

▶ LE DIAGNOSTIC DE L'HÉMOCHROMATOSE EN PRATIQUE

Le diagnostic de l'hémochromatose nécessite un bilan du fer dans le sang par mesure du "coefficient de saturation de la transferrine" et de la "ferritinémie".

L'hémochromatose peut se manifester par des signes non spécifiques et très divers : fatigue anormale, douleurs articulaires (mains douloureuses, rhumatismes), troubles du rythme cardiaque, problèmes sexuels, maladie du foie, diabète, pigmentation grise de la peau...

Si vous présentez de manière chronique plusieurs de ces signes, n'hésitez pas à en parler à votre médecin traitant qui pourra vous prescrire les examens nécessaires.

▶ Si le coefficient de saturation de la transferrine est anormalement élevé, le diagnostic de l'hémochromatose doit être envisagé. Pour le confirmer, un test génétique peut être réalisé à partir d'une simple prise de sang. En cas de besoin votre médecin traitant vous orientera vers des équipes spécialisées.

“ En cas de doutes, parlez-en à votre médecin traitant... ”

▶ OÙ SE RENSEIGNER ?

Association Hémochromatose France (AHF)
BP 7777 - 30912 Nîmes cedex 2
Tél. : 04 66 64 52 22 - Fax : 04 66 62 93 87
www.hemochromatose.ht.st

Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FFAMH)
49 Hameau d'Epsom - 33270 Bouliac
Tél : 06 07 69 03 16 - Fax : 01 58 16 44 49
ffamh@hemochromatose.org
www.ffamh.hemochromatose.org/spip/

Association Hémochromatose Ouest (AHO)
1 Bd Jeanne d'Arc - 35000 Rennes
Tél. - fax : 02 99 87 05 15
a_h_o@club-internet.fr
www.hemochromatose-ouest.fr

Association Hémochromatose Paris-Ile de France (AHP)
25, Résidence les Gros Chênes - 91 370 Verrières-le-Buisson
Tél. : 06 26 39 30 21
ahp-paris-idf@laposte.net
www.ffamh.hemochromatose.org/spip/

Association Hémochromatose Aquitaine (HAq)
Athénée Municipal B.P. 18
1 place Saint Christoly- 33000 BORDEAUX
Tél : 06 07 69 03 16
haq@hemochromatose.org
www.hemochromatose.org

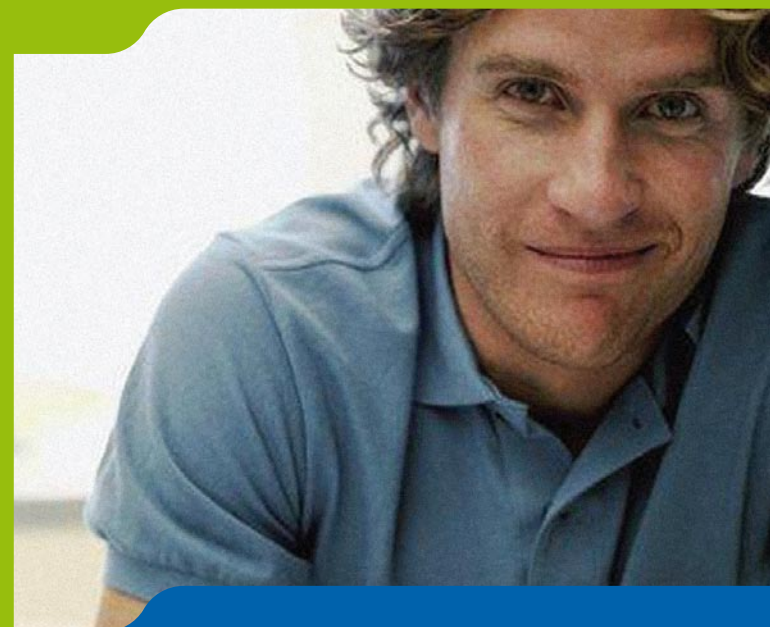
Association Hémochromatose Poitou Charentes (HPC)
56 rue de la Levée de Sevreau - 79000 NIORT
Tél : 06 08 62 11 92
chateignermh@voila.fr

Établissement Français du Sang (EFS)
www.donusang.net

Pour trouver les coordonnées des équipes spécialisées :
www.orpha.net

Le site de l'Assurance Maladie :
www.ameli.fr

▶ hémochromatose



▶ EN SAVOIR PLUS POUR MIEUX LA PRÉVENIR



►► UN EXCÈS DE FER DANS L'ORGANISME

L'hémochromatose est due à une accumulation progressive de fer dans l'organisme?

Non traitée, l'hémochromatose évolue insidieusement, et risque de provoquer, à partir de 30 ans chez l'homme et 40 ans chez la femme, des atteintes graves (cirrhose, cancer du foie, insuffisance cardiaque...), susceptibles d'entraîner une mort prématurée.

► C'EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE

L'hémochromatose est 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 différents organes (le foie, le cœur, le pancréas, les articulations, ...).

Elle ne "s'attrape" pas, elle se transmet.

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".

►► UN TRAITEMENT SIMPLE ET EFFICACE

Le traitement actuel de l'hémochromatose consiste en des **saignées** répétées.

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 **rythme des saignées** et leur volume sont fixés par un médecin. En général, ce rythme est d'abord hebdomadaire jusqu'à désaturation – c'est-à-dire élimination totale du "trop plein" de fer de l'organisme – puis le rythme est espacé (souvent tous les 2 à 3 mois), l'objectif étant d'éviter la reconstitution progressive de l'excès en fer.

Correctement traitée et surveillée, une personne atteinte d'hémochromatose retrouve une qualité et espérance de vie normales.

►► UN DIAGNOSTIC PRÉCOCE EST INDISPENSABLE

Le diagnostic de l'hémochromatose n'est pas toujours facile à réaliser car il s'agit d'une maladie encore mal connue, dont les symptômes évoluent sournoisement et risquent d'être mal interprétés.

Et pourtant il importe que cette maladie soit décelée au plus tôt et prise en charge avant que l'excès de fer ne provoque des lésions irréversibles.

► EN PARLER EN FAMILLE

Grâce au test génétique et aux dosages sanguins (transferrine et ferrine) il est possible de dépister et de traiter les autres cas d'hémochromatose d'une même famille. Ce dépistage s'adresse en priorité aux frères et sœurs mais aussi aux enfants majeurs et aux parents naturels du sujet atteint.

S'agissant d'une maladie génétique, il appartient à la personne atteinte d'en informer sa famille.

► MODE DE TRANSMISSION

