

SYNTHÈSE DES RECOMMANDATIONS PROFESSIONNELLES

Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE

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.

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

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 µg/l s'il s'agit d'une femme (cf. *tableau*)
- **n'utiliser le traitement par chélation du fer** que dans les cas exceptionnels de contre-indication ou de non-faisabilité de la soustraction veineuse

ÉLÉMENTS STANDARD DE PRISE EN CHARGE DE L'HÉMOCHROMATOSE

	ÉVALUATION INITIALE : INTERROGATOIRE, EXAMEN	
	<ul style="list-style-type: none"> ● Pas de symptôme ● CS-Tf < 45 % ● Ferritinémie normale 	<ul style="list-style-type: none"> ● Pas de symptôme ● CS-Tf > 45 % ● Ferritinémie normale
STADES	STADE 0	STADE 1
BILAN INITIAL COMPLÉMENTAIRE	Pas d'examens complémentaires	
TRAITEMENT	Pas de traitement	
SUIVI	<i>Tous les 3 ans :</i> <ul style="list-style-type: none"> ● interrogatoire ● examen clinique ● ferritinémie & CS-Tf 	<i>Chaque année :</i> <ul style="list-style-type: none"> ● interrogatoire ● examen clinique ● ferritinémie & CS-Tf

CLINIQUE, BILAN MARTIAL (FERRITINÉMIE & CS-Tf)

<ul style="list-style-type: none"> ● <i>Pas de symptôme</i> ● <i>CS-Tf > 45 %</i> ● <i>Hyperferritinémie</i> 	<ul style="list-style-type: none"> ● <i>Phase d'expression clinique</i> ● <i>CS-Tf > 45 %</i> ● <i>Hyperferritinémie</i>
--	--

STADE 2	STADES 3 & 4
---------	--------------

<ul style="list-style-type: none"> ● Rechercher une atteinte : <ul style="list-style-type: none"> ▶ pancréatique (glycémie à jeun) ▶ hépatique (transaminases, échographie en cas de signes cliniques ou de cytolyse) ▶ cardiaque (échographie pour les stades 3 et 4) ▶ gonadique (dosage testostérone s'il s'agit d'un homme) ▶ osseuse (ostéodensitométrie) en présence de cofacteurs d'ostéoporose ● Orienter vers un spécialiste en fonction de la clinique et en cas d'anomalie du bilan (en particulier si ferritinémie $\geq 1\ 000\ \mu\text{g/l}$)

<p>Traitement déplétif par saignée (jusqu'à 7 ml/kg sans dépasser 550 ml)</p> <ul style="list-style-type: none"> ● <i>Phase d'induction</i> par saignée au maximum hebdomadaire : poursuivre jusqu'à ce que la ferritinémie devienne $\leq 50\ \mu\text{g/l}$ ● <i>Phase d'entretien</i> par saignée tous les 2, 3 ou 4 mois (en fonction des patients) : maintenir la ferritinémie $\leq 50\ \mu\text{g/l}$

Traitement des complications à adapter en fonction de la clinique

<ul style="list-style-type: none"> ● <i>À chaque saignée</i> : interrogatoire et évaluation clinique ● <i>En phase d'induction</i> : en début de traitement, contrôle mensuel de la ferritinémie lors des saignées jusqu'à atteinte du seuil de $300\ \mu\text{g/l}$ chez un homme et $200\ \mu\text{g/l}$ chez une femme. En dessous de ces valeurs, contrôle de la ferritinémie toutes les 2 saignées ● <i>En phase d'entretien</i> : contrôle de la ferritinémie toutes les 2 saignées. Contrôle de l'hémoglobinémie dans les 8 jours qui précèdent la saignée ● <i>Suspendre les saignées en cas d'hémoglobinémie < 11 g/dl</i>
--

Suivi des complications à adapter en fonction de la clinique (par ex. dépistage du carcinome hépato-cellulaire en cas de cirrhose, suivi du diabète, etc.)

OÙ RÉALISER LES SAIGNÉES ?

- **En établissement de santé ou en structure de soins autorisée :**
 - ▶ 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 :
 - ▶ vérification de la tolérance (au moins 5 saignées en établissement de santé ou structure de soins)
 - ▶ rédaction d'un projet thérapeutique écrit, pluridisciplinaire et multiprofessionnel, et de procédures sécurisées, incluant la gestion des déchets
 - ▶ 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 suivi¹)
- adapter le suivi du patient en fonction de la sévérité de la maladie (cf. tableaux pages précédentes)
- 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'hémoglobémie ; ● 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 »).