



Le mot de la Présidente

« Le dépistage « réflexe » de l'hémochromatose est notre combat »



En ce début d'année, je tiens à louer le travail des administrateurs et bénévoles engagés au sein de nos associations régionales, lesquels, au cours des mois écoulés, n'ont pas ménagé leurs efforts pour faire connaître l'hémochromatose et apporter aide et soutien aux malades.

Notre combat collectif concerne aujourd'hui le dépistage « réflexe » de l'hémochromatose. Nous ne pouvons plus accepter qu'un hémochromatosique français sur deux soit diagnostiqué au stade des complications irréversibles comme l'a révélé une enquête nationale initiée par notre association alsacienne, fin 2011.

Notre structure fédérative nous permet de déployer, région après région, une campagne de sensibilisation en direction des Médecins Généralistes. L'évaluation positive de deux actions pilotes menées fin 2013, en Alsace, par le Dr Bernard Gasser, Président d'Alsace Hémochromatose, et dans les

Yvelines, par le Dr Françoise Courtois, Secrétaire Générale de la Fédération Européenne, dont nous sommes membre fondateur, nous encourage à poursuivre notre action.

Avec le soutien des Instances de Santé régionales et la capacité de travail tout à fait exceptionnelle de Joël Demares, Président de l'Association Hémochromatose Ouest (AHO), 3 100 Médecins Généralistes bretons ont reçu, courant novembre, un dossier de sensibilisation au dépistage « réflexe » de l'hémochromatose.

Je tiens à remercier notre Conseil Scientifique pour l'élaboration des supports de formation en direction des Médecins Généralistes, les Drs Françoise Courtois et Bernard Gasser pour le travail accompli sur leur site respectif, le Pr Pierre Brissot et Joël Demares, sans lesquels cette action d'envergure n'aurait pu être mise en place.

Très bonne année et bonne santé à tous nos lecteurs, malades et sympathisants. ■

Brigitte Pineau
Présidente FFAMH

Un colloque national sur les maladies rares liées aux métaux essentiels



Le Pr Pierre Brissot, Coordinateur du Centre de Référence des Surcharges en Fer rares, et le Dr France Woimant, coordinatrice du Centre de Référence de la maladie de Wilson, organisent le 23 janvier 2015, un colloque national sur les maladies rares liées aux métaux essentiels. Destiné aux médecins, biologistes et paramédicaux, cet événement aura lieu à l'hôpital Saint-Louis (Paris 10).

Pr Pascal Guggenbuhl

Sommaire

Passage en Enfer

Paroles de malades p.2-3

Savoir et Fer

Paroles de médecins p.4-5

Fer Savoir

Vie de la fédération p.6-8

Actu

Appel à volontaires

Environ 2/3 des patients atteints d'hémochromatose se plaignent de douleurs articulaires liées à la maladie. Elles peuvent être atténuées par les traitements antidouleur ou anti-inflammatoires usuels ou des infiltrations intra-articulaires.

Dans un certain nombre de cas, les traitements symptomatiques ne sont pas suffisamment efficaces et la qualité de vie des patients est franchement diminuée. Il n'existe pas de traitement spécifique du rhumatisme hémochromatosique.

L'équipe de rhumatologie du CHU de Rennes a obtenu un PHRC national (projet hospitalier de recherche clinique) pour mener une étude institutionnelle préliminaire [étude THERA] sur l'effet d'un médicament bloquant une molécule inflammatoire (l'interleukine 1), l'Anakinra, chez les patients réfractaires aux traitements habituels du rhumatisme hémochromatosique. Seuls ces patients réfractaires et répondant aux critères de sélection de l'étude pourront être inclus dans cet essai de courte durée (3 mois).

