

## Etablir le diagnostic

Une prise de sang permettra d'établir un bilan biologique avec les critères suivants :

- > coefficient de saturation de la transferrine <sup>(1)</sup>
- > dosage de la ferritinémie <sup>(2)</sup>

- > 300 µg / L chez l'homme
- > 300 µg / L chez la femme ménopausée
- > 200 µg / L chez la femme non ménopausée



Un test génétique, sur un échantillon de sang, confirmera le diagnostic. Pour la forme classique de l'hémochromatose, il convient de rechercher le variant HFE C282Y (qui reviendra positif à double dose). Pour les autres formes, la recherche des variants **non HFE** rares doit être adressée à un laboratoire faisant partie **d'un centre de référence des hémochromatoses.**

- (1) Transport du fer dans le sang
- (2) Stockage du fer dans les organes

## Une "affaire" de famille

Dans le cas d'un test positif (C282Y/C282Y), il appartient au sujet dépisté d'informer ses proches (parents, fratrie, descendants), conformément à loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique.



## Objectifs de FFH

**Faire connaître** l'hémochromatose à la communauté médicale et au grand public.

**Collaborer** avec les Fédérations européenne et internationale afin de faire progresser la prévention, le traitement et la recherche concernant les hémochromatoses.

**Promouvoir** et **partager** des bonnes pratiques.

**Faciliter l'accès aux soins** afin que tous les malades aient les mêmes chances de traitement et donc de survie.



FFH est membre de la Fédération européenne des associations de malades de l'hémochromatose

European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis  
[www.efaph.eu](http://www.efaph.eu)



FFH est membre de la Fédération internationale de l'hémochromatose

[www.haemochromatosis-international.org](http://www.haemochromatosis-international.org)

## Adhérer à FFH

Association reconnue d'intérêt général (article 200 du Code général des impôts) donnant droit à réduction d'impôt.



60 rue du Rendez-vous - 75012 Paris  
Tél. + 33 (0)6 87 22 72 73

[contact@hemochromatose.org](mailto:contact@hemochromatose.org)

[f /franceferhemochromatose](https://www.facebook.com/franceferhemochromatose)

Le bulletin d'adhésion est disponible sur le site de FFH  
[www.hemochromatose.org](http://www.hemochromatose.org)

# HEMOCHROMATOSES

## Maladies Génétiques de Surcharge en Fer



**Informier - 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, pancréas, articulations, cœur...) 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.

## 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.

## 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...).

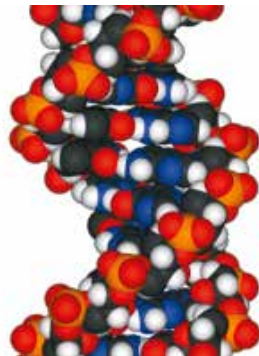
Elles nécessitent, pour leur prise en charge diagnostique et thérapeutique, le recours à un centre de référence des hémochromatoses.

**Rares**, elles sont néanmoins présentes dans le monde entier.

## 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,
- > diabète,
- > troubles sexuels (impuissance, aménorrhée...),
- > pigmentation grise de la peau,
- > troubles du rythme cardiaque...



L'hémochromatose, à condition d'être diagnostiquée précocement et traitée, assure au malade une qualité et une espérance de vie normales.

En revanche, en l'absence de traitement, cette maladie s'aggrave et met en jeu le pronostic vital.

Actuellement, l'hémochromatose est méconnue dans la plupart des pays européens.

On estime qu'un sujet caucasien sur 200 présente la prédisposition génétique, soit environ 200 000 personnes en France et 1,5 million en Europe.

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 de la surcharge. Ensuite, les saignées sont espacées (tous les mois à tous les 6 mois selon les patients), le but étant d'éviter la réaccumulation de fer dans l'organisme. En France, les sujets atteints d'hémochromatose peuvent devenir donneurs de sang. Ces dons-saignées sont réalisés dans tous les lieux de collecte de l'Établissement français du sang - maisons du don et collectes mobiles - toujours dans le respect des critères présidant à la sélection de tout donneur de sang.



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

