

Il est fondé sur les saignées. Appliqué depuis 1947, il est simple, efficace, bien toléré, peu coûteux. Il comporte deux phases :

Le traitement d'attaque pour éliminer la surcharge en fer.

Il consiste en général à pratiquer des saignées hebdomadaires de 400 à 500 ml en moyenne, durant 1 à 2 ans en fonction de la surcharge en fer. La soustraction des globules rouges, riches en fer, oblige l'organisme à puiser dans les réserves de fer pour former de nouveaux érythrocytes. Chaque saignée permet de soustraire environ 200 à 250 mg de fer. La tolérance clinique est excellente. L'efficacité du traitement déplétif sera évaluée par la surveillance de la ferritinémie et la tolérance biologique par le taux d'hémoglobine qui doit rester supérieur à 11 g/dl. L'objectif est d'obtenir une ferritinémie ≤ 50 ng/ml.

Le traitement d'entretien pour éviter la ré-accumulation du fer.

Le traitement par saignées doit être poursuivi « à vie » pour maintenir la ferritinémie ≤ 50 ng/ml. L'efficacité est d'autant plus spectaculaire que le traitement est précoce (30-35 ans). L'asthénie, la mélanodermie, les troubles cardiaques s'atténuent et peuvent disparaître. En revanche, les douleurs articulaires et le diabète disparaissent plus difficilement lorsqu'ils sont installés.

Les chélateurs du fer ne sont utilisés que dans les rares cas de contre-indications aux saignées (anémie associée en particulier). Il s'agit de traitements astreignants, lourds et coûteux, dont les effets secondaires ne sont pas négligeables.

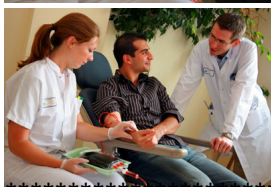
L'érythro-aphérèse, permet de prélever uniquement les globules rouges et d'éliminer le fer qu'ils contiennent. Ainsi, de 500 à 1000 mg de fer peuvent être éliminés à chaque séance. Ce traitement nécessite un appareillage complexe (séparateur de cellules) ce qui en restreint l'accès et n'est pas remboursé par la Sécurité Sociale.

La découverte de l'hepcidine, peptide impliqué dans la régulation de l'absorption digestive du fer, constitue peut-être un espoir thérapeutique.

Au stade de cirrhose décompensée, avec ou sans hépatocarcinome, la transplantation hépatique est le seul traitement effectif de l'HH.

Il n'y a aucun régime alimentaire à suivre. Il faut éviter de prendre du fer ou de la vitamine C sous forme pharmaceutique. Il est recommandé de boire du thé.

La saignée



La Haute Autorité de la Santé Recommandations pour la prise en charge de la maladie.

Synthèse des recommandations

Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE

(HAS, consensus formalisé d'experts, juillet 2005)

L'hémochromatose HFE (hémochromatose de type 1) est une maladie de surcharge en fer génétiquement déterminée (génotype C282Y homozygote), de transmission autosomique récessive, de pénétrance incomplète et d'expressivité variable. Les recommandations figurant ci-dessous concernent les conditions de prise en charge des sujets hémochromatosiques pour lesquels un diagnostic d'homozygotie C282Y du gène HFE vient d'être établi. Elles sont consultables dans leur entier sur le site « www.has-sante.fr ».

□ **Quelle évaluation initiale ?**

- Interroger le sujet homozygote pour C282Y sur ses antécédents médicaux ;

- identifier les facteurs de risque de survenue d'une complication ou d'aggravation des complications existantes (consommation excessive d'alcool, infection à VHC, antécédents familiaux, etc.) ;

- réaliser un examen clinique, un bilan martial (ferritinémie et coefficient de saturation de la transferrine [CS-Tf]) si celui-ci n'a pas encore été réalisé et, le cas échéant, les examens complémentaires (cf. *tableau I*) ;

- déterminer le stade de sévérité (se reporter au *tableau I*).

□ **Quand et comment traiter ?**

- Démarrer un traitement d'induction par saignées pour tout stade 2, 3 ou 4, c'est-à-dire dès lors que la ferritinémie est supérieure au seuil de 300 µg/l s'il s'agit d'un homme et 200 µ/l s'il s'agit d'une femme (cf. *tableau I*) ;

- n'utiliser le traitement par chélation du fer que dans les cas exceptionnels de contre-indication ou de non-faisabilité de la soustraction veineuse.

▣ ***Où réaliser les saignées ?***

- ***En établissement de santé ou en structure de soins autorisée*** :▣

o ne pas réaliser les saignées en hôpital de jour dès lors que l'état du patient ne nécessite pas de prise en charge particulière et que les tarifs pratiqués ne sont pas justifiés.