Deux centres pourront prendre en charge les patients :

- CHU de Rennes (Pr Guggenbuhl – Service de Rhumatologie, tel 02 99 26 71 40)
- CHU Lariboisière (Pr Richette – Service de Rhumatologie, tel : 01 49 95 62 93)

L'agenda

23 janvier : colloque
Pr Pierre Brissot

Février : campagne de
sensibilisation des
Médecins Généralistes de Paris

Témoignage

Quand l'impossible devient possible

**Margaux nous a sollicités pour un problème de saignée.
Nous l'avons suivie pas à pas depuis août 2014. Elle raconte son histoire.**



« J'ai 23 ans et suis hémochromatose atteinte de la double mutation C282Y. Le diagnostic a été posé en mars 2013, suite à une fatigue chronique dont je me plaignais auprès de mon médecin traitant. Résultats : ferritinémie à 400 ng/ml. Des saignées sont prescrites toutes les trois semaines, jusqu'à obtention d'un taux de 45 ng/ml. Des infirmières habilitées par l'Etablissement Français du Sang effectuent les deux premières saignées puis les difficultés surviennent : les veines sont peu visibles au niveau des bras et le sang ne s'écoule pas, il coagule très vite. Prise d'Aspégic, pansement chaud restent sans effet.

Des infirmières habilitées par l'Etablissement Français du Sang ont effectué les saignées. Si les deux premières se sont déroulées « normalement », les suivantes se sont soldées par un échec.

Deux saignées sont ensuite effectuées en intra-fémorale et sous écho-doppler dans un établissement privé, à la demande du médecin. Cette pratique est rapidement abandonnée car trop dangereuse et violente.

Une nouvelle orientation grâce à la FFAMH

Fin août 2014, ne trouvant aucune solution à mon problème, je prends contact avec la Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose située

au 60, rue du Rendez-vous à Paris 12^e. Sa Présidente m'écoute d'autant plus attentivement qu'elle a connu le même type de difficultés. Elle demande l'avis médical du Pr Brissot, lequel apporte la réponse suivante :

« Votre surcharge en fer, qui n'a jamais été très marquée, est aujourd'hui très modérée. Il serait donc tout à fait disproportionné de poursuivre les ponctions par voie fémorale.

L'orientation à envisager est celle d'un traitement chélateur, c'est-à-dire la prise de comprimés capables d'éliminer le fer en excès.

Ce médicament, qui est largement utilisé dans d'autres situations de surcharge en fer que l'hémochromatose, n'a pas l'autorisation de mise sur le marché dans le cadre de l'hémochromatose mais

peut être cependant utilisé dans des situations très particulières comme la vôtre, sous la responsabilité du médecin qui le prescrit et avec le consentement écrit du patient.

Toutefois, ce type de médicament ne doit pas être utilisé quand l'excès en fer est minime car les effets secondaires qui sont globalement modérés peuvent se majorer en cette situation de surcharge minime.

Il pourrait donc être proposé un schéma dans lequel un simple

Actualité

Le point sur les avancées

L'Assemblée Générale de la Fédération Européenne des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FEAMH – EFAPH) a eu lieu en septembre, à Vérone. Le Pr Pierre Brissot, Coordinateur du Centre de Référence sur les surcharges en fer rares, CHU Pontchaillou à Rennes, revient sur ce qui avait fait l'objet des présentations lors des journées de l'European Iron Club (EIC).

Des travaux concernant la compréhension des conséquences de l'hémochromatose

ont montré qu'avoir un taux de lymphocytes (CD8) trop bas, un manque d'une protéine (appelée CREBH) impliquée dans le stress oxydant, ou une baisse d'un taux de chimiokine (CCL2) pouvait contribuer à augmenter l'excès en fer. De plus, l'existence de variations de certains gènes (correspondant à des protéines nommées NRF2 et PCSK7) favoriserait le développement de l'atteinte du foie (fibrose).

Concernant le diagnostic, une étude comparative internationale a révélé qu'un taux très élevé de saturation de la transferrine ($\uparrow 80\%$) correspondait très fréquemment à la présence dans le sang d'une forme de fer potentiellement toxique pour l'organisme — selon Swaert L.

département d'hématologie, Nîmègue, Pays-Bas.

Sur le plan thérapeutique, des laboratoires tentent de mettre au point des composés qui stimulent la synthèse de l'hepcidine afin de corriger le déficit en cette hormone qui est à la source de l'hyperabsorption de fer dans l'hémochromatose.

