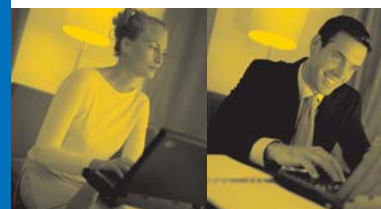


# Savoir-Fer



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

"La vie est un chemin où fleurit l'aventure.  
Les pionniers avant nous y cherchèrent de l'Or.  
C'est le Fer, que parfois, tel un conquistador  
On pourchasse et pourfend pour l'ultime capture"

Elisabeth du Baret



FFAMH



## Le Mot du Président

### Du changement dans la continuité...

Ce qui pose problème dans les associations de "malades" c'est qu'ils ne sont pas bien portants, ce qui provoque un "turn over" fréquent au niveau des instances dirigeantes.

Mais le changement a tout de même l'avantage de renouveler les responsables pour permettre de nouvelles options et des programmes moins "parisiens".

La désignation d'un nouveau président est révolutionnaire pour deux raisons :

- Vous avez élu un "provincial" !

- Vous avez élu un "médecin" !

Mais avant tout un "malade"

Délocalisation, un provincial ! Ce n'est plus Paris qui décide, les nouveaux moyens de communication permettent un lien facile et constant entre nos membres, la situation géographique est ainsi atténuée et la proximité même virtuelle est existante. De nos jours, il n'y a plus de centre ni de périphérie.

Un médecin ! C'est contraire à nos principes : une association de malades doit être conduite par des malades ... L'élaboration du dialogue entre l'expertise professionnelle et l'expérience du patient n'est possible qu'à ce prix.

"Heureusement, le médecin choisi est beaucoup plus "malade" que médecin : il réussit à réunir en un seul individu un parangon du binôme Médecin - Malade !

Le précédent Conseil d'Administration a su au début de cette aventure établir les bases et les contacts nécessaires à la vie de la fédération au plan national. Nous allons donc bénéficier de cette expérience et mettre toute notre volonté à faire vivre et prospérer ce réseau de mise en commun des connaissances et des actions d'information.

#### Nos priorités restent identiques :

**Maintenir la cohésion** entre les associations régionales, coordonner les actions locales, les aider dans leur évolution, et susciter la création de nouvelles entités, les représenter au niveau national et européen.

**Élaborer un site internet commun et complémentaire** pour éviter les redites, donner la parole et à chacune des associations et à chacun de ses membres : le dialogue à tous les niveaux constitue la source et la propagation de l'information, parfois dans le désordre "mais mieux vaut avancer dans le chaos que de piétiner dans l'ordre" (dixit le directeur Général de Peugeot) s'adressant à ses collaborateurs.

La communication est un art difficile, le message envoyé subit parfois une grande distorsion à la réception ; je ne résiste pas au plaisir de vous raconter cette anecdote :

Le numéro 1 de "Savoir Fer" comporte un article racontant l'histoire d'un malade que je fréquente assidument, en exergue de l'article, une citation d'un auteur connu. "L'espérance est un risque à courir". Je fus bien surpris, lorsque, au cours d'une réunion, un patient s'adressa à moi en ces termes : "dites donc, Monsieur BERNANOS ... .." Il croyait que c'était mon nom, on lui avait dit que le malade c'était moi !

"Gardez l'espérance, courez le risque" ; plus le diagnostic est précoce, plus le risque s'amointrit, plus l'espérance est grande. Il nous faut donc œuvrer pour optimiser le dépistage de l'hémochromatose.

Le Président de la FFAMH  
Jean-Louis BALAGAYRIE

## Sommaire

### Fer part

La Fédération .....p 2

L'Europe .....p 2

### Fer savoir

Vie des associations

régionales .....p 3, 4 et 5

Sur internet les sites Web.....p 3

Info dernière.....p 3

Revue de presse .....p 4

Documentation .....p 5

### Savoir et Fer

Info médicale .....p 6 et 7

### Passage en enFer

Parole de malade .....p 8

### Dans le monde

From USA.....p 8

Directeur de la publication : J.-L. Balagayrie - Rédacteur en chef :  
J. Lassale - Comité de Rédaction : S. Segaud, Pr Brissot, M.-B. Troadec,  
F. Courtois, J. Rialland, Dr R. Lorho - Conception et mise en page :  
Imp. des Longchamps - 02 99 63 26 30 - Dépôt légal : en cours  
N° ISSN : en cours d'attribution.

INFO DERNIÈRE SUITE

INFO DERNIÈRE SUITE

...L'assurance maladie rembourse le test génétique... (page 3)

Avec le soutien de



Pharma





**FFAMH**

## Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose

La Fédération Française des Associations de malades de l'hémochromatose a dans son champ d'action l'ensemble des formes d'hémochromatoses.

- de type 1, trop rarement diagnostiquée ;  
- des types 2, 3 ou 4, maladies rares qui restent encore trop méconnues. Peut-être même que leur rareté résulte de la difficulté du diagnostic. Nonobstant la Fédération est affiliée à "l'Alliance des Maladies Rares".

