



POUR EN SAVOIR PLUS !

N° 17 – JUIN 2008



Mutuelle du Trésor

SECTEUR PREVENTION



7 JUIN 2008 : JOURNEE NATIONALE DE SENSIBILISATION A L'HEMOCHROMATOSE

Définition

En théorie, il s'agit d'une coloration anormale des tissus dont l'origine est sanguine.

En réalité, ce terme caractérise l'imprégnation des tissus de l'organisme par des pigments ferrugineux (dépôts de fer).

L'hémochromatose, première maladie génétique de France touche 1 personne sur 300 ; on estime à 160 000 le nombre de personnes qui ne savent pas qu'elles sont porteuses de la maladie sur 180000.

C'est une maladie héréditaire.

Qui peut en être atteint ?

L'homme est plus souvent atteint que la femme dans une proportion de 3 hommes pour 1 femme.

Jusqu'à 30 ans, elle n'entraîne généralement aucun trouble. Non diagnostiquée et donc non traitée, l'hémochromatose est responsable de dysfonctionnements graves des organes

surchargés en fer provoquant des maux irréversibles et parfois mortels : cirrhose souvent compliquée d'un cancer, diabète, insuffisance hormonale généralisée, insuffisance cardiaque, atteinte des articulations.

Quels sont les premiers symptômes de l'hémochromatose ?

Des douleurs dans les mains : douleurs souvent prises pour de simples rhumatismes, qui se manifestent souvent la nuit et réveillent aisément le dormeur.

Une fatigue chronique et inexplicquée : elle s'installe progressivement, insidieusement, puis se manifeste par de la paresse, un dégoût de la vie, pour devenir parfois insurmontable.

Un état de détresse morale et psychologique : la fatigue n'est pas seulement physique mais également morale, allant de la tristesse à la détresse.

La perte de libido : la perte de libido est souvent considérée comme une

conséquence de la fatigue physique et morale. Elle est bien réelle.

Une coloration terne, grise ou bronzée de la peau : peau terne, qui manque d'éclat. Là encore, cet aspect de la peau peut être attribué à tort au manque d'entrain, à la tristesse de la personne atteinte d'hémochromatose.

Autres signes : sécheresse de la peau des jambes, dépilation, finesse des cheveux, aspect plat ou creux des ongles. Ces signes reflètent les troubles hormonaux causés par la surcharge en fer.



Comment expliquer les symptômes ?

Le fer est un élément naturel présent dans notre alimentation et dont la concentration et la répartition dans l'organisme sont soumises à une régulation au niveau de l'intestin. La quantité absorbée, qui passe effectivement dans le sang, répond aux besoins de l'organisme.

Elle est régie par des gènes qui agissent à différents niveaux : passage à travers la paroi de l'intestin, transport du fer dans le sang par une protéine appelée transferrine, réception du fer au niveau de la cellule et action du fer proprement dite qui correspond essentiellement à la fabrication des globules rouges du sang.

En effet, le fer est stocké dans le foie et le pancréas. Il y est alors lié à une protéine spéciale, la ferritine. Dans l'hémochromatose, il y a un excès d'absorption du fer et dépassement des capacités de stockage de l'organisme.

Le foie, la rate, le pancréas, le cœur, l'os, le muscle et la peau sont « envahis » par le fer et leur fonction se détériore progressivement et d'autant plus que le diagnostic est tardif.

Au niveau du foie, la conséquence en est l'évolution progressive vers la cirrhose puis le cancer du foie. Au niveau du cœur, il y a d'abord augmentation du volume puis atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) et insuffisance cardiaque. Au niveau du pancréas, glande responsable de la sécrétion d'insuline, hormone qui permet de contrôler le taux de sucre dans le sang, il y a arrêt de production de cette hormone. Le résultat en est le diabète.

Comment établir le diagnostic d'hémochromatose ?

Le premier test repose sur une prise de sang afin de vérifier le taux de saturation de transferrine.

Ensuite, celui qui permet de confirmer le diagnostic est un test génétique, à la recherche de la mutation C282Y du gène HFE, **lequel est enfin remboursé par la Sécurité sociale depuis le 1^{er} mai 2007.**

Une fois le diagnostic établi, la personne atteinte peut recevoir un traitement, lequel repose sur le principe des saignées. Mais il doit aussi, impérativement, avertir toute sa famille afin que frères, sœurs, ascendants et descendants fassent eux aussi un test de l'hémochromatose car ils peuvent être porteurs d'un gène déficient.

L'hémochromatose est l'une des **maladies génétiques** les plus fréquentes dans les populations occidentales. C'est une maladie qui évolue longtemps en silence et se manifeste par des signes qui varient beaucoup d'une personne à l'autre et qui font que le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic est parfois de plusieurs années. Les complications, en l'absence de traitement, sont graves et contribuent à diminuer l'espérance de vie des malades.

Il n'y a pas de diagnostic prénatal.

Traitement de l'hémochromatose

Le traitement de l'hémochromatose vise à réduire le taux de fer dans le sang et induire de ce fait une diminution des dépôts dans les organes. Il est représenté par les saignées ou phlébotomies. Ce traitement ne permet pas de guérir définitivement la maladie mais permet de contrôler la quantité de fer dans l'organisme en prélevant régulièrement une quantité de sang définie par le médecin en fonction du poids, de la taille et de l'âge du malade.



