



### Editorial



Ce numéro 41 de L'HEMO *pour le dire* clôture une année 2024 marquée par de nouveaux projets innovants. Engagés, mobilisés, depuis la création de notre association, pour favoriser le dépistage de cette maladie sournoise qu'est l'hémochromatose, nous avons intensifié nos efforts en ce domaine, au cours de ces derniers mois, non seulement dans le cadre de la Semaine mondiale de l'hémochromatose mais aussi auprès d'une grande entreprise.

En effet, les services de la médecine du travail, tenus de mettre en place une mission de santé publique chaque année, sont désormais soucieux de trouver le projet qui leur permettra de faire face à leur obligation afin de préserver la santé, la qualité de vie de leurs salariés.

N'oublions pas qu'au-delà du diagnostic d'une seule personne, ce sont des parents, des frères et sœurs, des enfants qui ont la chance de pouvoir accéder à un dépistage familial de la maladie, comme préconisé par la Haute autorité de santé depuis 2004. Celui-ci demeure toutefois bien difficile pour de multiples raisons. Ce numéro vous aidera, nous l'espérons, à mieux comprendre les écueils au dépistage familial.

**Nous vous souhaitons une bonne fin d'année et un joyeux Noël !**

**Brigitte Pineau, Présidente FFH**

## Le dépistage systématique chez les salariés des grandes entreprises : un projet ambitieux qui démarre !

Depuis le début de l'année, un partenariat entre FFH et TotalEnergies s'est mis en place par le biais du service de la médecine du travail.

Objectif : dépister l'hémochromatose chez les salariés de l'entreprise - plus de 10.000 - lors de leur examen de santé annuel.

Cette maladie beaucoup plus méconnue que rare puisqu'elle touche 1 personne sur 250, reste souvent asymptomatique et, si elle est diagnostiquée tardivement, entraîne des complications toujours très pénalisantes pour des hommes et des femmes encore jeunes et qui travaillent (atteintes ostéo-articulaires, hépatiques avec des cirrhoses voire des cancers du foie, et parfois cardiaques).

Au sein de TotalEnergies, les premières étapes ont déjà été franchies avec la formation du personnel de santé par le Docteur Caroline de

Kerguenec, hépatologue, en charge du Centre de compétence à l'hôpital Beaujon, et des résultats positifs avec des patients

immédiatement orientés. L'expérience des premiers mois donne satisfaction à tous. Ce partenariat se déroulera sur trois ans, ponctués d'observations et de bilans prévus dans le cadre des accords initiaux.

Proposer un dépistage systématique aux grandes entreprises est donc une idée logique dont, à terme, tout le monde sera bénéficiaire : le patient dépisté et vite traité, les entreprises qui participent à une politique d'amélioration de santé publique, FFH qui remplit ainsi parfaitement sa mission de prévention.

**Si vous-même travaillez dans une grande entreprise ou avez la possibilité de nous donner un contact, un nom, une fonction, n'hésitez pas à nous contacter !**



### Agenda 2024 / 2025

**29 octobre** : AG Fédération internationale de l'hémochromatose (HI)

**14 novembre** : EFS - Comité national d'échanges

**30 novembre** : Marche des maladies rares

**21 janvier 2025** : Intervention à l'Institut de formation des professionnels de santé de Quimper du Pr G. Le Gac et d'E. Bensoussan

**25-29 mai** : Congrès de la Société internationale pour l'étude du foie (Biolron)

**1-7 juin** : Semaine mondiale de l'hémochromatose

### Sommaire

**P1.** Dépistage **P2.** EASL publie ses recommandations • **P3.** Rusfertide : une option thérapeutique possible de l'hémochromatose génétique **P4.** Semaine mondiale de l'hémochromatose • Délégation bretonne • Dépistage familial **P5.** Réseau d'excellence • Patients/Relais • Alliance Maladies rares. **P6.** Congrès des hépatologues • Communautés professionnelles territoriales de santé • Webinaire Hémochromatose et alimentation **P7.** Accès aux dons-saignées • Courrier des lecteurs.



