

L'hémochromatose

Hémochromatose héréditaire

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'hémochromatose. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'hémochromatose ?

L'hémochromatose est une maladie génétique due à une absorption intestinale excessive de fer avec pour conséquence le dépôt de cet élément au niveau de différents organes tels que le foie, le cœur et la peau. On l'appelle également hémochromatose génétique ou hémochromatose héréditaire.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

L'hémochromatose n'est pas une maladie rare si l'on considère qu'environ 1 personne sur 300 est porteuse de l'anomalie génétique (mutation génétique à l'état homozygote, voir plus loin), profil qui prédispose à l'apparition de la maladie. Mais le degré d'expression clinique de cette anomalie (sa pénétrance) est variable, en sorte que les formes sévères d'hémochromatose génétique correspondent à une situation rare par rapport à la fréquence des formes plus modérées.

● Qui peut en être atteint ?

L'homme est plus souvent atteint que la femme dans une proportion de 3 hommes pour 1 femme. Les symptômes apparaissent le plus souvent après 40 ans mais des formes d'hémochromatose juvénile peuvent débuter entre 5 et 30 ans.

● Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La prévalence de l'hémochromatose génétique (nombre de personnes atteintes de la maladie dans une population donnée à un moment donné) varie considérablement d'une région à l'autre du monde. En France, on estime qu'elle touche 1/200 à 1/1000 personnes selon les régions, la Bretagne et le département du Gard étant les plus fortement touchés. Aux Etats-Unis, elle touche 1/200 à 1/500 personnes. Dans le nord de l'Europe, elle concerne 1/200 à 1/300 personnes. L'hémochromatose HFE (voir plus loin) n'existe pas dans les

populations du sud-est asiatique et noires.

● Quelles sont les causes de l'hémochromatose ?

L'hémochromatose est une maladie génétique due à l'altération (mutation) d'un ou de plusieurs gènes. Il existe plusieurs types d'hémochromatose selon la mutation en cause. Les différentes mutations se répartissent différemment dans le monde et semblent correspondre à des profils cliniques (manifestations et gravité) différents de la maladie.

La forme la plus fréquente de la maladie est l'hémochromatose héréditaire HFE (ou de type 1). Elle est due à une mutation d'un gène situé sur le chromosome 6, le gène *HFE*. Deux types d'altérations existent : la mutation C282Y et la mutation H63D.

D'autres formes moins fréquentes d'hémochromatose existent. L'hémochromatose juvénile, ou hémochromatose de type 2, plus rare, est due soit à une mutation sur le chromosome 1 (hémochromatose juvénile type 2A) soit à celle du gène de l'hepcidine (protéine active sur le métabolisme du fer récemment découverte) sur le chromosome 19 (hémochromatose juvénile type 2B). L'hémochromatose de type 3 résulte d'une mutation du gène du récepteur 2 de la transferrine (TFR2) au niveau du chromosome 7. L'hémochromatose de type 4 est due à une mutation du gène codant pour la ferroportine sur le chromosome 2.

● Est-elle héréditaire?

Oui, l'hémochromatose est une maladie héréditaire.

● Est-elle contagieuse ?

Non, les maladies génétiques ne sont pas contagieuses.

● Quelles en sont les manifestations ?

L'hémochromatose familiale est une maladie progressive qui évolue lentement dans le temps. Elle passe par quatre étapes :

- Au début, entre 0 et 20 ans, il y a une accumulation progressive de fer dans l'organisme qui n'est pas très importante et qui ne donne pas de symptômes.

- Après, il existe une véritable surcharge de fer, mais qui ne donne toujours pas de symptômes. Cette deuxième étape intervient entre l'âge de 20 et 40 ans environ. Si la maladie n'est pas décelée avant et si elle n'est pas traitée, elle progresse vers la troisième étape avec l'apparition des symptômes.

- La troisième étape est celle des manifestations cliniques précoces. Elles apparaissent vers l'âge de 35 ans chez l'homme. Chez la femme, le début est plus tardif et a lieu généralement vers l'âge de 45 à 50 ans. Une fois installée, la maladie peut s'exprimer par une fatigue chronique marquée. Des douleurs articulaires peuvent survenir, touchant volontiers les petites articulations des doigts et provoquent le signe de « la poignée de main douloureuse ». Elles peuvent aussi intéresser d'autres articulations plus importantes telles que les poignets ou les hanches. Un brunissement de la peau (mélano-dermie) apparaît aussi très souvent. Il survient plus tardivement. La peau acquiert un aspect « grisâtre, métallique » qui intéresse le visage, les grosses articulations, et les organes génitaux. La peau s'affine (atrophie) et présente un aspect squameux ou en écailles de poisson (ichtyose) et une raréfaction des cheveux et des poils pubiens.