La Fédération regroupe les associations régionales de Malades de l'Hémochromatose. L'implantation de celles-ci correspond au maillage territorial de l'ensemble des "centres de référence - centres de compétence pour les surcharges génétiques en fer rares", soit une avancée récente pour la prise en charge des malades hémochromatosiques en France (voir article Prof. Brissot, page 6).

Cette union permet de garder une dimension de proximité et d'actions au plus près des malades ; son adhésion à l'EFAPH (Fédération Européenne des Associations des Malades de l'Hémochromatose) lui donne une approche européenne et communautaire. Et également au niveau mondial à travers la société médico-scientifique internationale "BIO.IRON".

### Actions de la Fédération

**Accueil :** Nous sommes à votre disposition pour vous accueillir et vous aider dans chacune de nos associations.

**Information :** Les malades sont tenus au courant par le bulletin, par courrier, par email, et ont accès à notre site internet. Des réunions sont organisées régulièrement dans chaque région.

**Prévention :** L'errance diagnostique (5 à 10 ans) a diminué nos chances de traitement, qui, plus précoce eût été plus efficace. Nous voulons vous l'éviter en attirant l'attention sur des symptômes banaux qui passent trop souvent inaperçus ou sont mis sur le compte d'une imprégnation alcoolique excessive !

**Diagnostic :** La plupart des médecins qui ont une bonne connaissance de l'hémochromatose apprécie notre action et notre démarche, et leur soutien nous est acquis. Notre collaboration avec l'équipe du Professeur Brissot est fructueuse et appréciable et nous obtenons grâce à elle, en direct, les échos et les bénéfices des avancées et des découvertes récentes concernant notre maladie.

**Soutien :** Aide psychologique aux malades et

à leur famille. Notre vécu de cette maladie nous permet de mieux appréhender son cours et d'en prévenir les conséquences personnelles, familiales et sociales.

Assistance dans les démarches vis-à-vis des pouvoirs publics et des organismes sociaux.

Aide pratique pour l'organisation des saignées, leur remboursement ; choix du matériel pour les saignées à domicile.

Les associations regroupées au sein de la fédération agissent pour le bien de tous ; il est important d'en augmenter le nombre par la création de nouvelles structures régionales.

Dans cette perspective, deux options sont possibles pour les malades qui désirent nous rejoindre :

- Adhérer à l'association régionale proche de leur domicile, si celle-ci existe

- S'engager dans une démarche de prospection afin de créer une entité dans leur région, avec l'aide et le soutien de la Fédération.

### > Contact

Président

**M. Jean-Louis BALAGAYRIE**

49, hameau d'Epsom

33270 BOULIAC

Tel : 06.07.69.03.16

## Conseil d'Administration

*Président d'honneur :* Professeur Pierre BRISSOT

*Président :* M. Jean-Louis BALAGAYRIE

*Vice-Président :* M. Richard VAYN

*Secrétaire :* M<sup>me</sup> Brigitte PINEAU

*Secrétaire Adjointe :* M<sup>me</sup> Anne SEGALEN

*Trésorière :* M<sup>me</sup> Maryvonne MENE

*Trésorière Adjointe :* M<sup>me</sup> Florence PLAUD

*Membres :* M. Jean RIALLAND, M. Hervé SEGALEN, M<sup>lle</sup> Sophie BALAGAYRIE, M<sup>me</sup> Monique MOREL, M. Jean-Jacques PLUCHARD

## Les Régions, la France et maintenant l'Europe

Un peu d'histoire et de géographie

Nous avons hérité cette affection des celtes ; L'origine géographique étant l'Europe centrale et les Alpes autrichiennes (- 3000 / - 1 500 avant J.C).

Suite aux migrations, vers - 800 avant JC, elle s'est répandue vers l'Europe de l'Ouest, du Sud et du Sud-Est. L'invasion viking, plus tardive -400 avant JC- semble avoir contribué à la diffusion du gène responsable de l'hémochromatose.

L'EFAPH, la Fédération Européenne des Associations de Malades de l'Hémochromatose, a été créée en 2004 suivant la dynamique de la réalisation d'un réseau régional et national.

Aujourd'hui il faut avoir la dimension européenne ; Afin que les réalisations et les actions concrètes soient efficaces et visibles, un travail communautaire est indispensable.

A ce jour 12 pays de l'Union Européenne sont adhérents à l'EFAPH auxquels s'ajoutent la Norvège et l'Islande.

Les objectifs de cette fédération sont d'amener l'ensemble des pays composant l'Union Européenne à rejoindre cette structure afin de développer l'information de la population générale et des professions médicales, apporter un soutien auprès des malades et partager des expériences, promouvoir les programmes de recherche sur cette maladie, et par là même, la prévention de l'"Hémochromatose" pour le plus bel enjeu qui soit : "sauver des vies".

Jean RIALLAND  
Président d'EFAPH



### Vie de l'association

Pour mener à bien son action de prévention et participer à la vie du réseau national, 22 réunions ont été nécessaires au cours de l'année 2007 : AG, CA, Bureau, Coordination, Comité de rédaction Savoir Fer.

D'autre part, AHO est correspondant d'autres associations (AMIGO, CISS, TRANSHEPATE) et également membre actif de la Fédération Européenne (EFAPH).

