

Comment ne pas « passer à côté » d'une hémochromatose

MALADIE :

- fréquente : 1 sujet sur 300 y est prédisposé
- facilement traitée par des saignées si diagnostiquée tôt

Souvent diagnostiquée trop tard, les complications sont irréversibles, parfois mortelles

MOYEN DU DIAGNOSTIC :

Doser le coefficient de saturation de la transferrine (CST)

Test le plus précoce

normale < 45%

(résultat à vérifier par un second dosage)



Doser la ferritine

normales :

- < 100 µg/mL chez une femme qui a des règles
- < 200 µg/mL après la ménopause
- < 300 µg/mL chez l'homme

Ces dosages doivent être réalisés :

- au moins une fois dans la vie au cours d'un bilan systématique (après 20 ans)

ou

- en raison d'une fatigue chronique, de douleurs articulaires, d'ostéoporose, de trouble de l'érection, de diabète, d'une augmentation modérée des transaminases...

Si CST < 45 % et ferritine augmentée :
une hémochromatose est éliminée

L'hyperferritinémie a habituellement
une autre explication qu'une surcharge en fer
(inflammation, syndrome métabolique, alcool...)

Si CST > 45 % (sur 2 dosages) et ferritine
augmentée :
une hémochromatose est probable
La ferritinémie est proportionnelle à
la surcharge de fer

**Demander le test génétique
de confirmation**

« Recherche de la mutation C282Y
de l'hémochromatose »

au moyen de la fiche de consentement en vue
d'un examen à caractéristiques génétiques

- Si la mutation est présente sur les deux chromosomes (état homozygote = C282Y / C282Y), le sujet est atteint d'hémochromatose :
 - adresser à un spécialiste pour réalisation du bilan de retentissement
 - inciter très fortement à faire une enquête familiale
- Si la mutation est présente sur un seul chromosome (état hétérozygote) ou est absente : une autre cause est à rechercher (**surcharge transfusionnelle, dysérythropoïèse, autres formes d'hémochromatose génétique**).

Vous cherchez

un service spécialisé,
un lieu de traitement par saignées,
un contact associatif,

consultez :

**FERIF - Parcours hémochromatose
en île-de-France**

Site : www.ferif-parcourshemochromatose.fr

Courriel : contact.parcourshemochromatose@gmail.com

Le traitement repose sur les saignées en 2 phases :

- Une phase d'induction avec pour objectif une ferritinémie à 50 µg/L,
- Une phase d'entretien à vie de façon à maintenir la ferritinémie à ce niveau.

Les saignées peuvent être réalisées dans différents sites (dont le domicile après la 5^e saignée) et faire l'objet de « dons-saignées ».