## EASL publie ses recommandations

Des recommandations de pratique clinique, dans le cadre de l'hémochromatose *HFE* caractérisée par le génotype p. C282Y à l'état homozygote, ont été élaborées en 2022, par des experts européens, sous la forme d'un guide clinique. Le cas des patients présentant d'autres mutations responsables d'une surcharge en fer est également abordé dans cet article. Seules les recommandations ayant fait l'objet d'un consensus fort ont été retenues, dans cette version abrégée, traduite par le Dr Christine Fourcade.

### Qui dépister ?

Le diagnostic d'hémochromatose d'origine génétique doit être évoqué devant une élévation de la ferritine, associée à un coefficient de saturation élevé, une surcharge en fer au niveau du foie, observée par IRM ou à la suite d'une biopsie hépatique, ou lors d'un bilan familial chez un jeune adulte.

### Quelles analyses effectuer ?

Une simple prise de sang comportant un dosage de la ferritine ainsi qu'une mesure du coefficient de saturation de la transferrine permet d'orienter le clinicien. Bien que la maladie soit due à une dérégulation de l'hepcidine, hormone régulatrice du métabolisme du fer, son dosage n'est pas recommandé.

### Qui doit bénéficier d'une recherche génétique de la mutation p. C282Y du gène *HFE* ?

- Les femmes non ménopausées ayant un coefficient de saturation > à 45 % associé à une ferritine >200 µg /L
- Les hommes ainsi que les femmes ménopausées présentant un coefficient de saturation > à 50 % associé à une ferritine > à 300 µg /L.
- Les adultes (âge > 18 ans) dont l'un des parents présente une hémochromatose homozygote.

### Doit-on associer systématiquement la recherche de la mutation p.H63D du gène *HFE* ?

Les experts s'accordent à dire que cette mutation sous forme isolée est fréquente et représente un variant non pathologique qui n'explique pas à lui seul une surcharge en fer, que ce soit sous forme homozygote ou hétérozygote. En présence de cette anomalie, d'autres causes de surcharge en fer doivent être recherchées, même si une surcharge moins marquée que chez les homozygotes p. C282Y a été observée.

La recherche de cette mutation doit être proposée en fonction du contexte clinique mais pas systématiquement lors d'un dépistage d'hémochromatose.

### Les patients double hétérozygotes p.C282Y/p.H63D (dit hétérozygotes composites) ou homozygotes

### p.H63D doivent-ils bénéficier de saignées thérapeutiques ?

Après avoir éliminé d'autres facteurs de risques de surcharge en fer et en cas de surcharge hépatique confirmée (par IRM ou biopsie hépatique), des saignées thérapeutiques peuvent être proposées aux sujets double hétérozygotes.

### Chez qui pratiquer des IRM pour quantifier la surcharge en fer ?

Une IRM hépatique est recommandée chez les sujets *HFE*. On peut être amené à faire une IRM pour quantifier le fer hépatique dans les cas d'hyperferritinémie inexpliquée avec augmentation du coefficient de saturation et de la ferritine.

Une IRM cardiaque peut être réalisée chez les patients hémochromatosiques avec signes de maladie cardiaque et dans les formes juvéniles de l'hémochromatose.

### La biopsie hépatique doit-elle être systématique ?

Elle n'est recommandée qu'en cas de suspicion de fibrose hépatique, de ferritine >1000 µg/L ou en cas de perturbation du bilan hépatique.

En aucun cas, elle ne doit être proposée pour évaluer la surcharge en fer du foie.

### Quelles investigations réaliser systématiquement chez un sujet porteur d'une hémochromatose homozygote confirmée ?

Les manifestations extra-hépatiques de l'hémochromatose doivent être systématiquement évaluées chez tous les patients atteints d'hémochromatose.

Une atteinte cardiaque doit être évaluée par la réalisation d'un électrocardiogramme et d'une échographie cardiaque.

Une IRM du cœur ne s'impose que dans les cas d'hémochromatose sévère ou d'une dysfonction cardiaque observée lors d'examen précédents.

### Dépister un cancer du foie : quelle surveillance clinique et à quel rythme ?

Le cancer du foie, complication possible de l'hémochromatose, peut être évité par une prise en charge précoce et régulière de la maladie.