- Lorsque le diagnostic est retardé, les manifestations cliniques tardives et les complications apparaissent. Elles sont représentées par une atteinte du foie, des glandes endocrines ou du cœur.

Le volume du foie est augmenté, pouvant entraîner des douleurs abdominales. La fonction hépatique se détériore avec le temps pouvant évoluer vers la cirrhose. La cirrhose elle-même augmente le risque de développer un cancer du foie (carcinome hépatocellulaire).

Sur le plan hormonal, un diabète peut survenir. On parle de « diabète bronzé » car il s'associe au brunissement de la peau. Parfois, il y a atteinte d'autres glandes endocrines avec diminution de production des hormones correspondantes. Ainsi, une impuissance par atteinte des testicules peut survenir. Il est rare que l'atteinte de l'hypophyse, petite glande sous le cerveau qui commande la sécrétion de nombreuses hormones, entraîne un défaut de sécrétion de toutes les glandes.

Le cœur peut également être atteint avec augmentation de son volume et signes d'insuffisance cardiaque : essoufflement, palpitations, froideur des extrémités. A l'effort, ces signes s'accompagnent d'une coloration bleuâtre (cyanose) témoin de l'insuffisance d'oxygénation des tissus. Il peut également y avoir une douleur sous les côtes droites. Parfois l'atteinte du cœur se traduit par un rythme cardiaque irrégulier.

C'est ainsi qu'au stade tardif de la maladie on constate l'association d'un diabète, d'une insuffisance cardiaque (avec parfois arythmie), et d'une cirrhose hépatique chez un malade dont la coloration de la peau s'est assombrie. Ces cas sont heureusement devenus exceptionnels aujourd'hui.

● Comment expliquer les symptômes ?

Le fer est un élément naturel présent dans notre alimentation et dont la concentration et la répartition dans l'organisme sont soumises à une régulation au niveau de l'intestin (plus précisément au niveau du duodénum, partie initiale de l'intestin grêle). La quantité absorbée, qui passe effectivement dans le sang, répond aux besoins de l'organisme. Elle est régie par des gènes qui agissent à différents niveaux : passage à travers la paroi de l'intestin, transport du fer dans le sang par une protéine appelée transferrine (sorte de véhicule qui se lie au fer en attendant son action au niveau de la cellule), réception du fer au niveau de la cellule (le récepteur du fer est une protéine qui lui permet de se fixer à la membrane de la cellule) et action du fer proprement dite qui correspond essentiellement à la fabrication des globules rouges du sang. En excès, le fer est stocké dans le foie et le pancréas. Il y est alors lié à une protéine spéciale, la ferritine. Dans l'hémochromatose, il y a un excès d'absorption du fer et dépassement des capacités de stockage de l'organisme. Le foie, la rate, le pancréas, le cœur, l'os, le muscle et la peau sont « envahis » par le fer et leur fonction se détériore progressivement et d'autant plus que le diagnostic est tardif. Au niveau du foie, la conséquence en est l'évolution progressive vers la cirrhose puis le cancer du foie. Au niveau du cœur, il y a d'abord augmentation du volume puis atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) et insuffisance cardiaque. Au niveau du pancréas, glande responsable de la sécrétion d'insuline, hormone qui permet de contrôler le taux de sucre dans le sang, il y a arrêt de production de cette hormone. Le résultat en est le diabète.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de l'hémochromatose dépend de la précocité du traitement. Dépistée vers 30 - 40 ans, âge habituel de début des troubles, elle répond très bien au traitement. Ceci

évite les nombreuses complications qui en faisaient toute la gravité avant l'avènement du dépistage de la maladie. Vers 50 ans, quand le diagnostic est tardif et les complications installées, le pronostic est grave.