Au départ, une saignée par semaine est nécessaire. En règle générale, on prélève 7ml par kg de poids. Ces saignées hebdomadaires sont maintenues tant que persiste la surcharge en fer. Dès que le taux sanguin de ferritine devient inférieur à 50µg/l, elles deviennent mensuelles ou trimestrielles selon le cas de manière à maintenir la ferritinémie au-dessous de 50µg/l. Elles seront maintenues à vie.

Chez la femme enceinte, les saignées sont arrêtées pendant toute la grossesse. La supplémentation en fer n'est pas nécessaire.

Le traitement institué permet une amélioration rapide de la fatigue. Instauré précocement, il permet d'éviter les complications graves de l'hémochromatose (atteinte du foie, du cœur et diabète) et d'améliorer la survie des malades. Il améliore notamment les fonctions hépatique et cardiaque mais reste sans effet sur le risque de cancer du foie si la cirrhose est déjà installée. Les problèmes articulaires ou sexuels ne sont pas toujours améliorés.

Actuellement, avec un diagnostic de plus en plus précoce, le traitement de l'hémochromatose a tendance à se limiter aux saignées chez des personnes dépistées de plus en plus tôt. Aussi, subir une

saignée 4 à 6 fois par an n'est plus une contrainte pour le malade.

Le traitement à 20-30 ans est alors simple, efficace :

- 1) Eliminer la surcharge en fer par des saignées de 400 à 500 ml toutes les semaines pendant 6 mois. Il faut surveiller l'hémoglobine et la ferritine tous les mois. La ferritine doit atteindre 50ng/ml au maximum.
- 2) Eviter la réaccumulation du fer. Les saignées de 400 à 500 ml sont faites tous les 6 à 8 mois, « à vie ». Les saignées sont toujours bien tolérées. Il n'y a pas de régime alimentaire. Le thé est conseillé. L'alcool est souvent contre-indiqué. Ce traitement fait disparaître l'excès de fer. L'espérance de vie à 20-30 ans est identique à celle de la population générale.

En revanche, si le diagnostic est fait à 50-60 ans :

La surcharge en fer des organes peut avoir provoqué des complications graves :

- un diabète sucré insulino-dépendant
- une insuffisance cardiaque avec arythmie, infarctus
- des rhumatismes avec ostéoporose et chondrocalcinose, destruction de toutes les articulations
- des troubles sexuels souvent irréversibles
- une cirrhose du foie (considérée souvent à tort comme alcoolique) avec possibilité de cancer (15 % des cas)
- enfin, associées à la fatigue chronique et à un état dépressif fréquent, des conséquences professionnelles (arrêts de travail, invalidité) et familiales (discordes, incompréhension)

Malgré l'âge, des saignées de 300 à 500ml sont nécessaires.

Peut-on prévenir cette maladie ?

L'hémochromatose, maladie génétique, est favorisée par la consanguinité. A l'heure actuelle, la meilleure prévention reste le dépistage chez les apparentés des personnes malades.

La prévention des complications relève d'une assiduité sans faille aux saignées selon le rythme et les volumes prescrits.



Où en est la recherche ?

L'hepcidine est une protéine récemment découverte dont on est sûr aujourd'hui que sa carence est à l'origine d'une surcharge en fer. Un traitement à base d'hepcidine ou d'un produit qui en augmenterait la fabrication, pourrait constituer à l'avenir, un nouvel espoir pour le traitement de l'hémochromatose.

Plusieurs gènes qui modulent l'intensité de la surcharge en fer intrahépatique viennent d'être identifiés chez la souris. L'intérêt chez l'homme est que ces mêmes gènes pourraient être impliqués dans l'expression clinique de l'hémochromatose (gravité ou faible évolutivité) et permettre de développer de nouveaux traitements.

En France, l'hémochromatose dans ses formes avancées, fait partie des 30 affections longue durée (ALD 30) qui donnent lieu à exonération du ticket modérateur, c'est-à-dire au remboursement à 100 % par la caisse de Sécurité sociale des frais médicaux imputables à la maladie. Les dépassements d'honoraires ne sont pas compris. Dans les formes graves, les malades ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant

un dossier auprès de la Maison Départementale du Handicap.

Si vous avez des problèmes de :

- fatigue
- rhumatismes
- essoufflement
- difficultés sexuelles
- diabète
- peau brune
- insuffisance cardiaque
- maladie du foie
- élévation des transaminases, glycémie

**Parlez-en à votre médecin
Dosez la saturation de la transferrine et
la ferritinémie
Si résultats anormaux, recherchez le
gène HFE**

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE, CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au
0 810 631 920
Numéro azur, prix d'une communication
locale

Ou consultez ORPHANET www.orpha.net

Ainsi que l'Association Hémochromatose
France – Tél. 04 66 64 52 22 –

www.hemochromatose.fr

Email : contact@hemochromatose.fr

*Source : e.santé – orphanet – Association
Hémochromatose France*