En cas de fibrose hépatique avancée et/ou de cirrhose, une échographie pouvant être associée à un dosage des alpha-foetoprotéines doit être proposée tous les 6 mois.

Dans les autres cas, le rythme de surveillance est à adapter individuellement.

### Quand tester des mutations plus rares ?

Elles doivent être recherchées lorsque les patients présentent des manifestations cliniques dont l'origine est liée à une surcharge en fer objectivée par une

augmentation de la ferritine, ou dans le cadre d'une enquête familiale.

### Quel traitement proposer et quelle surveillance ?

La saignée thérapeutique demeure le traitement de référence de la surcharge en fer. Elle est à débiter le plus tôt possible avant que ne s'installent les complications de l'hémochromatose.

Les saignées thérapeutiques au cours de la grossesse ne sont généralement pas indiquées compte tenu de l'augmentation des besoins en fer chez la femme mais chaque cas doit être évalué individuellement.

Le don du sang est une alternative à la saignée thérapeutique en absence de contre-indication.

Une autre technique, comme l'érythrocytaphérèse, peut être proposée. Elle a l'avantage, lorsque bien supportée, d'abaisser plus rapidement le taux de fer dans l'organisme et de réduire le nombre de saignées. Elle permet, en effet, de soustraire rapidement de grands volumes d'hématies, de façon automatisée et en toute sécurité. Cette technique peut être proposée dans certains cas.

Des médicaments par voie orale peuvent favoriser l'élimination du fer (Déférasirox). Toutefois, compte tenu de possibles effets secondaires graves, ils ne peuvent être proposés que dans les atteintes très sévères ou en cas d'impossibilité de pratiquer des saignées.

### A quel rythme prescrire les saignées et avec quel objectif ?

Le traitement de l'hémochromatose comporte 2 phases : une phase d'induction pour diminuer la surcharge en fer et une phase d'entretien pour éviter une surcharge en fer.

Durant la phase d'induction, les saignées doivent être effectuées toutes les semaines ou tous les 15 jours, l'intervalle entre 2 saignées ne devant pas dépasser 15 jours. L'objectif final est d'obtenir une ferritine à 50 µg /L. Le taux d'hémoglobine doit être évalué à chaque saignée, la ferritine toutes les 4 saignées, puis à chaque saignée vers la fin du traitement d'induction.

La phase d'entretien, dont le rythme est à définir pour chaque patient - généralement entre 2 et 6 saignées par an -, doit permettre de maintenir une ferritine entre 50 et 100 µg /L. Un dosage de l'hémoglobine et de la ferritine doit accompagner chaque saignée.

Un traitement par vitamine B12 et folate peut y être adjoint si une carence est objectivée par un dosage. Ces vitamines sont essentielles au renouvellement des globules rouges.

### Un régime alimentaire particulier est-il conseillé en complément des saignées ?

La vitamine C n'est pas conseillée car elle favorise l'absorption du fer.

La consommation de viande rouge et de charcuterie doit être limitée.

L'alcool est contre-indiqué.

La consommation de fruit ou de jus de fruit doit être raisonnable, sans excès.

La consommation de poisson cru ou peu cuit n'est pas conseillée en raison d'un risque d'infection bactérienne

(Vibrio vulnificus) observée chez les patients atteints d'hémochromatose ou de surcharge en fer.

### Conclusion

Ce guide a pour but d'aider les médecins à dépister, évaluer et traiter efficacement l'hémochromatose pour en éviter les complications et augmenter l'espérance de vie des malades.

Chaque atteinte d'un organe doit être prise en charge par un spécialiste approprié. Certaines formes de surcharge en fer non C282Y peuvent nécessiter l'avis d'un spécialiste de la surcharge en fer. Dans tous les cas, une évaluation individuelle de chaque patient reste essentielle.

