

# Hémochromatose



© Bouchet/Eureka/Sibis / droits réservés globalement à la FAMMH



Fédération  
Française des  
Associations de  
Malades de l'  
Hémochromatose

CARNET DE SUIVI

# SOMMAIRE

<b>Pourquoi un carnet de suivi spécifique ?</b>	<b>p.3</b>
<b>Le patient atteint d'hémochromatose</b>	<b>p.4</b>
› Le bilan initial	p.4
› Situation familiale	p.4
› Les professionnels de santé qui interviennent dans votre traitement	p.5
<b>Qu'est-ce que l'hémochromatose ?</b>	<b>p.6</b>
› Définition	p.6
› Manifestations	p.6
<b>La transmission familiale de l'hémochromatose</b>	<b>p.7</b>
› Le dépistage familial	p.7
<b>Le traitement de l'hémochromatose</b>	<b>p.8</b>
› Pourquoi des saignées ?	p.8
› Où sont pratiquées les saignées ?	p.8
› Comment se déroule une saignée ?	p.8
› En quelle quantité ?	p.9
› Selon quel rythme et pour quelle durée ?	p.9
› Quels conseils respecter dans votre vie quotidienne ?	p.9
› La surveillance médicale	p.9
<b>La prise en charge par l'assurance maladie</b>	<b>p.10</b>
<b>Le protocole thérapeutique</b>	<b>p.12-15</b>
› Le protocole thérapeutique [à remplir par médecin ou infirmier(e)]	p.12-15
› La courbe de désaturation	p.16-17
› La fiche de suivi	p.18-23
› Examens complémentaires [à remplir par médecin ou infirmier (e)]	p.24-25
› Événements notables articulaires, fractures	p.26-27
› Complications autres : (hépatique, cardiaque, diabète ...)	p.28
<b>Remarques et observations</b>	<b>p.29</b>
<b>Hémochromatose et don du sang</b>	<b>p.30</b>
<b>Adresses utiles</b>	<b>p.31</b>

# POURQUOI UN CARNET DE SUIVI SPÉCIFIQUE ?

Ce carnet de suivi a été conçu par un groupe de travail réunissant des médecins experts de l'hémochromatose, des représentants de l'Établissement français du sang (EFS), des infirmiers libéraux et des associations affiliées à la Fédération française des associations de malades de l'hémochromatose (FFAMH). Ce document s'est inspiré du carnet thérapeutique initialement réalisé par l'Assurance Maladie au début des années 2000.

Il doit faciliter la communication entre vous et les équipes qui participent à la prise en charge de votre maladie : médecin traitant, médecin spécialiste, professionnels de santé qui réalisent les saignées...

Tenu régulièrement à jour, il facilite le partage d'informations concernant le protocole thérapeutique, la courbe de désaturation du fer, les dernières analyses biologiques et examens complémentaires et l'évolution clinique dans le cadre du suivi thérapeutique.

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

**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**



**MERCI DE SIGNALER QUE VOUS  
AVEZ REÇU CE CARNET :**

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

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

# LE PATIENT ATTEINT D'HÉMOCHROMATOSE

Nom de naissance \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Nom usuel \_\_\_\_\_ Né(e) le \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

Hémochromatose 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) \_\_\_\_\_

IRM/calcul de la charge en fer (préciser l'organe et l'unité) \_\_\_\_\_

Transaminases : ALAT (UI/L) \_\_\_\_\_ ASAT (UI/L) \_\_\_\_\_

Poids \_\_\_\_\_ Taille \_\_\_\_\_

Complications décelées (dont ostéo-articulaires) \_\_\_\_\_

Autres informations \_\_\_\_\_

## DÉPISTAGE FAMILIAL

Frères/sœurs : nombre \_\_\_\_\_ Résultats \_\_\_\_\_

Enfants : nombre \_\_\_\_\_ Résultats \_\_\_\_\_

Parents \_\_\_\_\_ Résultats \_\_\_\_\_

# LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ QUI INTERVIENNENT DANS VOTRE TRAITEMENT

## MÉDECIN TRAITANT

(déclaré à votre Caisse Primaire d'Assurance Maladie)

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## MÉDECIN SPÉCIALISTE

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## STRUCTURE DE SOINS QUI EFFECTUE LES SAIGNÉES

Nom du centre \_\_\_\_\_

Nom du médecin qui assure le suivi \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## INFIRMIER (E) QUI EFFECTUE LES SAIGNÉES (DOMICILE/CABINET...)