Des travaux relativement inattendus suggèrent, chez la souris rendue hémochromatosique par manipulation génétique, que la performance physique pourrait être accrue, via un accroissement de la masse musculaire. Il reste à démontrer qu'il en serait de même chez certains sujets hémochromatosiques, notamment au cours de l'adolescence ou de la post-adolescence — d'après Thomasson R. (EA7329, Université Paris Descartes)... ■

Les signes d'appel pour diagnostiquer l'hémochromatose

Comment orienter le diagnostic précoce de l'hémochromatose génétique (HG) en cabinet de Médecine Générale ? Deux thèses (DIAPRHEG I et II) y travaillent à l'Université Paris-Diderot (Paris VII).

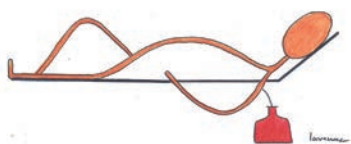
En mai 2014, une première Thèse (DIAPRHEG I) soutenue par le Dr Manuela Condet, sous la direction du Dr Françoise Courtois (Fédération de Malades de l'Hémochromatose France et Europe (FFAMH/ EFAPH), du Dr Laurence Coblenz-Baumann (Méthodologiste) et du Dr Françoise Lecompte (Médecin Généraliste), a mis en évidence par une étude qualitative, les signes d'appel de l'hémochromatose génétique chez des patients homozygotes C282Y.

La méthodologie a reposé sur des entretiens individuels semi-dirigés ; à partir d'une analyse statistique descriptive et une approche mathématique « Text Mining », onze signes d'appel ont été mis en évidence. Une fatigue « extrême » a été signalée par la majorité des patients, associée dans plus de 80 % des cas à des douleurs articulaires. Dans 1/3 des cas, des troubles des phanères (ongles, peau, cheveux) et des modifications de la libido et du comportement ont été déclarés.

Une analyse ciblée de la fatigue, signe d'appel le plus fréquent, a permis d'en préciser les caractéristiques spécifiques. Ces données ont été reprises dans un questionnaire qui a servi de base pour la mise en œuvre d'une étude quantitative élargie : elle portera sur 350 patients hémochromatosiques homozygotes, provenant de 4 centres de saignées investigateurs de la Région Parisienne (Etude DIAPRHEG II). Cette seconde thèse débutera en janvier 2015. Les résultats de cette étude permettront de préciser les signes d'appel qui devraient amener le praticien à évoquer le diagnostic d'hémochromatose et à demander le dépistage avant l'apparition des complications cliniques. ■

Transformer ses saignées en don

*Sang sans fer
sans s'en faire...*



Depuis 2009 et l'entrée en vigueur de l'arrêté ministériel fixant les critères de sélection des donneurs de sang, les patients atteints d'hémochromatose génétique peuvent, sous certaines

conditions, voir leurs saignées thérapeutiques transformées en don. Cela n'est possible que dans les sites EFS qui disposent conjointement d'un centre de soins et d'un site de prélèvement. La FFAMH, partenaire de l'Etablissement Français du Sang (EFS) encourage fortement les patients habilités au don-saignée à effectuer ce geste citoyen permettant de sauver des vies.

Un annuaire des centres de santé est disponible sur le site dondusang.net ■

Pour bien gérer un traitement par saignée

Le terme de « saignée » correspond à un traitement remarquable d'efficacité et de simplicité. Il doit toutefois être conduit de manière rigoureuse. Le Pr Pierre Brissot, Centre de Référence des surcharges génétiques en fer rares, CHU Pontchaillou à Rennes, récapitule les points clés d'un traitement par saignée.

■ Trouver le lieu

- à l'hôpital ou en clinique (au titre d'une consultation mais non à celui d'un hôpital de jour car le remboursement serait alors refusé),
- dans un Établissement Français du Sang (nouvelle appellation des centres de transfusion sanguine),
- dans un cabinet infirmier ou médical,
- à domicile.

Les laboratoires d'analyses ne sont pas habilités à effectuer ce geste car il est d'ordre thérapeutique et non diagnostique.

■ Prendre son temps

Bien que rapide, l'acte doit être réalisé dans un créneau de temps suffisant. Les rendez-vous « à la va-vite » sont à exclure.