*European Association for the Study of the Liver*

*Journal of hepatology 2022 vol.77 479-502*

**(FFH a réalisé, à l'intention des professionnels de santé, une fiche synthétisant les recommandations EASL. Elle est disponible sur demande)**



## Rusfertide : une option thérapeutique possible de l'hémochromatose génétique

**Maladie génétique caractérisée par une accumulation du fer dans l'organisme, l'hémochromatose affecte plusieurs organes dont principalement le foie.**

Cette accumulation est due à une augmentation de l'absorption intestinale du fer qui est alors stocké dans les organes. Sa régulation dépend d'une molécule appelée hepcidine. Au cours de l'hémochromatose, on observe une baisse de la production d'hepcidine, plus rarement une résistance de l'organisme à son action, ce qui conduit à l'augmentation et au stockage du fer circulant.

Le traitement de référence repose principalement sur la pratique de saignées.

Un nouveau médicament, Rusfertide, molécule de synthèse reproduisant l'action de l'hepcidine, est actuellement à l'étude dans le traitement de cette maladie. Il a été testé aux USA et au Canada, chez des patients en phase d'entretien, administré par voie sous cutanée durant une période de 24 semaines. Très peu d'effets secondaires ont été observés à ce jour si ce n'est une réaction locale au point d'injection.

Son efficacité a été évaluée sur la diminution du nombre de saignées thérapeutiques voire l'arrêt de celles-ci en fonction des paramètres biologiques - ferritine, coefficient de saturation, taux de fer - ainsi que sur la pratique d'une IRM hépatique, dans certains cas.

Si les résultats cliniques très encourageants se confirment, Rusfertide pourrait peut-être à l'avenir, remplacer les saignées thérapeutiques dans le traitement de l'hémochromatose, notamment chez les patients dont l'état clinique ne permet pas de réaliser de soustractions sanguines. D'autres études sont en cours

pour mieux cibler les patients qui pourraient bénéficier de ce traitement, pour définir son innocuité ainsi que sa tolérance à long terme.

*Sources : Rusfertide for treatment of iron overload in HFE-related haemochromatosis : an open label, multicentre, proof-of-concept phase 2 trial  
Rusfertide pour le traitement de la surcharge en fer dans l'hémochromatose liée au gène HFE : essai de validation de phase 2, ouvert et multicentrique  
Lancet Gastroenterol/hpatol 2023 ;8 :118*

## Semaine mondiale de l'hémochromatose : un temps fort pour tous ceux qui sont engagés dans la lutte contre l'hémochromatose

**Au mois de juin, depuis plusieurs années,** tous les organismes nationaux ou internationaux concernés par cette maladie se mobilisent pour sensibiliser le grand public et les professionnels de santé à la pathologie, sa prévention, son impact, ses complications, son traitement.

Le thème « **Un pour tous, tous dépistés** » a mis un coup de projecteur sur le dépistage familial, en l'occurrence essentiel puisqu'il s'agit d'une maladie génétique. Si, dans une famille, un cas d'hémochromatose est diagnostiqué, il est probable qu'il y en a d'autres et il est indispensable de le savoir. Plus le dépistage des membres de la famille sera fait rapidement, plus les sujets dépistés auront de chances de vivre dans de bonnes conditions et d'éviter des complications graves.

Il incombe donc aux **patients se sachant atteints d'hémochromatose** d'en parler à leurs proches et de leur conseiller de consulter leur médecin généraliste, premier maillon de la chaîne, afin que les examens biologiques soient faits rapidement. (Voir article suivant)

FFH, à cette occasion, a réalisé des documents d'information spécifiques à l'intention de la presse, des réseaux sociaux et fait réaliser des spots, des interviews afin d'obtenir des retombées les plus larges possibles.



### La délégation bretonne mobilisée en cette Semaine de sensibilisation

Grâce à l'implication de quelques bénévoles, sur l'impulsion d'Edouard Bensoussan, responsable de la délégation bretonne, des permanences annoncées par la presse locale et les services de communication de certains établissements, ont été effectuées dans 6 hôpitaux.

Quelle ne fut pas la déception d'Edouard Bensoussan, de constater, une fois de plus, que les médecins confrontés à une hyperferritinémie ne pensent pas systématiquement à prescrire un coefficient de saturation de la transferrine, paramètre pourtant déterminant dans la pose d'un diagnostic. FR3 Bretagne avait été sollicitée et une interview organisée à l'hôpital de Brest. Merci au Pr Gérald Le Gac, Généticien, et à Edouard Bensoussan qui se sont rendus disponibles pour ce tournage.