Assemblée Générale du 12 avril 2008 : De nouveaux membres au Conseil d'Administration et élection du nouveau Bureau

### Actions

**Communication** : 8 interventions dans différents milieux et médias

**Prévention** : 8 réalisations (soutien au malades, stands info, conférences)

**Collaboration** avec les instances départementales, régionales et nationales (20 contacts)

AHO poursuit sa campagne d'information et de diffusion de la documentation spécifique

créée par les instances nationales et la sienne propre :

- au corps médical et paramédical : médecins généralistes et spécialistes, pharmaciens, kinés, infirmières...
- aux relais sanitaires et sociaux : sécurité sociale, mutuelles, Etablissement Français du Sang.

### Projets

- Organisation de réunions d'information-prévention
- Mise en œuvre d'un nouveau partenariat avec les associations ayant un but commun, et les associations caritatives.
- Edition d'une lettre trimestrielle "L'Hémo, pour le dire" l'Info destinée aux adhérents AHO.

### > Contact

Président

**M. Jean RIALLAND**

1, boulevard Jeanne d'Arc  
35000 RENNES

Tel : 02.99.87.05.15 - 06.87.51.55.94

jean.rialland@club-internet.fr

a\_h\_o@club-internet.fr

### Délégués

#### > CÔTES D'ARMOR

M<sup>me</sup> Micheline JOULOT  
10, bd G<sup>e</sup> de Gaulle  
22410 ST-QUAY-PORTRIEUX  
Tél. 02.96.65.26.99 -  
micheline.joulot@wanadoo.fr

#### > FINISTÈRE

M. Yves PELLENNEC  
15, rue Médecin G<sup>e</sup> Le Berre  
29260 LESNEVEN  
Tél : 02.98.83.31.78 -  
pellennec.yves@wanadoo.fr

#### > LOIRE-ATLANTIQUE

M<sup>me</sup> Brigitte KERLEO  
7, impasse Salles  
44300 NANTES  
Tél : 02.40.50.58.11 -  
06.61.31.57.33 -  
brigittekerleo@free.fr

#### > ILLE-ET-VILAINE

M<sup>me</sup> Sylviane SELLIN  
"Le Haut Ruzé"  
35230 SAINT-ERBLON  
02 99 05 12 23  
06 30 18 48 93  
sylvianesellin@laposte.net

#### > MAINE ET LOIRE

#### > MORBIHAN

#### > SARTHE

#### > VENDÉE

} A pourvoir

## Sur internet, les sites à consulter

> F.F.A.M.H : [www.hemochromatose.org](http://www.hemochromatose.org)

> E.F.A.P.H. : [www.european-haemochromatosis.eu](http://www.european-haemochromatosis.eu)

> A.H.O. : [www.hemochromatose-ouest.fr](http://www.hemochromatose-ouest.fr)

> A.H.P. : [www.hemochromatoseparis.com](http://www.hemochromatoseparis.com)

> H.A.q. : [www.haq.hemochromatose.org](http://www.haq.hemochromatose.org)

La lettre est en ligne sur les sites régionaux, téléchargez et diffusez

### > Calendrier

L'Assemblée Générale d'AHO  
le 12 avril 2008 (Rennes)

Journée Nationale de l'Hémochromatose : conférence à l'Espace Ouest-France par le Pr Brissot, le 5 juin 2008

Réunions d'information durant toute l'année (suivant demande et actualité)



### Info dernière suite



### Du Ministère de la Santé et des Solidarités

Décision du 24 janvier 2007 relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie

Journal Officiel du 30 mars 2007

### Remboursement du test génétique

### CHAPITRE 18 : Diagnostic biologique des maladies héréditaires

Examen des caractéristiques génétiques, identification génétique et recherche génétique (articles L. 1131-1 à L. 1131-7 du code de la santé publique)

Seuls les laboratoires autorisés et les praticiens agréés sont habilités à exécuter ces actes.

Recherche de la mutation C282Y du gène HFE1 cotation B 180

Cette recherche ne peut être entreprise que dans les 2 indications suivantes :

- Cadre individuel :
  1. suite à un bilan général
  2. suite à un bilan orienté

• Cadre familial

Entrée en vigueur le 1 mai 2007



# AHP Association Hémochromatose Paris - Ile-de-France

### L'AHP recherche de nouveaux délégués pour l'Ile de France

Elu Président en février 2008, Richard VAYN a remplacé Hervé SEGALEN. Ce dernier se consacre à ses nouvelles fonctions de Président du Collectif Inter-Associatif sur la Santé (CISS) de l'Ile de France. Nous le remercions ici pour l'élan dynamique qu'il a su insuffler à l'AHP.

Notre but étant d'informer, d'accompagner et de soutenir les Hémochromatosiques de l'Ile de France, nous nous préoccupons en tout premier lieu, cette année, du problème que soulèvent les saignées thérapeutiques. En effet pour des raisons économiques, les centres de soins se font de plus en plus rares. Nombreux sont nos malades contraints d'espacer, voire d'interrompre leurs saignées

faute de place dans les structures d'accueil qui subsistent encore aujourd'hui.