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## LABORATOIRE DE BIOLOGIE MÉDICALE

Nom du laboratoire \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## SITE EFS

Nom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

## PERSONNE À PRÉVENIR

Nom \_\_\_\_\_ Prénom \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Téléphone \_\_\_\_\_ E-mail \_\_\_\_\_

# QU'EST CE QUE L'HÉMOCHROMATOSE ?

---

## Définition

L'hémochromatose est une maladie génétique liée, dans sa forme la plus fréquente, 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...).

Il existe des formes rares d'hémochromatose liées à des mutations d'autres gènes que *HFE* (hémoujuvéline, hepcidine, récepteur de la transferrine 2).

On estime qu'en France, 1 sujet sur 250 présente la prédisposition génétique, soit environ 250 000 personnes porteuses.

## Manifestations

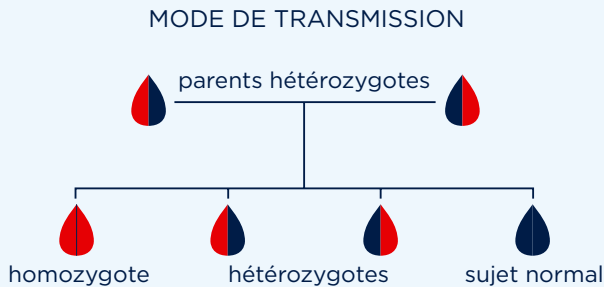
Non traitée, l'hémochromatose évolue insidieusement et risque de provoquer chez l'adulte des atteintes graves susceptibles d'entraîner une mort prématurée (cirrhose, cancer du foie, insuffisance cardiaque...) ou des atteintes très invalidantes (diabète, pathologies articulaires...).

**Diagnostiquée précocement et correctement,  
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.

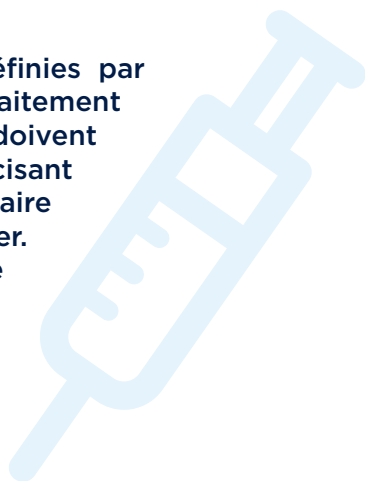
Grâce au test génétique et aux dosages sanguins (saturation de la transferrine et ferritine), il est possible de dépister **les autres cas d'hémochromatose de votre famille**.

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

# 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. Professionnels de santé et/ou associations de malades vous donneront des conseils pour améliorer votre qualité de vie.



## 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 d'induction) et à éviter la reconstitution de la surcharge (phase d'entretien).

## Où sont pratiquées les saignées ?

Les saignées peuvent être réalisées :

- en consultation externe hospitalière, dans un site transfusionnel fixe de l'Établissement français du sang (EFS), ou en cabinet infirmier ou médical ;
- à domicile, après vérification de la tolérance (au moins 5 séances en structure de soins) et si un protocole thérapeutique a été prescrit. L'infirmier(e) doit être présent pendant toute la durée de la saignée.

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



## En quelle quantité ?

Pour être efficace une saignée doit être de 7 ml/kg, 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 d'induction, les saignées peuvent être 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 toute la vie. Cela permet d'éviter que le fer ne s'accumule de nouveau. 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. L'objectif est de maintenir un taux de ferritine égal ou inférieur à 50 µg/L et de suivre le coefficient de saturation.

