

## Les difficultés du Parcours de soins du patient hémochromatosique C282Y/C282Y

Brigitte Pineau nous présente ci-dessous les différentes étapes du parcours de soins du patient hémochromatosique C282Y/C282Y, soulignant l'implication de la Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FFAMH) et de ses associations affiliées, pour améliorer la prise en charge du malade tout au long de ce parcours.

### Diagnostic

Rares sont les malades qui n'ont pas connu l'errance diagnostique. En effet, l'hémochromatose demeure méconnue des professionnels de santé alors **qu'un simple bilan biologique du fer - dosage du coefficient de saturation de la transferrine et de la ferritine - permettrait de la diagnostiquer avant l'apparition des complications.**

Favoriser un diagnostic précoce est au cœur de nos préoccupations. Diverses actions ont été mises en place, ces quatre dernières années, conformément aux recommandations de la Commission Européenne, notamment, suite à un débat organisé au Parlement Européen par le Dr Françoise Courtois, Secrétaire Générale de la Fédération Européenne des Associations de Malades de l'Hémochromatose (EFAPH).

Des études épidémiologiques ont été menées, tant au niveau national qu'europpéen, et deux Thèses complémentaires Diaphreg I et Diaphreg II, dirigées par le Dr F. Courtois, ont été soutenues en 2014 et 2016. Ces études témoignent, malheureusement, de la difficulté à poser un diagnostic. Tout au plus ont-elles révélé une association de deux voire trois symptômes – parmi lesquels fatigue et douleurs articulaires souvent associées à des troubles des phanères (ongles, cheveux) – mais rien de bien caractéristique.

Des campagnes de sensibilisation des Médecins Généralistes ont été mises en place en Alsace, dans les Yvelines et en Bretagne. Une action similaire sera lancée courant mai, en Pays-de-Loire, avec le soutien des Autorités de santé.

### Confirmation du diagnostic par recherche génétique

A ce stade, le médecin généraliste peut avoir déjà confié son patient à un hépato-gastroentérologue, lequel, après avoir prescrit une IRM avec mesure de la concentration hépatique du fer, demandera **une recherche génétique pour la mutation C282Y.**

Des études récentes ont montré que **l'homozygotie H63D n'est pas considérée comme pouvant donner lieu à une hémochromatose. Il est donc inutile de rechercher cette mutation.** Il reste possible qu'elle puisse favoriser une augmentation modérée du coefficient de saturation de la transferrine mais sans pouvoir donner lieu à une surcharge en fer significative.

La recherche génétique requiert le consentement du malade, obligatoirement majeur, lequel devra signer un formulaire de consentement de recherche génétique rempli par le médecin. **Le prélèvement sanguin s'effectue dans un laboratoire de ville, lequel adressera l'examen à un laboratoire spécialisé. La recherche du gène C282Y est prise en charge à 100%, si elle revient positive à « double dose », c'est-à-dire C282Y/C282Y.**

Il est important de noter qu'il incombe au malade nouvellement diagnostiqué C282Y à double dose, d'informer sa famille de la nécessité de mettre en place un dépistage familial, conformément à ce que préconise la Haute Autorité de Santé. Tâche bien difficile parfois... pourtant l'intérêt de poser un diagnostic précoce permet d'éviter toute complication liée à la maladie. N'oublions pas que celui-ci est le gage d'une durée de vie égale voire supérieure à la moyenne de la population générale.

## Traitement

L'hémochromatose est une des rares maladies génétiques disposant d'un traitement simple, peu coûteux et efficace : la saignée.

Le traitement comprend deux phases : 1) la phase d'induction, durant laquelle les saignées sont hebdomadaires afin d'éliminer le fer en excès ; 2) la phase d'entretien afin d'éviter la réaccumulation du fer.

**Il est à noter que l'objectif est d'atteindre une ferritine à 50 ng/L et que les saignées se poursuivent à vie, à un rythme variable selon les malades – 3 à 4 saignées par an en moyenne dans la phase d'entretien.**

Depuis un Arrêté ministériel de janvier 2009, répondant à la demande des associations de malades, l'hémochromatose n'est plus une contre-indication au don de sang. Toutefois, **le don-saignée ne peut être proposé qu'aux malades répondant aux critères de sélection des donneurs, et ce, uniquement dans les Etablissements français du sang (EFS) intégrant un centre de soins et un centre de collectes.** Le médecin dérogera à l'intervalle entre deux dons et au nombre de dons par an, pour répondre aux besoins de déplétion du malade.

- Où effectuer les saignées

Dans le paysage médical actuel, le malade, doté d'une prescription médicale, ne sait où aller se faire saigner. Le temps où la saignée était source de profit pour les hôpitaux est révolu, fort heureusement pour les deniers publics ! La contre partie est, qu'aujourd'hui, les centres hospitaliers, devenus déficitaires depuis la nouvelle codification de cet acte thérapeutique, ont pour la plupart abandonné l'activité de saignée.

Les Etablissements français du sang, dans le cadre d'une nouvelle organisation, ont eux aussi, fermé de nombreux centres de soins.

Il est à noter que de grandes disparités sont constatées selon les régions : L'Alsace ne compte aucun centre de soins EFS ; Les infirmiers libéraux, bien qu'habilités à pratiquer la saignée, sont

globalement assez peu investis, sauf en Bretagne, où la fréquence de l'hémochromatose est plus grande.

L'offre de soins devenue quasiment inexistante, notamment sur Paris, les fédérations française et européenne de l'hémochromatose ont alerté les Autorités de Santé, début 2015. La réflexion engagée, depuis, en Ile-de-France, par tous les acteurs du parcours de soins, débouchera sur la mise en place d'un Parcours hémochromatose en Ile-de-France, avec le soutien de l'Agence Régionale de Santé.

L'URPS infirmiers d'IdF, conscient d'une opportunité à saisir, mettra bientôt en ligne un protocole de soins infirmiers, validé par le Pr Pierre Brissot.

Si le cabinet infirmiers présente de nombreux avantages pour le malade – gain de temps, flexibilité des horaires, relation personnalisée -, et un intérêt sociétal – réduction du coût -, n'oublions pas que **la saignée répond à des critères rigoureux, et que conformément aux recommandations de la Haute Autorité de Santé, les cinq premières saignées doivent être pratiquées en milieu hospitalier ou EFS afin de tester la tolérance au traitement.**

Vivre avec son hémochromatose

Il n'existe pas de programme d'Education Thérapeutique du Patient hémochromatosique, tel que défini par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). Les associations de patients se sont donné pour missions d'apporter aide et soutien aux malades et leur famille.

Toute information médicale utile est accessible via le site d'AHO : [www.hemochromatose-ouest.org](http://www.hemochromatose-ouest.org). Nous organisons fréquemment des conférences auxquelles participent des membres de notre comité scientifique, le Pr Pierre Brissot, Spécialiste des maladies du foie, et le Dr Olivier Loréal, Chercheur à l'Inserm de Rennes.

Nous sommes en mesure de vous assister dans les tâches administratives : prise en charge à 100%, démarche auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).

L'Alliance Maladies Rares, dont la FFAMH est membre, s'est donné pour mission, entre autres, de venir en aide aux patients atteints de maladies rares, toutes pathologies confondues. Elle vient de créer un guide interactif du parcours avec une maladie rare, que nous vous recommandons de découvrir via <http://www.alliance-maladies-rares.org/guideinteractif/>.

**Le patient hémochromatosique diagnostiqué avant l'apparition des complications a une espérance de vie égale voire supérieure à la moyenne. Les saignées doivent être pratiquées à vie.**