

## **Hémochromatose : le temps du dépistage est venu !**

**Communiqué de l'Académie nationale de médecine<sup>1</sup>**

**10 mai 2021**

Si le manque de fer est connu de tous, la surcharge en fer demeure grandement méconnue. Pourtant, nombreuses sont les données étayant son impact sur la santé. D'origine génétique, l'hémochromatose se caractérise par le développement insidieux d'un excès en fer lié à une insuffisance en l'hormone du fer, appelée hepcidine. Il en résulte une hyper-absorption du fer normalement contenu dans l'alimentation. Le profil génétique qui prédispose à cette perturbation est d'une grande fréquence, une vaste étude récente <sup>(1)</sup> démontrant qu'il est présent chez plus de 6 sujets caucasiens sur 1000.

Les conséquences cliniques <sup>(2)(3)</sup> se révèlent à l'âge adulte et sont sources de morbidité (fatigue, impuissance, douleurs articulaires, ostéoporose, hypertrophie du foie, diabète, teint bronzé) et de mortalité (cirrhose, cancer du foie, atteinte cardiaque), ces différentes atteintes pouvant être isolées ou diversement associées. Le diagnostic d'hémochromatose, à condition d'y penser, est devenu très simple, reposant sur la triade suivante : i) La clinique ; ii) La biologie : élévation dans le sang du coefficient de saturation de la transferrine (reflet performant du taux de fer) et de la ferritine (reflet du stock global de fer dans l'organisme), présence de la mutation C282Y en double exemplaire, et iii) L'imagerie (« IRM-fer »), qui permet de visualiser et de quantifier la surcharge. Cette approche diagnostique est « non invasive » car elle permet d'éviter le recours à la ponction du foie.

Donnée très rare pour une maladie génétique, l'hémochromatose bénéficie d'un traitement simple, bien toléré, efficace et très peu coûteux : la saignée. Appliquées tôt, les soustractions sanguines répétées permettent le retour à une vie et à une espérance de vie normales. Pourtant, en raison d'une valorisation financière insuffisante de l'acte de saignée, l'offre de soins s'est considérablement réduite ces dernières années avec des délais d'attente entraînant une perte de chances pour un grand nombre de malades. Cette évolution est d'autant plus regrettable que l'hémochromatose bénéficie d'une reconnaissance institutionnelle par le biais d'un centre national de référence travaillant en lien étroit avec plusieurs centres de compétence <sup>(4)</sup>. Elle bénéficie aussi d'un fort soutien associatif <sup>(5)</sup>. La perspective thérapeutique innovante, à moyen terme, est représentée par la supplémentation en hepcidine qui permettra le retour à un métabolisme du fer normal.

Indépendamment de ces thérapeutiques « curatives », il faut insister sur l'importance de l'approche préventive, et particulièrement des enquêtes familiales qui sont encore trop peu réalisées.

A l'occasion de la semaine mondiale de l'hémochromatose (1-5 juin 2021), l'Académie nationale de médecine insiste sur les mesures suivantes :

- Améliorer la connaissance des personnels de santé, en formation et en exercice, sur l'hémochromatose de manière à détecter la maladie le plus tôt possible ;

---

<sup>1</sup> Communiqué de la Plateforme de Communication Rapide de l'Académie validé par les membres du Conseil d'administration le 10 mai 2021.

- Revaloriser de manière urgente l'acte de saignée, traitement encore tout à fait actuel, afin de permettre un accès aux soins qui n'est plus aujourd'hui assuré de manière satisfaisante dans notre pays ;

- Faire prendre conscience de l'enjeu de santé publique en développant un vrai maillage national pour la réalisation des enquêtes familiales, et en engageant une stratégie de dépistage de population, à partir de l'âge adulte jeune, basé sur des tests sanguins simples comme la combinaison du coefficient de saturation de la transferrine et du taux de ferritinémie.

## Références

1. Pilling L.C. et al. Common conditions associated with hereditary haemochromatosis genetic variants: cohort study in UK Biobank. *BMJ* 2019 Jan 16;364:k5222. doi: 10.1136/bmj.k5222
2. HAS (Haute Autorité de Santé). ALD n°17. Hémochromatose. 2012 [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_592230/fr/ald-n17-hemochromatose](https://www.has-sante.fr/jcms/c_592230/fr/ald-n17-hemochromatose)
3. Brissot P et al. Hemochromatosis. *Nat Rev Dis Primers* 2018 Apr 5;4:18016. doi: 10.1038/nrdp.2018.16
4. Centre de référence de l'hémochromatose. <https://centre-reference-fer-rennes.org/>
5. Association France Fer Hémochromatose. <https://www.hemochromatose.org/>