## Quels sont les 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 :

- de modérer la consommation de boissons alcoolisées (vin, bière, cidre, apéritif, digestif...) car l'alcool est toxique pour le foie et le pancréas 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 une mesure de la saturation de la transferrine. Les soustractions sanguines peuvent empêcher la maladie de se déclarer lorsque le diagnostic en a été fait précocement. Lorsqu'elles sont effectuées régulièrement, elles atténuent la plupart des signes de la maladie.

\* Recommandation de l'HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

# LA PRISE EN CHARGE PAR L'ASSURANCE MALADIE

# 100%

L'hémochromatose est une affection de longue durée qui permet une prise en charge à 100 % des frais de santé afférents.

## 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 spécialiste, 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.

## Ensuite vous devrez :

- » **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 effectuer les examens complémentaires 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.

## Soins 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 BIZONE

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 bizona.

**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 PROTOCOLE

## THÉRAPEUTIQUE

À REMPLIR PAR LE MÉDECIN OU L'INFIRMIER(E)

Date	Identification du praticien	<b>Protocole thérapeutique</b> (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>Protocole thérapeutique</b> (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...).

# LE PROTOCOLE

## THÉRAPEUTIQUE

À REMPLIR PAR LE MÉDECIN OU L'INFIRMIER(E)

Date	Identification du praticien	<b>Protocole thérapeutique</b> (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>Protocole thérapeutique</b> (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...).

