

En clair
Prévention Santé



L'HÉMOCHROMATOSE

La première maladie génétique
en France

200 000 personnes atteintes

En partenariat
avec



**Association
Hemochromatose
France**

Sommaire

- Qu'est-ce que l'hémochromatose ? 3
- Quels sont les symptômes ? 4
- Comment s'effectue le dépistage ? 5
- En quoi consiste le traitement ? 6 - 7
- Associations Hémochromatose France et Alptis 8

Alptis, acteur de la Prévention santé



Pour Alptis, la prévention constitue non seulement un formidable vecteur de préservation de la santé mais également, un moyen non négligeable de réaliser des économies d'Assurance Maladie.

C'est pourquoi nous la mettons en œuvre concrètement via l'action de terrain de 60 Comités locaux d'Adhérents dans toute la France. Bénévolement, quelque 600 Adhérents organisent ainsi tout au long de l'année des manifestations gratuites et ouvertes à tous sur des thèmes de santé ; il s'agit de sensibiliser le plus grand nombre aux comportements responsables en santé et de délivrer des messages clairs de prévention.

Dans le cas de l'hémochromatose, l'information du public s'avère particulièrement cruciale pour le dépistage précoce de la maladie. En effet, l'hémochromatose est une maladie très méconnue, sur les 200 000 personnes atteintes dans notre pays, 160 000 ignorent leur état. Au lieu d'être réalisé à 20-30 ans par une simple prise de sang, son diagnostic est souvent effectué trop tard, à 50-60 ans, quand les complications sont graves et irréversibles. Beaucoup de malades passent ainsi de longues années à souffrir de maux inexpliqués, ils ne savent parfois jamais qu'ils sont atteints d'hémochromatose.

Mieux faire connaître la maladie pour mieux la combattre, c'est le credo de l'Association Hémochromatose France avec laquelle Alptis a noué un partenariat depuis 2007".

Georges Vuitton,
Vice-président de l'association Alptis

Qu'est-ce que l'hémochromatose ?

Il y a un manque d'information sur l'hémochromatose, 160 000 Français, malades sans le savoir, ignorent que le fer qu'ils accumulent tous les jours dans leur organisme les conduit sournoisement vers une invalidité, et parfois une mort prématurée. L'hémochromatose tue encore aujourd'hui 2 000 personnes par an. C'est un scandale de santé publique".

Professeur Henri Michel,
Président de l'Association Hémochromatose France (AHF)

Le fer, indispensable à la vie mais toxique en excès

• Un excès de fer dans le sang

L'hémochromatose est due à une accumulation progressive de fer dans le foie, le cœur, le pancréas, les glandes endocrines, les articulations...

Non traitée, la maladie évolue insidieusement et risque de provoquer, à partir de 25-30 ans chez l'homme et de 30-35 ans chez la femme, des atteintes graves (cirrhose, cancer du foie, insuffisance cardiaque...) susceptibles d'entraîner une invalidité, voire une mort prématurée.

• Une maladie génétique

L'hyperabsorption de fer alimentaire est liée à une anomalie d'un gène, le gène HFE1. En effet, la mutation de ce gène est responsable de la disparition de l'hepcidine, hormone qui règle l'absorption du fer au niveau du tube digestif.

• La transmission de la maladie

Une personne qui souffre d'hémochromatose a reçu de chacun de ses parents un gène HFE présentant la même anomalie ; elle est dite "homozygote".

Une personne ne présentant qu'un gène anormal ne développe pas la maladie ; elle est dite "hétérozygote" ou "porteur sain".

Quels sont les symptômes ?

La surcharge en fer, 9 fois sur 10 une absence ou une erreur de diagnostic

- **Les symptômes** sont constitués de signes très divers :
 - Une fatigue anormale, permanente et intense,
 - Des douleurs articulaires aux doigts (poignée de main douloureuse), pieds, genoux, chevilles, coudes, épaules...
 - Des troubles du rythme cardiaque,
 - Des problèmes sexuels (perte du désir, érection difficile...),
 - Un essoufflement à l'effort, même minime,
 - Une maladie du foie,
 - Une hyperglycémie intermittente (élévation du taux de sucre dans le sang), un diabète,
 - Une pigmentation grise de la peau
 - Une dépilation, une chute des cheveux...

La maladie étant mal connue, ces symptômes sont souvent mal interprétés ; le patient est orienté vers un spécialiste (cardiologue, rhumatologue, psychiatre, sexologue, diabétologue...) pour un de ces symptômes et non pour la cause réelle de ses maux.

Si vous présentez de manière chronique plusieurs de ces signes, parlez-en à votre médecin traitant qui vous prescrira les examens nécessaires.

Pourtant, il est primordial que la maladie soit diagnostiquée au plus tôt et prise en charge avant que l'excès de fer ne provoque des lésions irréversibles aux organes et articulations.

Comment s'effectue le dépistage ?



Il est primordial d'établir le diagnostic de l'hémochromatose avant 30-35 ans. Au-delà, la surcharge en fer peut provoquer des complications graves telles que la cirrhose du foie (12 % des cas) avec possibilité de cancer, une insuffisance cardiaque avec arythmie, infarctus, un diabète sucré insulino-dépendant, des rhumatismes invalidants avec destruction des articulations, des troubles sexuels difficiles à traiter...

Autant de maux auxquels s'ajoutent une fatigue chronique et un état dépressif aux conséquences professionnelles et familiales lourdes (arrêts de travail, invalidité, discorde, incompréhension...)”.