■ Ne pas être à jeun

■ Être en position semi-allongée.

■ Des professionnels attentifs avant et après

Avant de réaliser la saignée, le médecin ou l'infirmier (ère) doit prendre la tension artérielle et s'assurer que l'état général du patient est satisfaisant. Cette surveillance s'impose également après, en vérifiant la bonne tolérance générale et tensionnelle.

■ La soustraction doit être suivie d'une collation comportant un apport liquidien équivalent à celui qui a été soustrait.

■ Un taux de ferritine vers 50µg/L

L'objectif principal est le retour puis le maintien du taux de ferritine vers 50µg/L sous réserve que le taux d'hémoglobine reste dans la zone de normalité, c'est à dire égal ou supérieur à 12g. Ce seuil de 50µg/L n'est valable que si aucun autre facteur (fièvre, inflammation, surpoids, diabète, hypercholestérolémie) n'est susceptible d'interférer dans l'élévation du taux de ferritine.

■ Savoir interpréter le taux de saturation de la transferrine

Le taux de saturation de la transferrine correspond au pourcentage de fer contenu dans son transporteur sanguin qui est la transferrine. Autrement dit, c'est le pourcentage de remplissage de la cale de la péniche transferrine. Normalement, le taux de remplissage est de moins de la moitié de la capacité de stockage soit moins de 50 %. Dans l'hémochromatose, du fait de l'absorption accrue de fer de l'alimentation (qui est l'anomalie de base de cette affection), le pourcentage de saturation s'accroît et il est habituel que le taux avoisine les 100 %, correspondant donc à une saturation complète. Ce taux ne signifie nulle-

ment que le corps est saturé à 100 % de fer. En effet, seul le taux de ferritine reflète les dépôts de fer dans les tissus. Pendant la phase de saignées d'induction (à savoir la phase initiale où les saignées, conduites sur une base habituellement hebdomadaire, ont pour but d'éliminer la surcharge en fer), la saturation de la transferrine reste complète pendant pratiquement tout le temps de cette phase alors que la ferritine va, elle, décroître régulièrement (puisque à chaque soustraction correspond l'élimination d'une fraction de l'excès en fer). Il est ainsi admis que pour cette phase d'induction le taux de saturation n'est pas à surveiller car la persistance de son élévation pourrait faire croire à tort au patient qu'en dépit de nombreux mois de saignées le traitement est inefficace.

Au cours du traitement d'entretien qui consiste en des saignées tous les 1 à 4 mois destinées à éviter la reconstitution de la surcharge au fil du temps, il est très fréquent que s'associe à un taux de ferritine « idéal », de l'ordre de 50, une saturation augmentée. Se rappeler alors que c'est la ferritine qui représente le stock de fer dans l'organisme et non la saturation de la transferrine qui n'est qu'une sorte « d'instantané » de la manière dont le fer est transporté dans le courant sanguin. Si, chez le sujet hémochromatosique pourtant « désaturé », la saturation a une forte propension à l'élévation c'est parce que cette dernière reflète la persistance de l'anomalie de base qui est l'hyperabsorption digestive de fer. Ce test de la saturation de la transferrine a généré tant d'incompréhension et de confusion de la part des malades que c'est l'une des raisons pour lesquelles la Haute Autorité de Santé a décidé de baser l'objectif de la désaturation en fer sur le seul taux de ferritine. En pratique, le cap doit bien être celui d'un taux de ferritine de l'ordre de 50. Il peut toutefois être conseillé (il s'agit d'un avis personnel) de vérifier annuellement le taux de saturation de la transferrine. Si celui-ci (confirmé par un deuxième dosage) est trop élevé (↑75%), il semble justifié d'accentuer légèrement le volume et/ou le rythme des saignées de manière à faire redescendre ce taux au-dessous de 50 %.

