en moyenne pour la femme autour de 400 ml (0,4 l) et en moyenne chez l'homme autour de 500 ml (0,5 l), sans excéder 550 ml.

### ▷ SELON QUEL RYTHME ET POUR QUELLE DURÉE ?

Le rythme des saignées est fonction de la surcharge en fer. Au cours de la phase initiale, les saignées sont habituellement réalisées toutes les semaines pendant plusieurs mois. Cela permet de "désaturer" le malade, c'est-à-dire d'éliminer l'excès de fer qui s'est constitué au cours de la vie.

Puis, les saignées sont effectuées de façon plus espacée, mais à titre définitif c'est-à-dire à vie. Ceci permet d'éviter que le fer ne se ré-accumule. En effet, les saignées soignent la conséquence de la maladie (la surcharge en fer), mais non sa cause (l'anomalie génétique) qui persiste après désaturation. Cette désaturation est satisfaisante lorsque la ferritine est égale ou inférieure à 50 µg/l. Ensuite, l'objectif est de maintenir un taux de ferritine égal ou inférieur à 50 µg/l.

### ▷ QUELS CONSEILS À RESPECTER DANS VOTRE VIE QUOTIDIENNE ?

Dans l'immense majorité des cas, il n'est pas nécessaire de suivre un régime particulier. Il est toutefois vivement conseillé aux patients :

- d'éviter de consommer des boissons alcoolisées (vin, bière, cidre, apéritif, digestif) car l'alcool est toxique pour le foie, le pancréas et le cœur, et risque donc d'aggraver les manifestations de la maladie. La consommation de thé pendant les repas peut être conseillée ;
- de limiter l'apport en fer : médicament contenant du fer ou de la vitamine C qui favorise l'absorption du fer.

### ▷ LA SURVEILLANCE MÉDICALE

En fonction de la prescription de votre médecin (qui en fixera le rythme) vous aurez à faire une numération sanguine, un dosage de la ferritinémie et de la saturation de la transferrine. Afin de vous éviter une prise de sang supplémentaire, ces prélèvements peuvent être réalisés au début d'une saignée.

Les soustractions sanguines peuvent empêcher la maladie de se déclarer lorsque le diagnostic en a été fait précocement. Lorsqu'elles sont très régulièrement effectuées, elles font disparaître la plupart des signes de la maladie d'où l'importance de bien suivre votre traitement.

# ▶ LA PRISE EN CHARGE PAR L'ASSURANCE MALADIE

L'hémochromatose est une affection de longue durée qui donne lieu à l'exonération du ticket modérateur, c'est-à-dire qui permet une prise en charge à 100 %\*.

## ▶▶ COMMENT BÉNÉFICIER DE LA PRISE EN CHARGE À 100 % ?

Lorsque votre médecin traitant (que vous avez désigné comme tel à votre caisse d'assurance maladie) constate que vous êtes atteint d'une affection de longue durée, il doit établir, en liaison avec le médecin correspondant, un protocole de soins sur lequel il indique les éléments médicaux justifiant la demande d'exonération ainsi que le projet de soins présentant le traitement que vous devrez suivre, les examens complémentaires ainsi que le suivi envisagé. Puis il adresse ce document au service médical de votre caisse d'assurance maladie. En cas d'accord du service médical, votre caisse vous adressera une notification d'exonération du ticket modérateur vous précisant les conditions dans lesquelles votre maladie sera prise en charge.

### APRÈS VOUS DEVEZ :

- Mettre à jour votre carte vitale afin que la mention exonération du ticket modérateur y figure.
- Signer et conserver le volet du protocole de soins que vous remettra votre médecin traitant et le présenter à tout médecin consulté.



## POUR CONTINUER À BÉNÉFICIER DES PRESTATIONS

- ▶ Vous devez suivre les traitements et mesures prescrits par votre médecin traitant en accord avec le médecin conseil de votre caisse ;
- ▶ Vous soumettre aux visites médicales et différents contrôles organisés par votre caisse d'assurance maladie ;
- ▶ Vous abstenir de toute activité professionnelle non autorisée.



## QUELS SOINS SONT PRIS EN CHARGE À 100% ?

Seuls les soins et traitements médicaux **en rapport avec l'hémochromatose** sont pris en charge à 100%, y compris les médicaments à vignette bleue. Les soins et traitements médicaux qui ne sont pas en rapport avec l'hémochromatose sont pris en charge dans les conditions habituelles.

### L'ordonnance bizonne

Pour différencier les soins et traitements médicaux en rapport avec l'affection de longue durée de ceux qui ne le sont pas, votre médecin utilisera une ordonnance bizonne.



## \*À SAVOIR

Le remboursement des soins à 100% est toujours effectué sur la base du tarif officiel de la sécurité sociale. Si par exemple, vous êtes soigné(e) par un médecin pratiquant des honoraires libres (conventionné secteur 2) vous ne serez pas remboursé(e) intégralement par l'assurance maladie.

Pour plus d'informations, n'hésitez pas à prendre contact avec votre caisse d'assurance maladie.