D'autre part, nous multiplierons les réunions de malades, au sein des Groupes de Paroles.

Pour l'instant, nous fonctionnons, hélas, en groupe restreint pour mener à bien nos actions. Nous recherchons de nouveaux membres prêts à s'investir. Il reste encore des départements non pourvus en délégués.

N'hésitez pas à nous contacter.

#### > Calendrier

#### > Contact

Président

**M. Richard VAYN**

25, résidence Les Gros Chênes  
91370 VERRIÈRES-LE-BUISSON  
Tel : 06.26.39.30.21  
richardvayn@hotmail.com

### Délégués

#### > 75

M<sup>me</sup> Brigitte PINEAU  
60, rue du Rendez-Vous - 75012 PARIS  
Tél : 01 43 45 71 13 - bridgetp@libertysurf.fr

M. Hervé SEGALEN  
137, boulevard Raspail - 75006 PARIS  
Tél : 06 60 68 16 04 - herve.segalen@wanadoo.fr

#### > 91

M. Richard VAYN  
25, résidence les Gros Chênes - 91370 VERRIÈRES-LE-BUISSON  
Tél : 06 26 39 30 21 - richardvayn@hotmail.com

M. Claude BESNARD  
19, rue des Chevreux - 91250 ST-GERMAIN-LES-CORBEIL  
Tél : 06 83 79 51 86 - claudebesnard@free.fr

#### > 92

M. Renaud SEGALEN  
9, rue Casimir Pinel - 92200 NEUILLY  
Tél : 06 63 69 54 61 - renaud.segalen@wanadoo.fr

#### > 95

M<sup>me</sup> Sylvie NAJANT  
39, rue la Quintinie - 75015 PARIS  
Tél : 06 62 80 23 24 - sylvienajant@hotmail.com

## Revue de Presse

### I[H]mochromatose, On en a parlé dans...

- > Le nouvel Observateur (Février 2008)
- > France Bleue Armorique : Emission radio (Juin 2008)
- > Destination Santé (Juin 2008)
- > E-Santé (Juin 2008)
- > Ouest-France (Juin 2008)
- > Le Figaro (Juin 2008)
- > Le Point (Juin 2008)
- > Le Télégramme (Juin 2008)







### Association Hémochromatose Aquitaine

**Une nouvelle adresse :** le siège social de l'association variant selon l'adresse du Président, nous avons choisi une adresse fixe, mise aimablement à notre disposition par le pôle Associatif de la mairie de Bordeaux que nous remercions ici.

**Athénée Municipal -**  
1 place Saint Christoly -  
B.P. 18 - - 33000 BORDEAUX  
Tél : 06 07 69 03 16

**Un nouveau bureau :** Au cours de la dernière Assemblée Générale un nouveau bureau a été formé, comprenant le nouveau poste de Webmaster, Michel BOUDRY étant chargé d'améliorer encore le site HAq et d'élaborer un site commun à la Fédération et aux Associations Régionales.

**Présidente :** Maryvonne MENE  
10 Allées des Amandiers 33850 LEOGNAN  
**Vice-présidente :** Sophie BALAGAYRIE  
**Secrétaire général :** Jean-Louis BALAGAYRIE  
**Trésorier :** Jean-Paul FABARD  
**Trésorier adjoint :** Dominique CHEVILLOT  
**Correspondant :** Éric LACROIX  
**Conseillère Technique :** Monique MOREL  
**Webmaster :** Michel BOUDRY

**Une nouvelle action régionale :** En collaboration avec TRANSHEPATE Gironde (AMATHSO), nous allons parcourir la région et organiser des stands d'information dédiés à l'hémochromatose.



**Toujours le même but**  
**Que le fer prenne le large !**

Les peignes du vent à DONOSTIA (Eduardo Chillida)

#### > Calendrier

- le 23 avril 2008, à l'hôpital ROBERT PICQUE VILLENAVE D'ORNON
- le 22 mai 2008, au CHR AGEN
- le 4 juin 2008, au CHR de PAU
- le 21 juin 2008, Journée Nationale Dons d'Organes
- le 9 septembre 2008, CHR DAX
- le 1<sup>er</sup> octobre 2008, CHR MONT DE MARSAN

#### > Contact

**Présidente**  
**Maryvonne MENE**  
Athénée Municipal  
1, place St-Christoly - B.P.18  
33000 BORDEAUX  
Tél; 06 07 69 03 16  
email : haq@hemochromatose.org

## Documentation

### > Dépliant générique

Réalisé et édité par la CNAM (Assurance Maladie). Document grand public, disponible auprès des associations régionales.

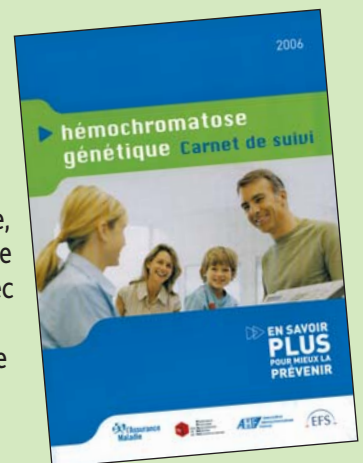


### > Carnet de suivi

Réalisé et édité par la CNAM (Assurance Maladie).