### Une investigation trop souvent négligée : le dépistage familial

La découverte d'une hémochromatose chez un homme ou une femme, jeune ou pas, est un événement qui, dans une famille, ne doit pas passer inaperçu.

Souvent, il survient au terme d'une longue errance médicale et après des mois ou des années de fatigue et de troubles divers non identifiés. Son diagnostic n'est pas difficile à poser mais encore faut-il que le médecin y ait pensé et prescrit les examens nécessaires ce qui, souvent, n'est pas le cas. Lorsque le diagnostic est établi, le médecin indique que la recherche d'une hémochromatose chez les proches, grands-parents, parents, fratrie, cousins doit être effectuée parce que cette pathologie génétique risque d'être retrouvée chez d'autres membres de la famille. Cette information ne peut donner que des résultats positifs pour les personnes concernées, puisque dépistées et traitées si

elles sont atteintes, rassurées si elles ne le sont pas. Malheureusement, cette démarche est souvent accueillie avec indifférence voire méfiance et beaucoup trop souvent non suivie d'effet, par négligence, scepticisme, anxiété, peut-être aussi parce que la maladie reste longtemps asymptomatique.

Curieusement, ce sont très souvent les généralistes eux-mêmes qui n'encouragent pas à ce dépistage voire le considèrent comme inutile et refusent la prescription des tests !

Mary, patiente alertée par sa sœur jumelle, a découvert sa maladie vers l'âge de 56 ans. Elle raconte comment elle s'est attachée à convaincre les membres de sa famille avec plus ou moins de succès et quelles constatations surprenantes elle a fait dans son entourage. Ses filles qui se sont laissées convaincre, se sont révélées simplement porteuses mais le mari de l'une d'elles, père de ses petites-filles, n'est toujours pas dépisté et son généraliste refuse de faire les tests. Elle-même, avant d'être prise en charge à l'hôpital St Antoine à Paris, s'est heurtée à des comportements incompréhensibles : refus de tests, incrédulité, doutes par rapport à la nécessité des saignées etc. Elle a dû changer de praticiens, argumenter, convaincre ! Aujourd'hui, très sérieusement suivie par un gastro-entérologue, son hémochromatose est stabilisée mais elle continue à veiller au dépistage de ses proches. Ses parents, aujourd'hui décédés, n'ont jamais été testés mais n'ont présenté ni fatigue anormale ni problèmes ostéo-articulaires ou hépatiques au cours de leur vie ; elle suppose donc qu'ils étaient simplement porteurs. Toujours dans cette famille d'origine bretonne, l'un de ses cousins malade, a été détecté bien trop tard.

Mary a donc rencontré ou eu connaissance de membres d'une famille non convaincus qui laissaient le temps passer mais aussi de généralistes pour lesquels les saignées étaient inutiles et qui proposaient même d'autres alternatives ! Sans parler de tous ceux qui connaissaient très mal la maladie. En conclusion, informer sans relâche sur cette pathologie le grand public, les professionnels de santé avec en priorité les généralistes, est certainement une nécessité absolue si on veut parvenir à multiplier les dépistages précoces.

Au sein de la famille en particulier, ils doivent être systématiques et jamais négligés.

## Les Patients/Relais se multiplient

En créant le groupe des Patients/Relais, il y a quelques mois, notre intention était de réaliser un maillage de correspondants dans tout le pays : des hommes et des femmes connaissant bien leur maladie, les difficultés rencontrées, les solutions trouvées pour sa prise en charge et désireux de s'associer localement aux efforts de FFH. Il n'est cependant pas toujours facile, seul sur le terrain, de parler d'hémochromatose aux bons interlocuteurs !

L'initiative a rencontré un très bon accueil. Des patients se sont très vite manifestés, ont proposé des idées et déjà les mettent à exécution : Servane à Périgueux, Philippe à Paris, Roger dans le Finistère, Estelle ou Olivier en région parisienne, Alain à Toulouse... Quelles sont ces

initiatives ? Des informations aux professionnels de santé, des articles dans des revues locales, des idées de manifestations sportives ou culturelles, des contacts avec de grandes entreprises ou certains milieux professionnels. Elles se multiplient et donneront forcément, à terme, les résultats attendus en matière de connaissance de la maladie.