La gravité réside alors dans l'évolution vers la cirrhose et le cancer du foie (hépatocarcinome). Le diabète associe ses propres complications au niveau de l'œil, du rein, des pieds et du cœur qui subit ainsi une double atteinte. Toutes ces complications sont d'autant plus graves qu'une fois installées, elles régressent peu sous traitement. L'espérance de vie du malade est ainsi réduite et le décès peut provenir de l'évolution fatale de l'une ou l'autre de ces différentes complications. En revanche, traitée avant l'apparition de la cirrhose, l'espérance de vie est la même que celle de la population générale.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de cette maladie ?

Le diagnostic peut se faire dans des circonstances très diverses. Deux situations existent en pratique : le diagnostic porté chez un malade qui consulte pour des symptômes évocateurs (fatigue, pigmentation de la peau, arthrite atypique, gros foie, diabète) et le diagnostic porté dans le cadre d'un dépistage.

- Chez un malade qui présente des signes évocateurs :

Le diagnostic est établi sur la base de quelques examens sanguins. Le taux de fer dans le sang (fer sérique) est très élevé (supérieur à 30 $\mu\text{mol/l}$). Cette augmentation à elle seule ne permet pas le diagnostic qui ne peut être affirmé que s'il s'y associe une élévation du coefficient de saturation de la transferrine (protéine de transport) dont le taux est supérieur à 50 %. La détermination du coefficient de saturation de la transferrine est l'examen déterminant. Le dosage de la ferritine (reflet des réserves de fer dans l'organisme) montre également des valeurs très élevées. La preuve de la surcharge du foie en fer (hépatosidérose), qui nécessitait autrefois une biopsie du foie, est actuellement notablement simplifiée par l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

Le test HFE (par la mise en évidence de la mutation du gène *HFE*) a actuellement une place privilégiée dans le diagnostic de l'hémochromatose. Sa positivité est en effet un très fort argument pour confirmer le diagnostic et permet alors de surseoir à la biopsie du foie. Cette dernière a été pendant longtemps nécessaire pour montrer la surcharge en fer du foie. Actuellement elle n'a d'intérêt que pour rechercher la cirrhose et apprécier le pronostic du malade.

Le diagnostic d'hémochromatose n'est formel qu'après avoir éliminé toutes les autres causes possibles de surcharge en fer : certaines maladies du sang (thalassémies), la cirrhose alcoolique et certaines maladies métaboliques qui nécessiteront d'autres examens de sang.

- Diagnostic dans le cadre d'un dépistage de l'hémochromatose : chez les personnes à risque avant que l'hémochromatose ne se déclare.

Les membres de la famille d'une personne atteinte d'hémochromatose doivent bénéficier d'une détermination du coefficient de saturation de la transferrine et d'un test génétique afin de rechercher l'anomalie génétique. Ces tests se font par simple prise de sang.

Pourquoi un dépistage familial de l'hémochromatose ?

L'hémochromatose est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes dans les popula-

tions occidentales. C'est une maladie qui évolue longtemps en silence et se manifeste par des signes qui varient beaucoup d'une personne à l'autre et qui font que le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic est parfois de plusieurs années. Les complications, en l'absence de traitement, sont graves et contribuent à diminuer l'espérance de vie des malades. Dans le nord de l'Europe, la mutation C282Y est présente dans 93-95 % des hémochromatoses et permet ainsi le dépistage de cette maladie dans cette partie du monde. Dépistée tôt, l'hémochromatose peut bénéficier de traitements qui en ralentissent l'évolution et préviennent ses complications.

Et le dépistage systématique de masse ?

L'ANAES (actuellement HAS ou Haute Autorité de Santé) a étudié en 1999 et en 2004, la faisabilité et le bénéfice en termes de santé publique d'un tel dépistage. Ce dernier porte idéalement sur les maladies fréquentes dans la population, qui peuvent être dépistées par un test fiable et sûr et pour lesquelles ce diagnostic précoce permet une prise en charge qui évite des complications graves et améliore la survie. Une stratégie de dépistage néonatal systématique ne peut cependant pas être retenue du fait de son coût, et des difficultés à l'heure actuelle à apprécier son impact psycho-social. Les conséquences de la mise en évidence d'une anomalie génétique chez un nouveau-né sont d'appréciation difficile. En outre, comme la maladie ne se manifeste qu'à l'âge adulte, le délai entre le diagnostic et la prise en charge risque d'entraîner une perte d'efficacité. Chez l'adulte, le dépistage systématique est difficile. En l'absence de stratégie clairement définie, la meilleure attitude semble être d'introduire le dosage du coefficient de saturation dans les bilans de santé, et de proposer le test génétique en cas d'augmentation confirmée.