■ Un carnet de suivi essentiel

Il est essentiel que le suivi clinique et biologique soit colligé dans un carnet de saignées, tel que celui conçu sous l'égide de la CNAM. Cet instrument de surveillance sera très précieux pour le médecin généraliste ou spécialiste qui doit rester en étroite relation avec les soignants effectuant les actes de saignées. ■



« Merci Erwan Leroux, nous sommes fiers de vous »

L'édition 2014 de la Route du Rhum a présenté pour notre association bretonne (AHO), nos fédérations française et européenne, une saveur toute particulière.

En effet, le skipper Erwan Leroux engagé dans la catégorie des Multi50 sur FenêtréA-Cardinal, avait proposé au Dr Françoise Courtois, Secrétaire Générale de la Fédération

Européenne de l'Hémochromatose (FEAMH-EFAPH) de soutenir EFAPH dans ses actions de sensibilisation. Erwan est arrivé premier de sa catégorie, le logo de l'EFAPH flottant sur la grand-voile. Il a battu de douze heures le temps de référence des Multi50.

Bravo et grand merci à vous, Erwan. Vous suscitez notre admiration ! ■

Un projet pilote de sensibilisation des Médecins Généralistes réussi dans les Yvelines

Le diagnostic de l'Hémochromatose Héritaire (HH) est encore trop souvent ignoré par les Médecins Généralistes en France comme en Europe.

Ce fait a été reconnu par la Commission Européenne en février 2012 qui a publié cinq recommandations donnant priorité au diagnostic précoce de la maladie.

Le premier pays mobilisé fut la France. Une campagne pilote soutenue par l'Association Hémochromatose Paris-Ile de France et à l'initiative du Dr Françoise Courtois, a été lancée auprès de 920 Médecins

Généralistes (MG) des Yvelines (78) en septembre 2013. Un document simple, didactique, portant au recto une conduite à tenir : « Comment ne pas passer à côté d'une HH » et au verso, un relevé des services spécialisés et des centres de saignées du 78 a été adressé aux 920 MG. Bilan au 1^{er} semestre 2014 :

■ 40 % des Médecins Généralistes ont « déclaré » avoir reçu le courrier, 95 % d'entre eux l'ont trouvé utile, didactique et la moitié l'ont utilisé dans les mois suivants pour un patient,

■ 25 % des laboratoires (LABM) du 78 interrogés ont signalé une augmen-

Le carnet de suivi du patient disponible

La FFAMH a sollicité la Caisse d'Assurance Maladie afin que le carnet de suivi soit réédité. L'édition 2015 est aujourd'hui disponible. La FFFAMH est en mesure de satisfaire les demandes des malades et des centres hospitaliers et cabinets infirmiers effectuant des saignées. N'hésitez pas à nous contacter.



tation du nombre de dosages* de la ferritine (+5,7 %) et de la saturation de la transferrine (+13,5 %)

■ Les deux laboratoires spécialisés qui réalisent les tests génétiques ont déclaré une augmentation de 20% des demandes à la suite de cette campagne*.

Ces résultats très significatifs, ont motivé une campagne similaire en Bretagne (AHO, décembre 2014). Elle sera suivie début 2015 d'une campagne de sensibilisation des MG de Paris, puis des autres départements d'Ile- de-France. ■

*comparaison des 1^{er} semestres 2013/2014

FFAMH invitée à « Koi de 9, Docteur ? »



La FFAMH a participé fin septembre à « Koi de 9, Docteur ? » une émission santé de la webradio, webtv de l'Essonne, Effervessonne.

Nous adressons tous nos remerciements à notre ambassadeur, un malade de l'Essonne, à Bénédicte, animatrice qui s'est intéressée à notre pathologie et au Dr Simone-Massonnet Castel, Praticien Hospitalier à l'Hôpital Européen Georges Pompidou. Cette dernière a accepté d'être aux côtés de la Présidente de la FFAMH pour sensibiliser le grand public à l'hémochromatose et ses complications.

Retrouvez
l'enregistrement
à l'adresse
<http://www.hemochromatose.org/une-heure-pour-tout-comprendre/>

Collecte de dons pour sensibiliser les Médecins Généralistes



Deux opérations de sensibilisation du grand public et de collecte de dons ont été menées en octobre.