# LE PROJET THÉRAPEUTIQUE

(à remplir par le médecin ou l'infirmier(e))

| Date | Identification du praticien | <b>Projet thérapeutique</b><br>(préciser s'il s'agit d'un traitement d'induction ou d'entretien ; lieu, rythme et volume des saignées ; bilans, examens complémentaires et rythme des consultations chez le spécialiste ; précautions à prendre lors des saignées, conduite à tenir en cas de complication ; indications d'arrêt des saignées et observations...). |
|------|-----------------------------|--|
|      |                             |  |

| Date | Identification du praticien | <b>Projet thérapeutique</b><br>(préciser s'il s'agit d'un traitement d'induction ou d'entretien ; lieu, rythme et volume des saignées ; bilans, examens complémentaires et rythme des consultations chez le spécialiste ; précautions à prendre lors des saignées, conduite à tenir en cas de complication ; indications d'arrêt des saignées et observations...). |
|------|-----------------------------|--|
|------|-----------------------------|--|

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  |  |
|--|--|--|

# LA COURBE DE DÉSATURATION

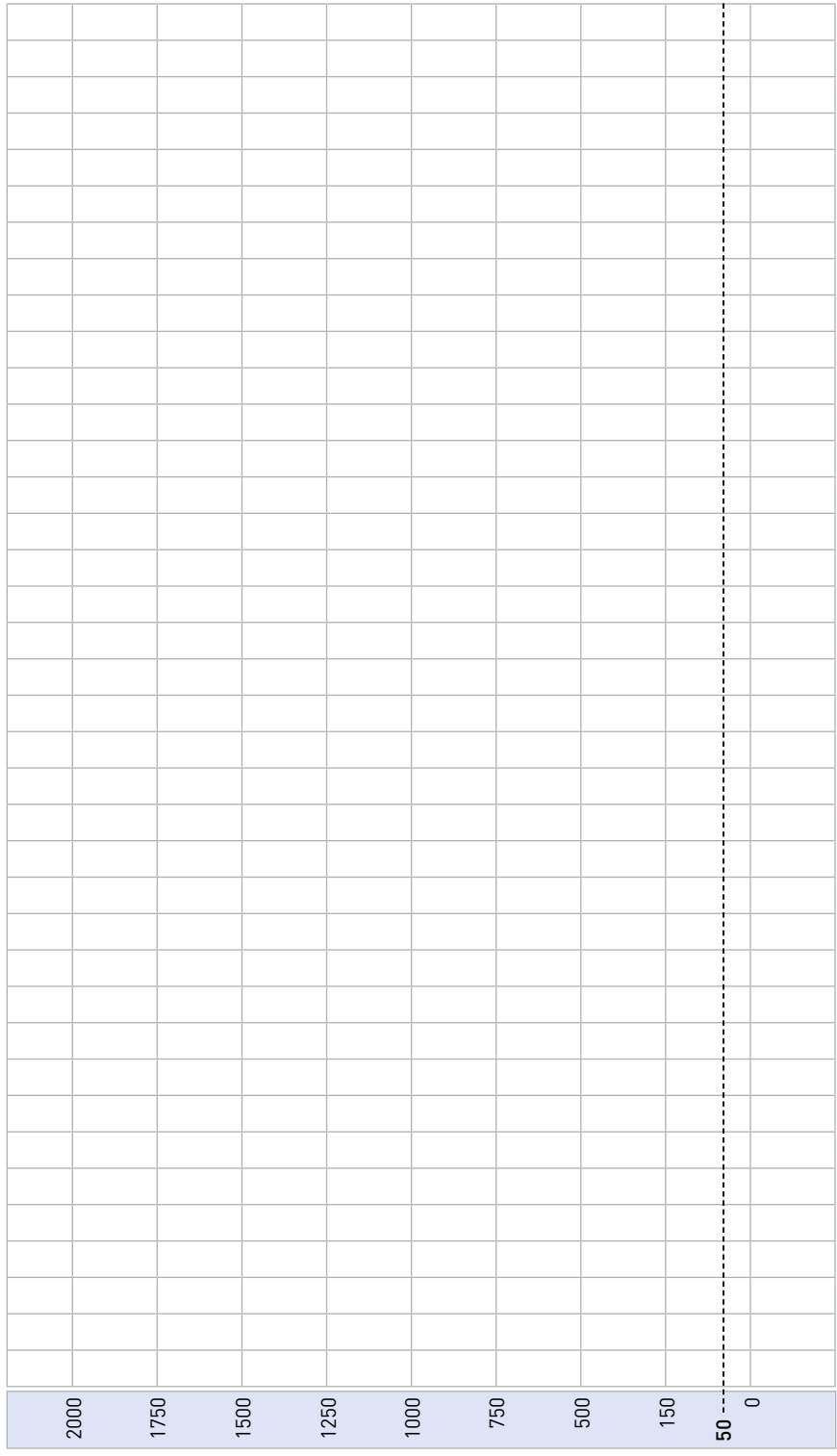
Ferritine ( $\mu\text{g/l}$ )

Date de la 1<sup>ère</sup> saignée : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

(À remplir par le médecin ou l'infirmier(e))



# Ferritine (µg/l)



















Édition 2015