- ***À domicile*** : n'entreprendre un traitement à domicile qu'après :▣

o vérification de la tolérance (au moins 5 saignées en établissement de santé ou structure de soins) ;

o rédaction d'un projet thérapeutique écrit, pluridisciplinaire et multiprofessionnel, et de procédures sécurisées, incluant la gestion des déchets ;

o s'être assuré que l'infirmier(ère) sera présent(e) pendant toute la durée de la saignée et qu'un médecin pourra intervenir rapidement.

□ *Comment suivre le patient ?*

- Mettre en place et veiller à ce que soit tenu à jour un outil de suivi du patient partagé entre le patient et les professionnels de santé qui le prennent en charge (par ex. un carnet de suivi)¹ ;
- adapter le suivi du patient en fonction de la sévérité de la maladie (cf. tableau *verso*) ;
- traitement et suivi des complications : se reporter aux recommandations existantes concernant leur prise en charge dans le cadre général (non spécifique de l'hémochromatose) ;
- apporter des conseils concernant les facteurs de risque tels que l'abus d'alcool et les infections virales hépatotropes (par exemple vaccination anti-VHB).

□ *Quel conseil génétique apporter ?*

- Expliquer au probant l'intérêt pour ses frères et sœurs, ses parents, ses enfants majeurs et l'autre parent naturel de ses enfants de participer à une enquête génétique. **Attention, l'information des apparentés sur ce sujet relève du seul patient ;**
- accompagner systématiquement tout test génétique d'un dosage du CS-Tf et d'un dosage de la ferritinémie.

1

Cet outil comprendra au minimum :

- les coordonnées, poids et comorbidités du patient ;

- les coordonnées des différents intervenants de la prise en charge ;

- la pression artérielle et la fréquence cardiaque à chaque saignée ;

- les dates et volumes des saignées ;

- les résultats des contrôles de ferritinémie et d'hémoglobinémie ;

- la mention de l'accord du médecin pour les saignées et la justification des modifications du traitement ;

- la mention des incidents et événements indésirables survenus à l'occasion des saignées (« tolérance »). les résultats des contrôles de ferritinémie et d'hémoglobinémie ;

TABLEAU I. ÉLÉMENTS STANDARD DE PRISE EN CHARGE DE L'HÉMOCHROMATOSE HFE				
ÉVALUATION INITIALE : INTERROGATOIRE, EXAMEN CLINIQUE, BILAN INITIAL (FERRITINE & C2'IF)				
	Pas de symptômes		Pas de symptômes	
	<ul style="list-style-type: none"> • C2'IF < 48 % • Ferritine normale 		<ul style="list-style-type: none"> • C2'IF > 48 % • Ferritine normale 	
STADES	STADE 0	STADE 1	STADE 2	STADES 3 & 4
BILAN INITIAL COMPLÉMENTAIRE	Pas d'examen complémentaires		<ul style="list-style-type: none"> • Rechercher une étiologie : <ul style="list-style-type: none"> - pancréatique (glycémie à jeun) - hépatique (transaminases, échographie en cas de signes cliniques ou de cholestase) - génétique (caryotype pour les stades 3 et 4) ; - génétique (dosage ferritine à 8 et 9 et si femme) ; - dépense (dosage ferritine) en présence de cofacteur d'ostéoporose. • Orienter vers un spécialiste en fonction de la clinique et en cas d'anomalie du bilan (en particulier la ferritine > 1 000 µg/l). 	
TRAITEMENT	Pas de traitement		<p>Traitement débuté par saignée (jusqu'à 7 ml/kg sans dépasser 500 ml)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Chaque saignée est suivie d'un traitement hémodésintoxique : procraine jusqu'à ce que la ferritine devienne < 50 µg/l. • Phase d'entretien par saignée tous les 2, 3 ou 4 mois (en fonction des patients) : maintenir la ferritine < 50 µg/l. <p>Traitement des complications à adapter en fonction de la clinique :</p> <ul style="list-style-type: none"> • À chaque saignée : interrogatoire et évaluation clinique. • En phase d'entretien : en début de traitement, contrôle mensuel de la ferritine, tous les saignées jusqu'à atteinte de seuil de 50 µg/l (chez un homme et 20 µg/l chez une femme). En l'absence de ces valeurs, contrôle de la ferritine tous les 2 saignées. • En phase d'entretien : contrôle de la ferritine tous les 2 saignées. Contrôle de l'hémoglobine dans les 8 jours qui précèdent la saignée. • Suspense les saignées en cas d'hémoglobine < 11 g/l. <p>Suivi des complications à adapter en fonction de la clinique (par ex. dépouillage au cancerose hépatocellulaire et cas de cirrhose, suivi du diabète, etc.)</p>	
SUIVI	Tous les 3 ans : <ul style="list-style-type: none"> • Interrogatoire • examen clinique • ferritine & C2'IF 	Chaque année : <ul style="list-style-type: none"> • Interrogatoire • examen clinique • ferritine & C2'IF 		