# COURBE DE DÉSATURATION

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

Date de la 1<sup>re</sup> saignée : --/--/----



Mois

0

2

4

6

8

10

12

14

16

18

20

22

24

26

28

30

32

34

36

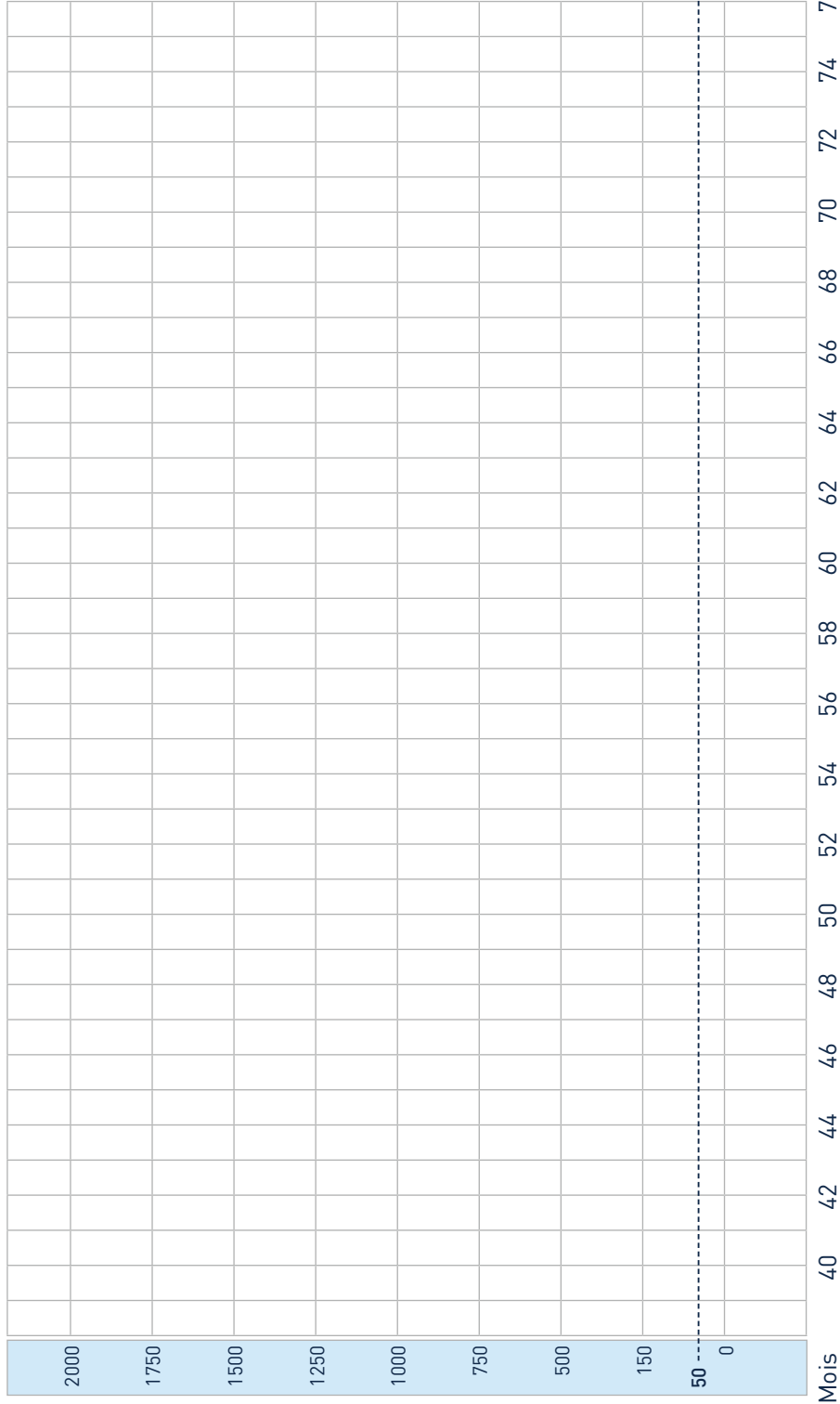
38



# COURBE DE DÉSATURATION

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

Date de la 1<sup>re</sup> saignée : --/--/----



# LA FICHE DE SUIVI

Date	Identification du professionnel	Volume par saignée (en ml)	Pression artérielle :		Ferritine	Coefficient de saturation de la transferrine ou CST (%)	Hb (g/dl)	Glycémie (mmol/L ou g/L)
			avant saignée	après saignée				

<p>Bilan (ALAT/ASAT, gamma GT/ gamma GT)</p>	<p>Observations (malaises, état veineux...)</p>	<p>Avis médical (maintien, intensification, arrêt du traitement)</p>

# LA FICHE DE SUIVI

Date	Identification du professionnel	Volume par saignée (en ml)	Pression artérielle :		Ferritine	Coefficient de saturation de la transferrine ou CST (%)	Hb (g/dl)	Glycémie (mmol/L ou g/L)
			avant saignée	après saignée				

<p>Bilan (ALAT/ASAT, gamma GT/ gamma GT)</p>	<p>Observations (malaises, état veineux...)</p>	<p>Avis médical (maintien, intensification, arrêt du traitement)</p>

# LA FICHE DE SUIVI

Date	Identification du professionnel	Volume par saignée (en ml)	Pression artérielle :		Ferritine	Coefficient de saturation de la transferrine ou CST (%)	Hb (g/dl)	Glycémie (mmol/L ou g/L)
			avant saignée	après saignée				

Bilan  
(ALAT/ASAT, gamma GT/  
gamma GT)

Observations  
(malaises, état veineux...)

Avis médical  
(maintien, intensification,  
arrêt du traitement)















# HÉMOCHROMATOSE ET DON DU SANG



**La Fédération française des associations de malades de l'hémochromatose (FFAMH) et l'Etablissement français du sang (EFS) vous encouragent vivement à cette démarche citoyenne qui permettra de sauver des vies grâce à ce geste altruiste.**

Le don-saignée ne pourra vous être proposé que sur un site transfusionnel fixe.

Se munir d'une pièce d'identité et de votre ordonnance de saignées datant de moins d'un an. Un entretien médical pré-don est systématique avant chaque don-saignée afin de vérifier l'absence de risque pour le receveur, en particulier de transmission de microbes.