Professeur Henri Michel

• Le dépistage

Une simple prise de sang permet d'établir le bilan du fer dans le sang :

- **Mesure du coefficient de saturation de la transferrine**, protéine qui transporte normalement 30 % du fer du tube digestif à la moelle osseuse.
Chez une personne atteinte d'hémochromatose, elle en transporte de 50 à 100 %.
- **Mesure de la ferritinémie (stock de fer)** : le taux normal est de 30 à 300 ng/ml.
Chez une personne atteinte d'hémochromatose, il atteint 500 à 8000 ng/ml.

Si le coefficient de saturation de la transferrine est anormalement élevé, le diagnostic de l'hémochromatose doit être confirmé par un test génétique, réalisé à partir d'une prise de sang. Il est ensuite capital d'entreprendre le dépistage familial (frères, sœurs, ascendants, descendants) pour traiter d'éventuels malades plus jeunes.

Depuis le 1^{er} mai 2007, l'Assurance Maladie prend en charge l'examen sanguin de dépistage et le test génétique permettant de confirmer le diagnostic de l'hémochromatose (à 100 % dans les cas où il y a double mutation génétique, à 70 % en cas de mutation génétique unique).

En quoi consiste le traitement ?

Une espérance de vie normale pour les malades traités avant 30-35 ans

- **Simple : des saignées suffisent**, le traitement s'effectue en deux étapes :

- **Éliminer la surcharge en fer**

Les globules rouges étant très riches en fer, des saignées répétées permettent d'éliminer des quantités importantes de fer. D'autant que, pour fabriquer de nouveaux globules rouges après chaque saignée, l'organisme puise

dans les surcharges déposées sur les différents organes (foie, pancréas, cœur...).

Le fer accumulé en excès dans l'organisme depuis la naissance s'élimine ainsi progressivement.

Définition de la saignée :

Méthode thérapeutique consistant à soustraire du sang par ponction d'une veine.

- **Éviter la ré-accumulation du fer**

Pour éviter la reconstitution progressive de l'excès en fer, le traitement par saignées doit être maintenu à vie mais à un rythme moins soutenu que lors du traitement d'attaque.

- **Efficace pour les malades traités avant 30-35 ans**

Généralement, les saignées sont bien tolérées et elles produisent de vrais résultats sur des malades soignés à 20-35 ans : la plupart des symptômes disparaissent, l'espérance de vie redevient semblable à celle de la population générale.

À l'âge de 50-60 ans, la régression des symptômes est plus exceptionnelle et les complications sont déjà graves, l'accumulation de fer ayant pu détruire des organes.

- **Pendant 1 à 2 ans**

- **Des saignées** de 400 à 500 ml toutes les semaines, surveillance de l'hémoglobine et de la ferritine tous les mois.
- **Une IRM** du foie (examen d'imagerie par résonance magnétique) est souhaitable pour apprécier la surcharge en fer.
- **À noter** qu'il n'y a pas de régime alimentaire particulier à suivre. Les boissons alcoolisées sont toutefois à éviter (foie fragilisé). Il s'agit aussi de s'abstenir de vitamine C sous forme de médicament ; elle augmente l'absorption du fer. En revanche, boire du thé est recommandé.

- **À vie**

- **Des saignées** de 300 à 500 ml tous les 3 à 6 mois.
- **Une échographie** du foie tous les 6 mois permet de surveiller l'éventuelle apparition d'un cancer.

La fin de la saignée ?

En 2001, des chercheurs de l'INSERM de Rennes et Paris démontrent que le foie produit de l'hepcidine lorsque la quantité de fer dans l'organisme devient trop importante.

Chez les malades, cette hormone est absente en raison de l'anomalie génétique. En mars 2009, c'est une équipe de chercheurs de l'INSERM de Toulouse qui trouve la molécule permettant au fer d'activer la synthèse de l'hepcidine : la molécule BMP6. Ces découvertes sont une source d'espoir ; « peut-être traitera-t-on un jour l'hémochromatose par l'hepcidine comme on soigne le diabète par l'insuline », espère le Professeur Henri Michel.

En savoir plus sur les associations Hémochromatose France et Alptis



Association Hémochromatose France

• Association Hémochromatose France (AHF)

Depuis 1989, cette association implantée à Nîmes lutte pour faire connaître la maladie, informer le grand public et les médecins, conseiller les malades et surtout, orienter vers le dépistage. Elle est présidée par le Professeur Henri Michel, ancien gastro-entérologue à l'Hôpital Saint-Éloi de Montpellier. Tous les ans, au mois de juin, la Journée Nationale de l'Hémochromatose, parrainée par le ministère de la Santé, permet d'informer le grand public et les médecins sur la maladie.

AHF, B.P. 57118 - 30912 NÎMES CEDEX 2
Tél. : 04 66 64 52 22
Courriel : contact@hemochromatose.fr
www.hemochromatose.fr



• Alptis

Créer une association pour construire des solutions d'assurance de personnes adaptées aux besoins de chacun, tel était le défi lancé par des travailleurs indépendants en 1976 lorsqu'ils fondèrent Alptis. Sur la base d'un système à but non lucratif, les Adhérents Alptis se rassemblent en associations d'Adhérents, afin de défendre et promouvoir ensemble une démarche de responsabilisation pour leur santé et leur prévoyance. À travers de multiples actions de terrain comme les conférences-débats organisées par ses Comités locaux d'Adhérents, Alptis œuvre concrètement en faveur de la Prévention Santé, partout en France.

Alptis, 33, cours Albert Thomas - 69003 LYON
Tél. : 04 72 36 16 16
Courriel : association@alptis.fr
www.alptis.org www.au-coeur-de-la-prevention.fr

Alptis, quand la Prévoyance vous appartient.