# UNE MALADIE GRAVE PAR SURCHARGE EN FER

# L'HEMOCHROMATOSE GENETIQUE HEREDITAIRE

**Première maladie génétique en France par sa fréquence**, l'hémochromatose héréditaire atteint 1 Français sur 300, soit 180 000 personnes susceptibles de développer une surcharge en fer de l'organisme. En l'absence de diagnostic et de traitement, cette maladie évolue insidieusement et risque de provoquer des complications graves susceptibles d'entraîner une invalidité ou une mort prématurée (2 000 par an).

**La cause** en est l'accumulation progressive du fer avec l'âge. En effet, l'hémochromatose est liée à l'anomalie d'un gène dénommé HFE. Cette anomalie entraîne un passage accru dans le sang du fer provenant de l'alimentation. L'excès de fer sanguin peut conduire à une accumulation et provoquer chez l'adulte des lésions graves : cirrhose, maladies de cœur, diabète sucré, rhumatismes, et surtout fatigue extrême, invalidante, avec troubles sexuels, par destruction des glandes endocrines, et état dépressif.

**Le diagnostic** doit être fait le plus tôt possible entre 20 et 35 ans, par une simple prise de sang pour doser le coefficient de saturation de la transferrine et la ferritinémie. La transferrine est la protéine qui transporte le fer depuis le tube digestif jusqu'à la moelle osseuse où il entre dans la composition des globules rouges ; la ferritinémie représente la surcharge en fer. Le test génétique confirme le diagnostic (recherche des mutations C282Y et H63D du gène HFE). Si le dépistage est précoce, l'espérance de vie est normale grâce au traitement par saignées.

**Ce traitement** est simple, peu coûteux, efficace : des saignées répétées permettent d'éliminer la surcharge de fer accumulé dans l'organisme. En effet, les globules rouges sont très riches en fer, une saignée de 500 ml permet donc d'enlever 250 mg de fer. Leur volume et leur rythme sont déterminés en fonction du taux de ferritine, l'objectif étant, dans un premier temps, de désaturer l'organisme, puis d'éviter la reconstitution progressive de l'excès de fer. Les saignées peuvent être faites dans les Etablissements Français du Sang avec centre de santé (« dons-saignées ») ou bien à domicile (médecin, infirmière).

**Le dépistage familial** est indispensable et s'adresse en priorité aux frères et sœurs, mais aussi aux enfants majeurs et aux parents naturels lorsqu'un sujet est trouvé. Il permet de dépister des sujets jeunes où les saignées seront très efficaces. Ce n'est pas toujours le cas à 50-60 ans.

**Le but de l'Association Hémochromatose France** est de faire connaître cette maladie et susciter un dépistage précoce des malades qui auront alors une espérance de vie normale.

Pr Henri MICHEL
ASSOCIATION HEMOCHROMATOSE FRANCE
BP 57118 – 30912 NIMES CEDEX 2
Tél. : 04 66 64 52 22 – Fax : 04 66 62 93 87
www.hemochromatose.fr
contact@hemochromatose.fr