---

Certaines maladies ou interventions entraînent des contre-indications temporaires au don du sang : un rhume, une angine ou une grippe ou tout épisode infectieux dans les 14 jours qui précèdent ; un traitement antibiotique terminé depuis moins d'une semaine ; des soins dentaires dans la semaine précédente ; un voyage à l'étranger avec risque sanitaire (comme le paludisme), fibroscopie ou coloscopie, intervention chirurgicale, piercing ou tatouage, multi partenariat dans les 4 derniers mois, des rapports sexuels à risque, un traitement immuno-suppresseur, une épilepsie avec traitement ou crise, dans les 3 dernières années. Il faudra signaler une infection survenue dans les 15 jours qui suivent le don-saignée.

---

Réglementairement, certains antécédents entraînent une contre-indication définitive : cancers y compris guéris, sérologie positive pour certaines maladies transmissibles par le sang, transfusion ou greffe (y compris de cornée), utilisation de drogues intraveineuses, certaines maladies chroniques.

**Consultez le site de l'EFS pour un complément d'informations sur les contre-indications : [dondesang.efs.sante.fr](http://dondesang.efs.sante.fr)**

Comme pour toute saignée, il est recommandé de manger avant de venir au site EFS et de boire 500 ml (eau, jus de fruit) avant le don.

- Le médecin du centre de santé sera votre interlocuteur privilégié.
- Votre don devra respecter tous les critères de sélection des donneurs ainsi que les règles d'éthique, notamment l'anonymat, le bénévolat et la gratuité.
- Le médecin de l'EFS dérogera aux dispositions relatives à l'intervalle entre deux dons et au nombre de dons par an, selon l'annexe VI de l'arrêté ministériel d'avril 2016, modifié fin 2018 / début 2019.
- Votre consentement sera recueilli lors de la réalisation de chaque don, conformément à la réglementation en vigueur appliquée à tous les donneurs.

**Pour plus d'informations : [dondesang.efs.sante.fr](http://dondesang.efs.sante.fr)**

# ADRESSES UTILES

---

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

60 rue du Rendez-vous  
75012 Paris

06 87 22 72 73

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

[www.ffamh.hemochromatose.org](http://www.ffamh.hemochromatose.org)

---

## Alsace Hémochromatose (AH)

*Service de Pathologie*

Hôpital E Muller BP 1370

68070 Mulhouse Cedex

03 89 64 87 25

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

---

## Association Hémochromatose Ouest (AHO)

*Service des Maladies du Foie*

CHU Pontchaillou

2 rue Henri Le Guilloux

35033 Rennes Cedex 09

06 80 88 22 20

[president.aho@hemochromatose-ouest.fr](mailto:president.aho@hemochromatose-ouest.fr)

[www.hemochromatose-ouest.fr](http://www.hemochromatose-ouest.fr)

---

## Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies du métabolisme du fer

*Service des maladies du foie*

*Pavillon Laennec*

CHU Pontchaillou - 2 rue Henri Le Guilloux

35033 Rennes Cedex 09

02 99 28 41 41

[centre-reference-fer@chu-rennes.fr](mailto:centre-reference-fer@chu-rennes.fr)

---

## Association Hémochromatose Paris Île-de-France (AHP)

60 rue du Rendez-vous  
75012 Paris

06 87 22 72 73

[ahp-idf@hemochromatose.org](mailto:ahp-idf@hemochromatose.org)

---

## FERIF - Parcours hémochromatose en Île-de-France

[www.ferif-parcourshemochromatose.fr](http://www.ferif-parcourshemochromatose.fr)

---

## Association Hémochromatose Poitou-Charentes (HPC)

EFS Niort

40 avenue Charles de Gaulle

79000 Niort

06 32 41 51 37

[hpchemo@orange.fr](mailto:hpchemo@orange.fr)

---

## Établissement français du sang (EFS)

[www.dondesang.efs.sante.fr](http://www.dondesang.efs.sante.fr)