Document de 21 pages, spécifique, dédié aux malades, pour permettre une meilleure communication avec les équipes soignantes et être d'autre part la "mémoire" de votre traitement.

Confidentiel, il sera remis par le médecin qui assure la prise en charge dès le début de celle-ci.



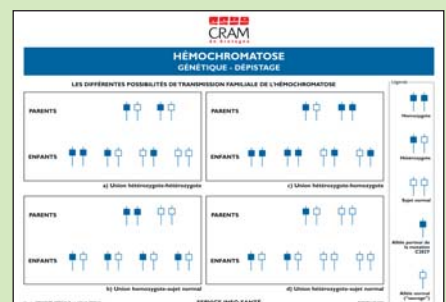
### > Trop de Fer danger !

Dépliants  
Disponibles auprès des associations régionales



### > Document explicatif sur la transmission génétique

Hémochromatose - génétique - Dépistage  
Disponible : AHO





### Mises en place des centres pour les surcharges génétiques en fer rares

par le Professeur Pierre Brissot,

Coordinateur du Centre de Référence des Surcharges Génétiques en Fer Rares

Président de l'International Bio-Iron Society (IBIS), Service des Maladies du Foie, CHU de Rennes

## Une avancée importante pour la prise en charge des malades hémochromatosiques en France

Le Plan national "Maladies Rares" 2005-2008 est en sa phase finale de déploiement. L'objectif de ce plan est d'assurer, en France, l'équité de la prise en charge diagnostique et thérapeutique des patients atteints d'une maladie rare. Il s'est déroulé en 2 phases :

- 1) Labellisation, entre 2004 et 2007, de 132 centres de référence couvrant l'ensemble des pathologies rares. Ces centres constituent des lieux d'expertise et de recours. Ils ont vocation, outre leur mission d'optimisation de la prise en charge des patients, à assurer la définition des recommandations diagnostiques et thérapeutiques, la surveillance épidémiologique, l'organisation de la filière de soins et la coordination des activités de recherche, en lien avec les autres structures sanitaires et médico-sociales.
- 2) Désignation de centres de compétence. Ces centres, qui travailleront sous l'égide du centre de référence correspondant, sont chargés d'assurer, par un maillage territorial approprié, une prise en charge de proximité des malades concernés. Ils seront officiellement désignés en Juin 2008.

### La place de l'hémochromatose dans ce plan

Il importe de rappeler que l'hémochromatose correspond aujourd'hui à plusieurs maladies : celle que nous connaissons le plus est, bien sûr, l'hémochromatose "habituelle" dite de type 1 et liée à la mutation du gène HFE (mutation C282Y). Cette hémochromatose n'est pas directement concernée par le système centre de référence-centres de compétences car il a été jugé que la fréquence de la maladie ne répondait pas aux critères de définition d'une maladie rare. Cette appréciation mériterait en elle-même

débat car la fréquence d'une maladie est en fait fonction de la définition que l'on en donne. Il est clair ainsi que si l'on considère la fréquence de l'homozygote C282Y, celle-ci est très forte (au moins 1 sujet sur 300). Mais il est tout aussi clair que si l'on considère les formes d'expression sévère de l'hémochromatose de type 1 (celles qui s'expriment par une cirrhose, un diabète, une atteinte articulaire ou une atteinte cardiaque) elles sont beaucoup plus rares, surtout chez la femme, en sorte qu'il apparaît de plus en plus que l'hémochromatose de type 1 correspond, lorsqu'elle est grave, à une maladie rare.

Toujours est-il que, dans la situation actuelle, le champ hémochromatosique retenu est celui des autres formes d'hémochromatoses (appelées types 2, 3 ou 4), maladies effectivement rares ou exceptionnelles qui risquent, encore plus que l'hémochromatose de type 1, d'être méconnues. Mais il est bien certain que l'amélioration de la compréhension, du diagnostic et du traitement de ces affections aura des conséquences indirectes bénéfiques sur la prise en charge de l'hémochromatose de type 1. Un exemple concret de ces interactions potentielles est fourni par la notion grandissante que la gravité de l'hémochromatose HFE pourrait être due à l'action de mutations rares associées. En pratique, le CHU de Rennes est le centre de référence et une dizaine de centres de compétence sont en cours de désignation.

### Les Associations de Patients dans cette démarche

Elle est très importante. En effet, centres de référence et centres de compétence sont censés travailler en collaboration étroite avec les Associations de malades. Ainsi, pour

les hémochromatoses, c'est la F.F.A.M.H. (Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose) qui sera le correspondant naturel des centres. En effet, cette Fédération d'une part a dans son champ d'action l'ensemble des hémochromatoses, d'autre part correspond précisément, dans sa structuration, au souci de maillage territorial qui a présidé à la politique d'élaboration de l'ensemble centre de référence - centres de compétence.