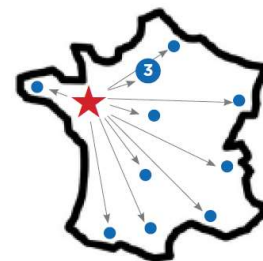
Il importe maintenant de continuer à développer ce groupe, d'en parler et de réaliser en régions des actions plus précises, plus pointues que celles que nous pouvons organiser depuis Paris.

Nous pouvons échanger avec les Patients/Relais, aller les voir, prendre avec eux des contacts particuliers sur place si nécessaire, afin de faire vivre le groupe de la façon la plus féconde possible.

Nous avons besoin d'eux, nous les remercions de leur aide. Ils peuvent compter sur nous.

## FFH à la rencontre du réseau d'excellence

Le Centre de référence (CR) des hémochromatoses, créé par Arrêté ministériel le 3 mai 2007, est basé au centre hospitalier universitaire de Rennes. Il regroupe actuellement 12 Centres de compétence dont la coordination est assurée par le Pr Edouard Bardou-Jacquet. Le



CR a pour charge de développer des actions, non seulement dans le domaine de la prévention, des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche, mais également d'agir auprès des malades en leur apportant soutien et écoute attentive. Il était donc nécessaire que FFH, parfois insuffisamment connue des Centres de compétence, organise des visites systématiques avec les responsables de chaque Centre pour rappeler son rôle, ses objectifs, ses actions sur le terrain, les réalisations et évoquer les projets en cours : création d'un groupe de patients-relais, dépistage de l'hémochromatose en entreprise, développement de réseaux de soins infirmiers, intérêt et amélioration de l'accès au don-saignée.

Les premières visites ont eu lieu à Orléans, Lille, Villejuif et Montpellier et ont permis de présenter une association solide et ambitieuse, des documents d'information didactiques et appréciés, dont le carnet de suivi thérapeutique, et d'exprimer une attente forte des patients soucieux de mener des actions en partenariat avec les Centres de compétence.

## Alliance maladies rares FFH aux Universités d'automne de l'Alliance maladies rares

En collaboration avec la Fondation maladies rares, le collectif Alliance maladies rares auquel nous appartenons en raison **des formes rares que présentent 10 % des patients hémochromatosiques**, a tenu la 9<sup>e</sup>

édition de ses **Universités d'automne**, les 4 et 5 octobre 2024, sur le thème de la recherche.

Un format, mixant conférences plénières et ateliers, a favorisé la formation, le partage d'expériences et a permis aux 65 associations représentées de travailler activement, d'interagir en petits groupes sous la direction de conseillères recherche au sein de la Fondation maladies rares. Nous sommes repartis avec des clés pour travailler avec notre Conseil scientifique, lever des fonds pour la recherche, aller à la rencontre des chercheurs pour leur proposer des pistes d'étude dans le but d'améliorer notamment la qualité de vie de nos malades... Des situations que nous gérons déjà, depuis plusieurs années, et dans lesquelles nous pouvons peut-être nous montrer encore plus performants !



## Webinaire Hémochromatose et alimentation : un dialogue constructif.

FFH, le 2 mai 2024 a offert à 27 participants, patients ou non, la possibilité de poser toutes les questions sur une éventuelle incidence des choix alimentaires sur l'évolution d'une hémochromatose. Ce type de réunion est destiné à favoriser l'échange de bonnes pratiques entre patients ainsi que le partage d'expériences. Le webinaire s'est tenu grâce à la participation du Dr Dominique Lannes, hépato-gastroentérologue et de Mme Bouhailler, diététicienne au CHU de Rennes.

Le Dr Lannes a rappelé le rôle prépondérant du foie dans le métabolisme du fer et a détaillé celui des graisses.

Mme Bouhailler a fourni des informations sur les aliments eux-mêmes, des conseils en matière de nutrition.

Conclusion :

tout est permis en quantité raisonnable sauf l'alcool proscrit en cas de troubles hépatiques. Ne nous interdisons pas les plaisirs de la table mais raisonnablement !