● **En quoi consistent les autres examens complémentaires ?**

Quand le diagnostic d'hémochromatose est posé, une évaluation de la fonction des différents organes susceptibles d'être atteints est faite. C'est ainsi que des dosages des transaminases, de la glycémie, de la testostérone (chez l'homme), et éventuellement une ostéodensitométrie (en raison du risque d'ostéoporose) et une échocardiographie pourront être réalisés.

La biopsie hépatique, qui consiste en un prélèvement d'un petit morceau de foie par ponction sous les côtes droites avec une sorte d'aiguille spéciale, et cela sous anesthésie locale, est réservée pour les cas où la progression vers la cirrhose voire le cancer du foie est suspectée. Elle n'est pas actuellement nécessaire pour poser le diagnostic d'hémochromatose.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?**

Oui, l'hémochromatose peut être confondue avec d'autres maladies. La pigmentation de la peau et la fatigue sont des signes précoces qui peuvent apparaître avant tous les autres. Cette association se voit dans l'insuffisance des glandes surrénales ou maladie d'Addison quand la fonction de ces glandes, qui sécrètent les hormones corticoïdes à l'état normal, se trouve altérée. Un dosage du cortisol peut être nécessaire pour faire la différence.

Le brunissement de la peau accompagné de fatigue peut se voir aussi dans de nombreuses maladies de la peau où il est alors facilement rattaché à son contexte.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Non, il n'y a pas de diagnostic prénatal de l'hémochromatose.

Les aspects génétiques

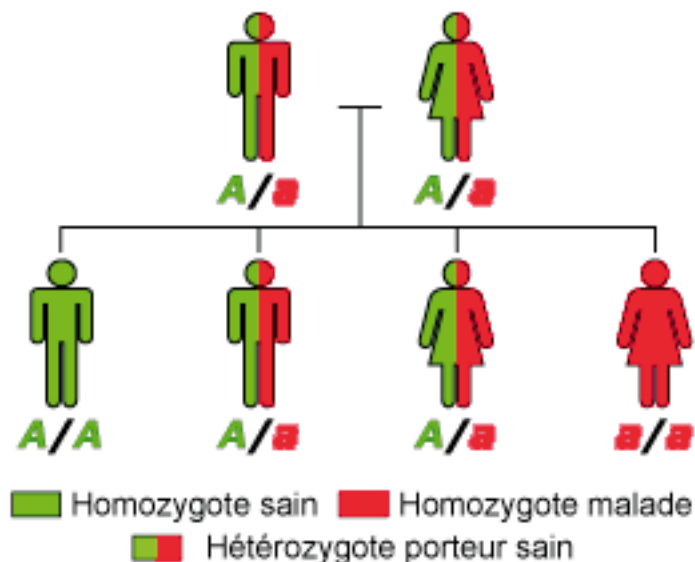
● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

L'hémochromatose familiale se transmet sur le mode autosomique récessif. Ceci signifie que seuls les enfants ayant reçu le gène altéré (gène muté), à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints. Ainsi, les personnes atteintes sont porteuses du gène muté en deux exemplaires (elles sont dites homozygotes) alors que chacun des parents n'en est porteur qu'à un seul exemplaire (ils sont dits hétérozygotes). Cette maladie ne touche donc habituellement que des frères et sœurs dans une même famille. La probabilité d'avoir un autre enfant atteint est de 1 sur 4 pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant malade.

L'hémochromatose de type 4 se transmet sur le mode autosomique dominant, c'est-à-dire de génération en génération, avec, à chaque grossesse, un risque sur deux de transmettre la maladie.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Les parents du premier degré d'un malade dont le diagnostic d'hémochromatose familiale a été posé ont un risque soit d'être porteurs du gène altéré, soit d'être atteints de la maladie. C'est pourquoi, en plus de la détermination du coefficient de saturation de la transferrine, un test génétique de dépistage leur est proposé. Seuls les adultes (au-delà de 18 ans) sont concernés par le dépistage car la maladie ne se manifeste pas chez l'enfant. Dans les cas où une personne est atteinte dans la famille, il est donc conseillé de consulter dans un centre



Transmission autosomique récessive. Les deux parents portent une copie du gène muté (a), et une copie du gène normal (A) : ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes).