Il convient, pour terminer, de saluer l'avancée très significative que constitue la mise en place, par le Ministère de la Santé et plus précisément par la Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS), d'un système en réseaux destiné au bien des malades. Nul doute que l'étape ultérieure sera celle d'une extension de cette modalité de prise en charge à l'échelon européen. La Fédération Européenne des Associations de Malades de l'Hémochromatose (E.F.A.P.H) sera alors le correspondant à ce niveau. ■



### Un don une vie sauvée.....

par le Docteur Richard Lhoro

Médecin des Hôpitaux-Service des Maladies du Foie et Service de Chirurgie Hépato-Biliaire - CHU de Rennes

#### Transplantation hépatique et hémochromatose génétique

La transplantation hépatique (TH) est indiquée en cas de cancer primitif du foie ou de cirrhose grave. Le cancer du foie, appelé carcinome hépatocellulaire, est l'indication la plus fréquente de TH pour hémochromatose génétique (HG). La TH est recommandée lorsque le cancer est unique et inférieur à 5 cm ou quand il existe trois cancers de moins de 3 cm. La cirrhose grave est une complication rare de l'HG. Elle s'observe surtout en cas de cofacteurs associés tels que l'obésité, une consommation alcoolique excessive, une infection virale B ou C. Cliniquement la cirrhose grave se manifeste par la présence d'une ascite, d'un ictère ou de troubles neurologiques. Elle se définit par un risque de décès à un an supérieur à 15%. Pour estimer ce risque, on utilise un score de gravité

appelé MELD (Modèle pour les maladies hépatiques graves). Ce score prend en compte la mesure de la créatininémie, de la bilirubinémie et de l'INR (paramètre qui reflète le temps de coagulation). La cirrhose est grave lorsque le score de MELD est supérieur à 17. A Rennes, le taux de survie post TH est de **89% à 1 an** et de **77% à 3 ans**. La survie de ces patients, transplantés pour une HG compliquée, n'est pas différente des autres causes de cirrhose. Ce n'était pas le cas il y a quelques années où le taux de survie était inférieur de 8% par rapport aux autres indications. L'amélioration de ce taux est en rapport avec une meilleure sélection des candidats et une meilleure prise en charge des complications post-greffe notamment infectieuses. N'accèdent à la transplantation que les patients âgés de **moins de 70 ans**, n'ayant pas de complication cardiaque ou pulmonaire. En cas de diabète "insulinorequérant",

une transplantation pancréatique associée à la TH peut être discutée. Elle dépendra de l'âge du patient et du niveau "d'insulino-dépendance". Le suivi post-transplantation reste le même que pour les autres transplantés hépatiques. Les saignées ne sont pas reprises après la greffe car, en théorie, la transplantation hépatique guérit la maladie. En effet, comme l'hepcidine est synthétisée par le foie, le remplacement du foie malade par un foie sain restaure la capacité de production de l'hepcidine et donc corrige les troubles d'absorption du fer. La TH doit cependant rester un recours thérapeutique d'exception au cours de l'HG et ne s'envisager qu'en cas de **complications graves témoignant souvent d'une découverte tardive de la maladie ou d'une prise en charge non optimale**.

Seule la **prévention** pourra peut-être éviter ce recours exceptionnel.

### Saignées : la tarification un sujet d'actualité

par le Docteur Françoise Courtois

#### I. LE CONTEXTE :

La saignée reste actuellement le traitement de référence des surcharges génétiques en fer. En dépit de données statistiques limitées, il s'avère toujours difficile de fournir une évaluation précise du nombre de patients soumis annuellement à cette thérapeutique en France. Néanmoins, on peut estimer qu'environ 125 000 saignées sont réalisées par an, dont approximativement 65 000 par l'Etablissement Français du Sang (EFS), 55 000 par les centres hospitaliers et 5000 par les autres structures (cabinets infirmiers et médicaux, traitement à domicile).

Or, d'après l'EFS, le tarif de la saignée pratiqué par ses centres de santé est sous estimé. Cette sous cotation se traduit par la fermeture de diverses structures hospitalières qui ne peuvent plus financièrement assumer cette prestation (notamment en région parisienne), la réticence des centres de santé de l'EFS à développer ou à poursuivre cette activité, notamment dans les petits centres, le refus des personnels de soins à domicile d'assurer les saignées (actuellement facturées à 14,77 €).

En pratique, les patients ont de plus en plus de difficultés pour se rendre dans des structures d'accueil performantes, proches de leur domicile et intégrées à des réseaux de soins spécialisés. Cette grande **hétérogénéité** des tarifications est depuis ces dernières années **pénalisante pour les patients** et c'est pourquoi aujourd'hui, tout doit être mis en oeuvre pour **harmoniser** les tarifs.

#### II. HISTORIQUE DES DEMARCHES : les Etablissements Français du Sang montent au créneau.

##### I. Par l'EFS :

L'EFS se mobilise dès 2000. Alarmée par la pratique d'une tarification très inférieure au coût de revient de l'acte (mettant en péril la pérennité de ses activités de soin), l'EFS a entrepris de nombreuses démarches auprès des autorités de tutelle (DGS<sup>(1)</sup>, DHOS<sup>(2)</sup> et DSS<sup>(3)</sup>) et de l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM).

