

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 diagnostic "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. Après avoir posé son diagnostic, il orientera le patient vers le professionnel de santé spécialiste de la pathologie et le plus apte à traiter le problème soulevé par une surcharge en fer d'origine génétique.

Ce volet de notre dossier a pour objectif de fournir aux médecins généralistes des contacts utiles, si nécessaire, à l'approfondissement d'un diagnostic et à la mise en œuvre du protocole de soins.

Centre hospitalier universitaire de Nantes

5 allée de la Gloriette - 44093 Nantes cedex 1

Service Gastro-entérologie Hépatologie - Consultations

Traitement par saignées réalisées à l'EFS,
34 boulevard Jean Monnet - 44011 Nantes (proche du CHU)
Téléphone : 02 40 08 31 52

Centre hospitalier général Saint-Nazaire

11 boulevard Georges Charpak - 44606 Saint-Nazaire

Service Gastro-entérologie Hépatologie - Consultations

Hôpital de jour - Traitement par saignées
Téléphone : 02 72 27 82 63

Centre hospitalier Châteaubriand-Nozay-Pouancé

Service Gastro-entérologie Hépatologie

Hôpital de jour et traitement par saignées
Téléphone : 02 40 55 88 88

Centre hospitalier universitaire d'Angers

4 rue Larrey - 49933 Angers cedex 9

Service Hépatologie

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 41 35 44 72

Centre hospitalier de Cholet

1 rue Marengo - 49325 Cholet cedex

Service Gastro-entérologie Hépatologie

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 41 49 64 22

Centre hospitalier de Saumur

Route de Fontevraud - 49325 Saumur cedex

Service Gastro-entérologie Hépatologie

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 41 53 31 00

Centre hospitalier de Laval

33 rue du haut Rocher - 53015 Laval cedex

Service Gastro-entérologie Hépatologie

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 43 66 51 13

Centre hospitalier de Nord-Mayenne

229 boulevard P. Lintier - 53102 Mayenne cedex

Hôpital de jour rattaché à la médecine

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 43 08 73 00

Centre hospitalier Château-Gontier

1 quai Georges Lefèvre - BP 50405

53204 Château-Gontier

Service de jour Gastro-entérologie

Consultations et traitement par saignées
Téléphone : 02 43 09 33 64

Centre Hospitalier du Mans

194 avenue Rubillard - 72037 Le Mans cedex

Service Oncologie et traitement par saignées

Téléphone : 02 96 05 71 21

Centre hospitalier Paul Chapron

56 avenue Pierre Brulé - 72401 La Ferté-Bernard

Consultations et traitement par saignées

Téléphone : 02 43 71 62 11

Centre hospitalier départemental des Oudairies La Roche-sur-Yon

85925 La Roche-sur-Yon cedex 9

Service Gastro-entérologie Hépatologie

Consultations et traitement par saignées à l'EFS de La Roche-sur-Yon

Téléphone 02 51 44 61 68

Centre hospitalier Loire Vendée-Océan

Boulevard Guérin - 85302 Challans cedex 1

Hôpital de jour - saignées

Téléphone : 02 51 49 60 35

EFS Nantes - 34 boulevard Jean Monnet - 44011 Nantes

Téléphone : 02 40 12 33 65

EFS Le Mans - Centre hospitalier - 194 avenue Rubillard

Téléphone : 02 43 39 94 94

EFS Laval - Maison du Don - 14 rue du Père Domaigné

Téléphone : 02 43 66 90 00

EFS La Roche-sur-Yon - Centre hospitalier des

Oudairies - Boulevard Stéphane Moreau

Téléphone : 02 51 44 63 61

Les infirmiers libéraux sont habilités à pratiquer l'acte de saignée sur prescription médicale précisant le volume à soustraire, le rythme des saignées et l'objectif à atteindre. Les saignées à domicile ne doivent être débutées qu'après 5 saignées en milieu hospitalier ou EFS ayant permis d'évaluer la tolérance au traitement.