L'enfant a/a a récupéré les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il présente une hémochromatose génétique et a un risque élevé de développer la maladie (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants A/a portent le gène, ils sont hétérozygotes : ils ne développeront pas la maladie, mais risquent de transmettre le gène comme leurs parents. On les appelle porteurs sains.

L'enfant A/A n'a pas récupéré le gène muté ni de sa mère ni de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Orphaschool. Transmission des maladies génétiques (<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/2-AR/AR0.png>)

de génétique médicale pour une évaluation précise du risque.

● Comment interpréter les résultats du dépistage ?

L'interprétation des résultats est du ressort du médecin du conseil génétique qui seul est en mesure de donner une appréciation réelle du risque. Très schématiquement, on distingue :

- C282Y/C282Y : la personne est homozygote pour la mutation (les allèles ou copies maternelle et paternelle du gène sont identiques). Le risque de développer la maladie est élevé, mais pas obligatoire. On parle d' « hémochromatose génétique ». Aussi, la personne aura d'emblée un dosage du fer sérique et du coefficient de saturation de la transferrine pour voir si elle ne présente pas déjà la maladie (avant même l'apparition des symptômes).

- C282Y/ N (gène normal) : la personne est hétérozygote (elle a reçu une copie normale du gène et une copie mutée). Elle ne présente pas la maladie mais peut transmettre le gène anormal.

- C282Y /H63D : la personne a une mutation différente sur chacun des allèles. Celle-ci est, rarement, à l'origine d'un excès de fer qui, lorsqu'il survient, n'est que modéré.

- N/N : La personne est indemne.

Cependant ce n'est pas toujours aussi simple :

Une personne qui présente des symptômes mais sans mutation C282Y retrouvée peut avoir d'autres mutations que celle là.

Chez les hétérozygotes, la maladie peut parfois se manifester quand certaines circonstances particulières se surajoutent (alcoolisme, hépatite virale par exemple).

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour l'hémochromatose ?

Le traitement de l'hémochromatose vise à réduire le taux de fer dans le sang et induire de ce fait une diminution des dépôts dans les organes. Il est représenté par les saignées ou phlébotomies. Ce traitement ne permet pas de guérir définitivement la maladie mais permet de contrôler la quantité de fer dans l'organisme en prélevant régulièrement une quantité de sang définie par le médecin en fonction du poids, de la taille et de l'âge du malade.

De la même manière que pour un don du sang, le malade est installé en position allongée avec un matériel de prélèvement stérile après contrôle de la tension artérielle. Il est recommandé de boire abondamment pendant la saignée pour compenser la perte liquidienne occasionnée.

Au départ, une saignée par semaine est nécessaire. Elle permet de prélever environ 400 ml chez la femme et 500 ml de sang chez l'homme en une vingtaine de minutes. En règle générale, on prélève 7 ml par kg de poids. Ces saignées hebdomadaires sont maintenues tant que persiste la surcharge en fer. Dès que le taux sanguin de ferritine devient inférieur à 50 µg/L, elles deviennent mensuelles ou trimestrielles selon le cas de manière à maintenir la ferritinémie au-dessous de 50 µg/L. Elles seront maintenues à vie.

Chez la femme enceinte, les saignées sont arrêtées pendant toute la grossesse. La supplémentation en fer n'est pas nécessaire.

Le traitement de la cirrhose, de l'insuffisance cardiaque ou du diabète fait appel à une prise

en charge particulière, de même que le cancer du foie.

● **Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?**

Dans l'hémochromatose, il n'y a pas d'autre option thérapeutique. Il est cependant recommandé d'éviter l'excès de boissons alcoolisées. Aucun régime alimentaire ne permet, à lui seul, d'éviter ou de limiter le nombre de saignées.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ?**

Le traitement institué permet une amélioration rapide de la fatigue. Instauré précocement, il permet d'éviter les complications graves de l'hémochromatose (atteinte du foie, du cœur et diabète) et d'améliorer la survie des malades. Il améliore notablement les fonctions hépatique et cardiaque mais reste sans effet sur le risque de cancer du foie si la cirrhose est déjà installée. Les problèmes articulaires ou sexuels ne sont pas toujours améliorés.