Un vrai parcours d'obstacles qui durera sept ans

- > 2001 : première étude budgétaire (Ecole des Mines de Paris / EFS),
- > Novembre 2001 : demande de revalorisation tarifaire à la CNAM (professeur Hubert Allemand),
- > Octobre 2002 : démarrage des négociations avec la CNAM,
- > Février 2003 : accord de principe de la CNAM,
- > Juillet 2003 : Rencontre avec le conseiller Technique du Ministre (JF Mattei),
- > De janvier à octobre 2004 : rencontres du Ministre JF Mattei, puis du conseiller technique auprès du Ministre P. Douste-Blazy et premières négociations avec la DSS, la CNAM et l'EFS,
- > 2005 : Deuxième évaluation de l'EFS du coût de revient de la saignée à 51 €,
- > De 2005 à fin 2006 : création d'un groupe de travail CNAM / EFS, organisation de visites dans plusieurs centres de santé EFS en vue d'une

évaluation de l'acte et proposition d'un tarif CNAM.

> Courant 2006 : Harmonisation de la facturation des saignées dans les 96 centres de santé EFS au tarif unique de 37 € (1 acte IDE + 1 consultation).

> 2007 : Reprise des négociations avec la CNAM -> un nouveau tarif EFS à 40 €

> 2008 : Poursuite des négociations afin qu'un accord d'harmonisation des tarifs soit possible avec les hospitaliers.

II. Les actions hospitalières : à la suite de la publication des nouvelles Recommandations de la Haute Autorité de Santé<sup>(4)</sup> (juillet 2005) qui demandait aux Etablissements de Santé de ne plus réaliser des saignées dans leurs hôpitaux de jour, les patients se sont vus refusés dans certains établissements et ont été refoulés vers les centres de santé de l'EFS (ce qui explique la forte croissance d'activité de ces deux dernières années) et dans les hôpitaux qui ont eu la possibilité de s'organiser pour poursuivre les saignées dans leurs services mais à des tarifs extrêmement bas (codification FEJF003 correspondant à 18,69 €). Enfin plus récemment, la mise en place de la T2A (tarification des actes hospitaliers) a encore accentué les difficultés financières des hôpitaux qui n'ont plus, dès lors, souhaité assurer les saignées.

III. La Fédération des Spécialistes des Maladies de l'Appareil Digestif (FSMAD) : Particulièrement inquiète des conséquences des Recommandations de l'HAS de 2005, la FSMAD a alarmé à

plusieurs reprises (dont un courrier récent du 5 Juin 2007) les autorités de tutelle (DHOS, CNAM, ...) et a proposé que des négociations soient entreprises afin d'aboutir rapidement à une harmonisation des tarifs hospitaliers des secteurs publics et privés avec ceux de l'EFS, sur un taux minimum de 40 €.

#### III. En conclusion

Les discussions sur les tarifs avec la CNAM, ont récemment abouti à une codification pour les hôpitaux qui a été fixée par un Arrêté du 25 février 2008 (paru au JO du 5 mars 2008) qui précise que les saignées thérapeutiques sont dorénavant inscrites dans la nouvelle classification des prestations hospitalières sous la forme d'un "forfait d'environnement" ou SE4 à 20,10 € (mise en observation du patient durant la réalisation de l'acte lui-même). A ce forfait il est possible d'y ajouter une consultation (22 €) et le montant final de la prestation aboutit ainsi une valeur de **42,10 €**, soit proche de la facturation actuelle de l'EFS (40 €). **Les négociations de l'EFS se poursuivent encore actuellement avec la CNAM avec l'espoir d'une tarification nationale identique pour tous les acteurs !**

#### Dossier à suivre...

- 1° Direction Générale de la Santé
- 2° Direction des Hôpitaux et de l'Organisation des Soins
- 3° Direction de la Sécurité Sociale
- 4° Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE (Hémochromatose de type 1) - www.has-sante.fr



# Passage en "Enfer"

## Parole de malade

Interview d'une malade par Mary, militante HAq

### L'histoire d'une Hémochromatose avec un coefficient de saturation normal !

**Mary :** Tu as participé à la création de notre association. Pourquoi et qui es-tu ?

**MB :** Je m'appelle Monique B... J'ai 60 ans - infirmière et retraitée, deux enfants.

**Mary :** Infirmière ! Rejoindre une association de malades, on peut le comprendre, mais avec deux enfants, s'investir dans une association, ça paraît faire beaucoup.

**MB :** Pas pour moi. J'ai un problème avec le Fer, comme vous ; Je crois que nous avons pas mal de choses à partager.

**Mary :** Peux-tu expliquer ta maladie ? Comme beaucoup de "malades", je suppose que tu as été victime d'un diagnostic tardif.

**MB :** Oh que oui ! Quinze ans de grande fatigue, de douleurs articulaires. Le désintérêt des médecins ... "c'est l'éternel cliché de la fatigue chronique"... Certains ont même évoqué une origine psychique. Pourtant, mon père, hépatique, cardiaque, rhumatisant, et toujours fatigué, avait un foie anormal, une ferritine à 4000 et un coefficient de saturation élevé. Il ne fut diagnostiqué hémochromatosique qu'en 2003, sans preuve génétique, puisque le gène HFE n'a été découvert que 3 ans plus tard.