## Congrès des hépatologues : un rendez-vous annuel incontournable

Invitées par l'AFEF, les Docteurs Françoise Courtois et Christine

Fourcade étaient présentes au début du mois d'octobre au congrès d'hépatologie, à Antibes.

De très nombreux contacts ont été établis avec des hépatologues et chercheurs francophones. Ils ont permis à certains de découvrir l'association, à d'autres de nous réaffirmer leur soutien, d'exprimer leurs besoins en termes de documents et de connaissance des structures de soin loco-régionales... De nombreux contacts intéressants qui seront suivis au cours de l'année.



G à D: Drs F. Courtois, C. de Kerguenec, C. Fourcade

## Les Communautés professionnelles territoriales de santé : un atout pour les professionnels de santé et les populations

Communauté Professionnelle Territoriale de Santé Paris 10



Une infirmière, travaillant au sein d'une maison de santé parisienne qui ne pouvait plus faire face à l'afflux de patients hémochromatosiques, a initié un projet de formation théorique sur le dépistage et la prise en charge de la maladie, avec le soutien de la Communauté professionnelle territoriale de santé (CPTS) de son arrondissement.

Des médecins ont pu ainsi profiter d'une première séquence dédiée, animée par le Pr François Lefrère, hématologue à l'Hôpital Necker. Brigitte Pineau, présidente de FFH, et des infirmiers dont certains ne pratiquaient pas encore la saignée thérapeutique, étaient conviés à la seconde séquence, animée par des confrères confirmés : un temps d'échange au cours duquel les règles de bonnes pratiques en matière de soins ainsi que la voix des malades ont pu être exprimées.

Nous espérons vivement que cette journée suscitera l'engagement de nouveaux personnels infirmiers.

## FFH et EFS collaborent avec la DGS pour faire évoluer l'accès au don-saignée

La Direction générale de la santé (DGS), à la demande de l'Établissement français du sang et de France Fer Hémochromatose, est engagée depuis plusieurs mois, dans une réflexion visant à faire évoluer les conditions d'accès au don du sang et, par conséquent, celles des patients hémochromatosiques relevant du don-saignée. Trois membres de notre Conseil scientifique nous représentent au sein de cette commission : le Pr Edouard Bardou-Jacquet, hépato-gastroentérologue, responsable du Centre de référence des hémochromatoses à Rennes, le Dr Caroline de Kerguenec, hépatologue au Centre de compétence de l'hôpital Beaujon et le Dr Michèle Villemur, responsable de la collecte en Île-de-France et représentante de l'EFS.

Nous avons formulé quelques suggestions afin de faciliter l'accès au don-saignée : levée des 5 saignées réglementaires en structures médicalisées et accès au don-saignée dans les collectes mobiles. Nous souhaiterions également, pour une meilleure compréhension, que le nouvel arrêté ainsi que l'ordonnance type don-saignée précisent bien les profils génétiques concernés.

Par ailleurs, nous devrions réfléchir prochainement avec l'EFS à l'élaboration d'un document reformulant les exigences du don-saignée et permettant d'orienter le malade vers son médecin traitant en cas d'ajournement. Nous attendons ce nouvel arrêté avec impatience.



### Courrier des lecteurs :

#### Chimiothérapie et élévation de la ferritine

Une malade, ayant terminé un traitement par chimiothérapie, 3 semaines plus tôt, s'inquiète de son taux de ferritine à 1950 µg/L.

#### ➔ Réponse d'un membre de notre Conseil scientifique

« Deux mécanismes principaux peuvent, dans le contexte d'une chimiothérapie, augmenter la ferritine : un excès de fer - s'il y a eu de nombreuses transfusions - et l'inflammation, qui est fréquente. Il serait donc souhaitable d'envisager un nouveau contrôle de la ferritine, avec une CRP (protéine-C réactive) et un coefficient de saturation de la transferrine, dans 3 mois par exemple, en accord avec votre médecin traitant. Il n'y a aucune urgence diagnostique ou thérapeutique : il convient donc de prendre le temps du recul et du repos. »

#### Coefficient de saturation élevé mais ferritine basse

Une jeune fille de 20 ans, présente un coefficient de saturation de la transferrine à 70,8 %, un fer sérique à 198 (norme  $\geq 170$ ), une transferrine à 2,25 (norme 2,50 - 3,80) et une ferritine normale à 54 µg/L. Préoccupée par ces résultats, sa famille nous a contactés.