● **Quels sont les risques du traitement ?**

La saignée est un geste simple, efficace, bien toléré et peu coûteux. Sous réserve de quelques précautions, il n'y a aucun retentissement particulier sur le malade : le contrôle du taux de ferritine sanguin évite les excès de prélèvements qui font courir un risque d'anémie par manque en fer. Les points de ponctions doivent être variés pour éviter les « bleus ». La quantité de sang à prélever chez les personnes âgées doit être limitée à 200 ou 250 ml pour éviter des malaises en rapport avec l'état cardio-vasculaire.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Actuellement, avec un diagnostic de plus en plus précoce, le traitement de l'hémochromatose a tendance à se limiter aux saignées chez des personnes dépistées de plus en plus tôt. Aussi, subir une saignée 4 à 6 fois par an n'est plus une contrainte pour le malade.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Au moment du dépistage, un soutien psychologique peut être proposé si la personne a des difficultés à « admettre » ou « accepter » l'annonce du diagnostic.

● **Quels sont les changements de mode de vie qui peuvent influencer les symptômes de la maladie ?**

Aucun changement des habitudes des malades n'est à envisager dans l'hémochromatose en dehors de règles d'hygiène de vie qui incluent un régime normal et une diminution des boissons alcoolisées si des excès étaient antérieurement pratiqués.

● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi peut se faire au niveau de toutes les consultations d'hépatologie et de gastroentérologie. Le conseil génétique permet de dépister à temps les personnes à risque avant toute manifestation de la maladie. Les coordonnées des consultations de génétique adaptées sont disponibles sur le site **Orphanet** (www.orpha.net)

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Les situations d'urgence ne se présentent que dans les formes compliquées de l'hémochromatose. En cas d'insuffisance cardiaque ou de décompensation d'un diabète, le diagnostic d'hémochromatose doit être bien signalé au médecin en charge de l'urgence afin que la complication soit rattachée à sa cause et le traitement adapté.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

L'hémochromatose, maladie génétique à transmission autosomique récessive, est favorisée par la consanguinité. A l'heure actuelle, la meilleure prévention reste le dépistage chez les apparentés des personnes malades.

La prévention des complications relève d'une assiduité sans faille aux saignées selon le rythme et les volumes prescrits.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de l'hémochromatose sur la vie familiale, professionnelle, sociale, et sportive ?

L'hémochromatose, diagnostiquée précocement et traitée, ne présente plus aucun retentissement sur la qualité de vie des malades. En dehors de l'obligation d'effectuer les saignées aux délais prescrits, ces dernières pouvant d'ailleurs être effectuées à domicile, le malade peut mener une vie tout à fait normale.

Diagnostiquée tardivement, elle peut devenir invalidante et entraver l'activité professionnelle et sociale du malade en raison des nombreuses consultations de suivi qu'elle nécessite pour les différentes complications.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

L'hepcidine est une protéine récemment découverte dont on est sûr aujourd'hui que sa carence est à l'origine d'une surcharge en fer. Un traitement à base d'hepcidine ou d'un produit qui en augmenterait la fabrication, pourrait constituer à l'avenir, un nouvel espoir pour le traitement de l'hémochromatose.

Plusieurs gènes qui modulent l'intensité de la surcharge en fer intrahépatique viennent d'être identifiés chez la souris. L'intérêt chez l'homme est que ces mêmes gènes pourraient être impliqués dans l'expression clinique de l'hémochromatose (gravité ou faible évolutivité) et permettre de développer de nouveaux traitements.

● Où obtenir des informations complémentaires ? Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur,

prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net)

● Les prestations sociales en France

En France, l'hémochromatose dans ses formes avancées, fait partie des 30 affections longue durée (ALD 30) qui donnent lieu à exonération du ticket modérateur c'est-à-dire au remboursement à 100% par la caisse de sécurité sociale des frais médicaux imputables à la maladie. Les dépassements d'honoraires ne sont pas compris. Dans les formes graves, les malades ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la Maison Départementale du Handicap.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Jacques Rochette

Laboratoire de génétique moléculaire
médicale
Faculté de Médecine, Amiens

Professeur Pierre Brissot

Service des maladies du foie
CHU Hôpital Pontchaillou, Rennes

Fédération Française des
Associations de Malades
de l'Hémochromatose



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