**Mary :** Et toi, dans tout ça ?

**MB :** Moi... à cette époque, toujours les mêmes

symptômes qui n'attirent pas l'attention. Cependant, au cours de l'enquête familiale (je suis fille unique) on me découvre une ferritine à près de 2000, MAIS un coefficient de saturation normal.

Conclusion : un simple excès de fer (j'entends parler de ... terrain). On me prescrit un traitement de Climène pour prolonger les cycles menstruels (saignées naturelles). Quelques années plus tard, une enquête génétique montre que ni mon père ni moi n'étions porteurs de C282Y ou de H63D.

**Mary :** Et alors, à la ménopause ?

**MB :** J'ai eu des règles de plus en plus hémorragiques jusqu'en décembre 2002 : intervention hystérectomie totale (fibrome). Mon père est décédé en janvier 2003 d'un troisième accident vasculaire cérébral (AVC). En 2003, ma fatigue s'intensifie, les douleurs articulaires s'aggravent. Pour aller travailler, je m'endors au volant jusqu'à provoquer un accident.

**Mary :** Je suppose qu'on a dû mettre tout cela sur le compte du travail en excès ?

**MB :** Tout de même, non. L'accident a fait réfléchir les médecins sur les raisons de cette fatigue anormale. Enfin, on m'a prescrit des bilans complets.

En 2003, on a découvert 2 choses :

- des nodules thyroïdiens
- et une mutation du gène de la "ferroportine", c'est à dire une hémochromatose de type 4, donc rare. On a commencé les saignées : 400 ml tous les 15 jours pendant 1 an, à présent, tous les 2 mois.

**Mary :** A propos d'enquête familiale, qu'en est-il de ta descendance ? Comment se transmet l'anomalie génétique ?

**MB :** Le gène de la ferroportine se transmet de façon dominante : il suffit qu'un seul allèle du gène soit muté pour déclencher la maladie. Pour mes enfants :

- le garçon est indemne
- la fille, âgée de 27 ans, a déjà une ferritine à 1050.

Mais pour elle, on sait déjà pourquoi.

Un diagnostic d'exception, mais qui aurait pu être fait plusieurs années plus tôt, d'où mon engagement actuel pour inciter à faire des dosages du coefficient de saturation...

En sachant bien qu'il n'existe pas qu'une seule hémochromatose, mais 5 dont celle de type 4, et à travers l'association j'aimerais rencontrer mes "semblables" ; je me sens perdue au milieu de tous ces homozygotes.

## Dans le monde : from USA

Une chercheuse rennaise nous envoie son premier "Billet d'Amérique", histoire de raconter comment les études et les recherches se font dans toutes les directions pour comprendre et soigner les affections liées à la surcharge en fer.

### 1<sup>er</sup> épisode :

Vous imaginez une vallée perchée à 1200 m d'altitude, plate et très large, entaillant des montagnes hautes de plus de 3000 m. Vous rajoutez une agglomération de 1 million d'habitants constituée d'alignements de maisons sans étages, à l'exception de quelques immeubles du centre ville. Vous imaginez de la neige sur tout cela : vous êtes à Salt Lake City, Utah, États-Unis. Le spectacle est grandiose. La ville est connue dans le monde entier par les sportifs du dimanche comme étant la ville des Jeux Olympiques d'hiver de 2002, par les vrais sportifs comme une station de sports d'hiver ou des basketteurs par l'Utah Jazz et, par les plus religieux comme étant la ville-mère des Mormons, ces derniers alimentant une vraie mine de renseignements pour les généalogistes.

L'université, appelée ici "U of U" pour

l'University of Utah est située à flanc de montagne, un peu surélevée par rapport à la ville, la vue y est donc superbe. Le dernier prix Nobel de Médecine a été attribué à un des professeurs de cette université, Mario Capecchi. Il a désormais une rue à son nom dans le campus universitaire.

En Utah, on est sensible au sel et au métal. Le sel à cause du Grand Lac Salé, qui commence juste à la sortie de la ville, et le métal car on y a cherché de l'or, on y extrait du cuivre, et les Mormons ont enfin amené dans leur chariot de pionniers le gène de l'hémochromatose. Il y a, en effet, un fort taux de personnes porteuses de la mutation C282Y.

L'université d'Utah comporte de très bons laboratoires de recherche dédiés à l'étude du métabolisme des métaux, notamment le fer, mais aussi le cuivre ou le zinc, sur des modèles de cellules mammifères (par exemple

l'homme ou la souris) ou des modèles un peu plus simples mais tout aussi utiles comme la levure.

Le laboratoire du Professeur Jerry Kaplan est l'un d'eux, personnage bouillonnant d'idées et d'intuition. J'ai intégré pour quelques années cette équipe pour étudier d'autres facettes du métabolisme du fer. C'est ici qu'a été démontré le mode d'action de l'hepcidine sur la sortie du fer des cellules, mais aussi qu'ont été découverts des transporteurs du fer chez la levure, ou dans les mitochondries, petits organites indispensables aux cellules et jouant un rôle majeur dans la synthèse de protéines contenant du fer. J'ai donc beaucoup à faire et à apprendre dans cette structure.

See you, à bientôt,

A suivre...

Docteur Marie-Bérengère TROADEC