

Comment ne pas « passer à côté » d'une **hémochromatose**

La maladie

fréquente : 1 sur 250 individus
facilement curable par les saignées si diagnostiquée tôt
**Trop souvent diagnostiquée trop tard,
les complications sont irréversibles, parfois mortelles**

Doser le coefficient de saturation de la transferrine (CST)
test le plus précoce, normale < 45%



Doser la ferritine

Normales :

- < 100 chez une femme qui a des règles
- < 200 après la ménopause
- < 300 chez l'homme

▷ au moins une fois dans la vie au cours d'un bilan systématique (de préférence **entre 35 et 50 ans**)

ou

▷ en raison d'une asthénie, de douleurs articulaires, de déminéralisation, d'aménorrhée, de trouble de l'érection, de diabète, d'anomalies biologiques hépatiques...

Si le CST est > 45 % (sur 2 dosages) et ferritine augmentée :
UNE HÉMOCHROMATOSE EST PROBABLE
la ferritinémie est proportionnelle à la surcharge de fer

Demander le test génétique de confirmation
« recherche de la mutation C282Y de l'hémochromatose »

- ▷ Si la mutation est présente sur les deux chromosomes (à l'état homozygote), le sujet est atteint d'hémochromatose :
 - Faire un bilan du retentissement et adresser à un spécialiste
 - Inciter à faire une enquête familiale
- ▷ Si la mutation est présente à l'état seulement hétérozygote ou est absente : une autre cause est à rechercher (autres formes d'hémochromatose génétique, dysérythropoïèse, surcharge transfusionnelle).

Si le CST est < 45 % (sur 2 dosages) et ferritine augmentée :
UNE HÉMOCHROMATOSE EST ÉLIMINÉE
la ferritinémie ne reflète habituellement pas le stock de fer

Les explications possibles sont le syndrome métabolique, le syndrome inflammatoire, la lyse musculaire, hépatique ou érythrocytaire, la consommation excessive d'alcool, l'hyperthyroïdie, les néoplasies...

Moyen du diagnostic

Le médecin généraliste constitue le premier niveau pour le dépistage “réflexe” de l’hémochromatose.

La fidélisation du duo médecin/patient est un gage pour une meilleure prise en charge médicale et le suivi de la maladie sur le long terme. Le médecin généraliste est à l’écoute de son patient. En fonction de la connaissance qu’il en a, de son dossier médical, il est en mesure de poser son diagnostic. Tout naturellement, c’est le médecin traitant qui orientera le patient vers le professionnel de santé spécialiste de la pathologie le plus apte à traiter le problème soulevé par une surcharge en fer d’origine génétique.

Ce volet de notre dossier n’a pas pour objectif de conseiller tel ou tel praticien mais de fournir aux médecins traitants une liste, certes non exhaustive, de contacts utiles si nécessaire à la mise en œuvre du protocole de soins et de suivi de la maladie.

Centre hospitalier universitaire de Rennes (Rennes)

2 rue Henri le Guilloux - 35033 Rennes

Centre de référence national des surcharges en fer rares d’origine génétique

Service spécialiste du foie et de l’hémochromatose

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 99 28 43 21

Centre hospitalier Broussais (Saint-Malo)

1 rue de la marne - 35403 Saint-Malo

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 99 21 21 21

Centre hospitalier de la Cavale Blanche (Brest)

Rue Tanguy Prigent - 29200 Brest

Service spécialiste du foie et de l’hémochromatose

Traitement par saignées à l’EFS Brest

Téléphone : 02 98 44 45 95

Centre hospitalier de Cornouaille (Quimper)

14 bis Yves Thépot - 29000 Quimper

Traitement par saignées à l’EFS Quimper

Téléphone : 02 98 65 66 25

Centre hospitalier Yves Le Foll (Saint-Brieuc)

10 rue Marcel Proust - 22027 Saint-Brieuc

Consultations externes et saignées à l’hôpital

Téléphone : 02 96 01 71 10

Centre hospitalier René Pleven (Dinan)

74 rue Chateaubriand BP 91056 - 22101 Dinan

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 96 85 72 05

Centre hospitalier de Paimpol

36 chemin kerpuns - 22500 Paimpol

Consultations et traitement par saignées

Téléphone : 02 96 55 60 64

Centre hospitalier de Guingamp

17-19 rue de l’Armor - 22200 Guingamp

Consultations et traitement par saignées à l’hôpital de jour -

Téléphone : 02 96 44 58 79

Centre hospitalier de Lannion

Rue Kergomar - 22303 Lannion

Consultations et traitement par saignées

Téléphone : 02 96 05 71 21

Centre hospitalier Bretagne Atlantique Hôpital Chubert

20 boulevard Maurice Guillaudot - 56017 Vannes

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 97 01 41 34

Centre hospitalier Bretagne Sud - Hôpital du Scorff

Avenue de Choiseul - 56322 Lorient

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 97 06 95 03

Centre hospitalier du Centre Bretagne

Kério - 56306 Pontivy

Consultations externes et traitement par saignées

Téléphone : 02 97 79 01 35

EFS Rennes - Villejean / Beauregard - Rue Pierre Jean Gineste - 35000 Rennes - Téléphone : 02 99 54 42 22

EFS Brest - 46 rue Félix le Dantec - 29200 Brest
Téléphone : 02 98 44 49 39

EFS Quimper - 14 avenue Yves Thepot - BP 1757
29107 Quimper - Téléphone : 02 98 65 66 25

EFS Saint-Brieuc - 10 rue Marcel Proust
22027 Saint-Brieuc - Téléphone : 02 96 94 31 13

EFS Vannes - 20 bd Général Maurice Guillaudot
56000 Vannes - Téléphone : 02 97 67 53 00

EFS Lorient - 27 rue Docteur Lettry - 56100 Lorient
Téléphone : 02 97 64 92 93

Les infirmières libérales sont habilitées à pratiquer la saignée sur prescription médicale.