La première : La Comédie de Neuilly, troupe de comédiens bénévoles de grand talent, a joué « 13 à table », comédie de Marc-Gilbert Sauvajon, au profit de la FFAMH, réunissant, le 13 octobre, 700 participants dont 150 invités par l'Association Hémochromatose Paris. 4 000 euros ont été collectés.

La seconde a été réalisée en partenariat avec l'entreprise solidaire MicroDon, « pionnier de la générosité embarquée ». Grâce à elle,

200 associations parisiennes ont collecté pendant 2 jours consécutifs des micros dons d'une valeur de 2 euros. 728 euros collectés.

La FFAMH remercie les partenaires qui lui ont permis de parler d'Hémochromatose dans des contextes inhabituels et porteurs ainsi que les membres du bureau de l'Association Hémochromatose Paris Ile-de-France qui ont contribué à la réussite de ces deux opérations. Les fonds réunis seront dédiés à la mise en place d'une campagne de sensibilisation des Médecins Généralistes d'Ile-de-France. ■



Plus forts tous ensemble !



Le 6 décembre, la FFAMH a participé à la Marche des Maladies Rares organisée dans le cadre de l'AFM Téléthon. Un temps fort, symbole d'espoir et de solidarité pour 2 500 malades, réunis sous une seule bannière : celle des Maladies Rares, afin de sensibiliser le public et de collecter les dons indispensables à la recherche. L'hémochromatose fait bien partie

des maladies rares car elle regroupe plusieurs formes : l'hémochromatose de type 1 (C282Y) la plus fréquente, mais dont l'expression clinique reste rare, et ses quatre autres formes qui n'affectent que très peu de familles.

Nous vous invitons à consulter régulièrement le site www.alliance-maladies-rares.org pour suivre l'actualité des Maladies Rares. ■

Malakoff Médéric, partenaire de l' Association Hémochromatose Ouest

Une conférence s'est tenue le 25 novembre à Quimper, réunissant 120 personnes concernées par l'hémochromatose, à la prévalence particulièrement marquée dans ce département breton. L'exposé du Dr Olivier Loréal, chercheur à l'Inserm de Rennes, a porté sur le métabolisme du fer et l'hémochromatose. Il a suscité de nombreuses questions. Merci au Dr Olivier Loréal d'avoir animé cette conférence. ■

Assemblée Générale de l'EFAPH

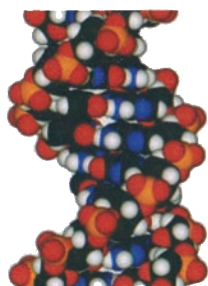


La Fédération Européenne des Associations de Patients de l'Hémochromatose (EFAPH) a tenu son Assemblée Générale suite au congrès de l'European Iron Club (EIC) qui s'est déroulé du 11 au 14 septembre 2014 à Vérone (Italie). L'occasion pour l'EFAPH de célébrer son 10^e anniversaire. Créée à Rennes en 2004, à l'initiative de la France, Jean Rialland en fut son premier président. ■

FFAMH est partenaire de EFS et de microdon



Les signes pour diagnostiquer à temps



- Fatigue anormale et chronique ;
 - Douleurs articulaires ;
 - Troubles du rythme cardiaque ;
 - Diabète ;
 - Troubles sexuels ;
 - Pigmentation grise de la peau ;
- sont des signes d'alerte qui peuvent être source d'erreur d'interprétation et retarder le diagnostic. ■

Pour nous contacter



Adresse postale :
Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FFAMH)
60, rue du rendez-vous - Paris 12^e
Téléphone : 06 87 22 72 73 - E-mail : contact@ffamh.hemochromatose.org

Retrouvez toutes les informations de l'association sur son site à l'adresse
www.ffamh.hemochromatose.org ainsi que sur sa page Facebook
https://www.facebook.com/FFAMHemochromatose?group_id=0

Savoir-Fer

Directrice de la publication :

Brigitte Pineau, Rédacteurs : B. Pineau,
Pr P. Brissot, Dr F. Courtois, J. Démares,
Pr P. Guggenbuhl.

Conception : InfoPro Digital

Imprimerie des Longchamps Rennes
02 99 23 26 30
ISSN : 1956-7456