#### ➔ Réponse d'un membre de notre Conseil scientifique

« Les taux de fer et de saturation de la transferrine sont en effet élevés. Toutefois, ces paramètres sont volontiers fluctuants en sorte qu'il conviendrait de vérifier ces taux, dans le même laboratoire. Si les résultats confirment l'élévation, il sera justifié de réaliser un test génétique (recherche de la mutation C282Y) tout en sachant que si celui-ci révèle la présence du variant C282Y à l'état homozygote, votre fille ne présentera qu'une prédisposition à l'hémochromatose puisque la normalité du taux de ferritine montre qu'aucun excès en fer ne s'est à ce jour développé. Il

n'y a donc pas de raison de s'inquiéter mais il est important de savoir si cette prédisposition existe afin de prendre les mesures préventives qui permettront qu'aucune surcharge en fer ne survienne à l'avenir. »

#### Saignée et pratique d'un sport

Un malade, diagnostiqué en 2009 et dont le taux de ferritine est stable grâce à une saignée trimestrielle, pratique la musculation depuis peu. Il nous interroge pour savoir quand reprendre une activité sportive intense après une saignée sans que cela soit dangereux pour l'organisme.

#### ➔ Réponse d'un membre de notre Conseil scientifique

« Vous ne devez à priori nullement faire interférer votre hémochromatose avec votre pratique sportive. En effet : i) d'une part l'hémochromatose, lorsque la surcharge était présente, a pu - paradoxalement - représenter, côté oxygénation, plutôt un avantage dans la mesure où les globules

rouges ont tendance à être un peu plus gros et l'hématocrite légèrement plus élevé ; ii) d'autre part, lorsque l'hémochromatose est désaturée (c'est-à-dire lorsque toute la surcharge en fer a été éliminée, ce qui est votre cas), le statut globulaire rouge redevient celui des

sujets « normaux ». Bien sûr, il importe de maintenir au long cours cet état de déplétion en fer, en pratiquant des saignées d'entretien qui, selon les sujets, peuvent être d'un rythme de tous les 2 à 4 mois. **D'une manière générale, mettez 3 à 5 jours de décalage entre la**

**saignée et la reprise de la musculation. Le message est surtout : pas d'activité sportive après la saignée ! »**


Directrice de la publication : Brigitte Pineau  
 Rédacteurs : Dr F. Courtois, Dr C. Fourcade, A. Garnier, B. Pineau,  
 Conception : Eve Sebillotte  
 Impr. HPI : Tél. 02 99 46 26 28  
 ISSN : 2119-5668



## Adhérer à France Fer Hémochromatose :

**Vous qui nous soutenez depuis de nombreuses années, pensez à renouveler votre adhésion 2025. Nous avons grand besoin de votre aide pour poursuivre nos missions et vous en remercions !**

Bulletin d'adhésion



contact@hemochromatose.org  
 Tel. 06.87.22.72.73  
 www.hemochromatose.org

**Association reconnue d'intérêt général (article 200 du Code Général des impôts) donnant droit à réduction d'impôts**

Nom ..... Prénom .....

Adresse .....

Code postal ..... Ville .....

Tél. .... E-mail .....

Ma cotisation annuelle ..... 35 €	Etes-vous malade ?    Oui / Non
Je fais un don libre ..... €	Nouvel adhérent ?    Oui / Non
<b>Total de mon versement</b> ..... €	Si non, votre numéro adhérent : ..... / .....

Chèque libellé à l'ordre de : France Fer Hémochromatose  
 A retourner à l'adresse comptable : 26 rue Albert Caquot - Cottage Park - Boîte 29  
 35800 Dinard.

Les informations recueillies font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application des articles 39 et suivants de la loi du 6 janvier 1976 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification des données informatiques qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez vous adresser à Madame la Présidente FFH - 60 rue du Rendez-vous - 75012 Paris