

L'Hémochromatose en Ile de France en 2015: un problème de Santé Publique?

Dr Françoise Courtois

Journée de Médecine Transfusionnelle
Hôpital Cochin - 27 Novembre 2015



Les Fédérations de Malades de l'Hémochromatose : Des structures Fédératives (I)

- **Association Hémochromatose France (AHF)**
- **Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose (FFAMH):**
 - 2004 Rennes
 - Membre fondateur : Association Hémochromatose Ouest



FFAMH



Hémochromatose Ouest



Hémochromatose Paris-IdF



Alsace Hémochromatose



Hémochromatose Poitou-Charente



4 régions

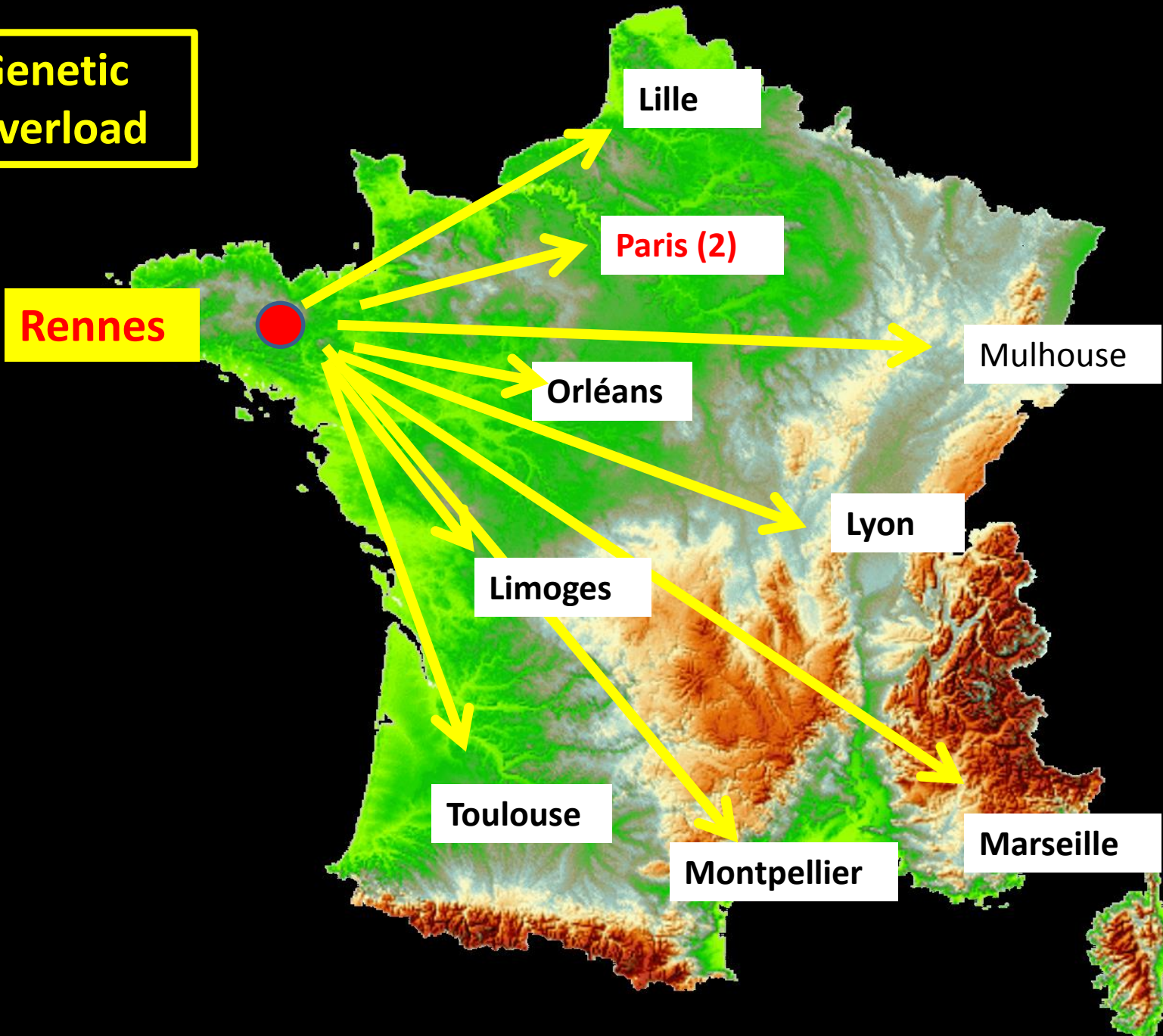
FFAMH : les partenaires (1)

I. Centre National de Référence des surcharges en fer rares d'origine génétique (Rennes)

+ 10 Centres de Compétences



**Rare Genetic
Iron Overload**



Rennes

Lille

Paris (2)

Mulhouse

Orléans

Lyon

Limoges

Toulouse

Montpellier

Marseille

FFAMH : les partenaires (1)

I. Centre National de Référence des surcharges en fer rares d'origine génétique (Rennes)



II. Alliance des Maladies Rares



III. INSERM



IV. EFS



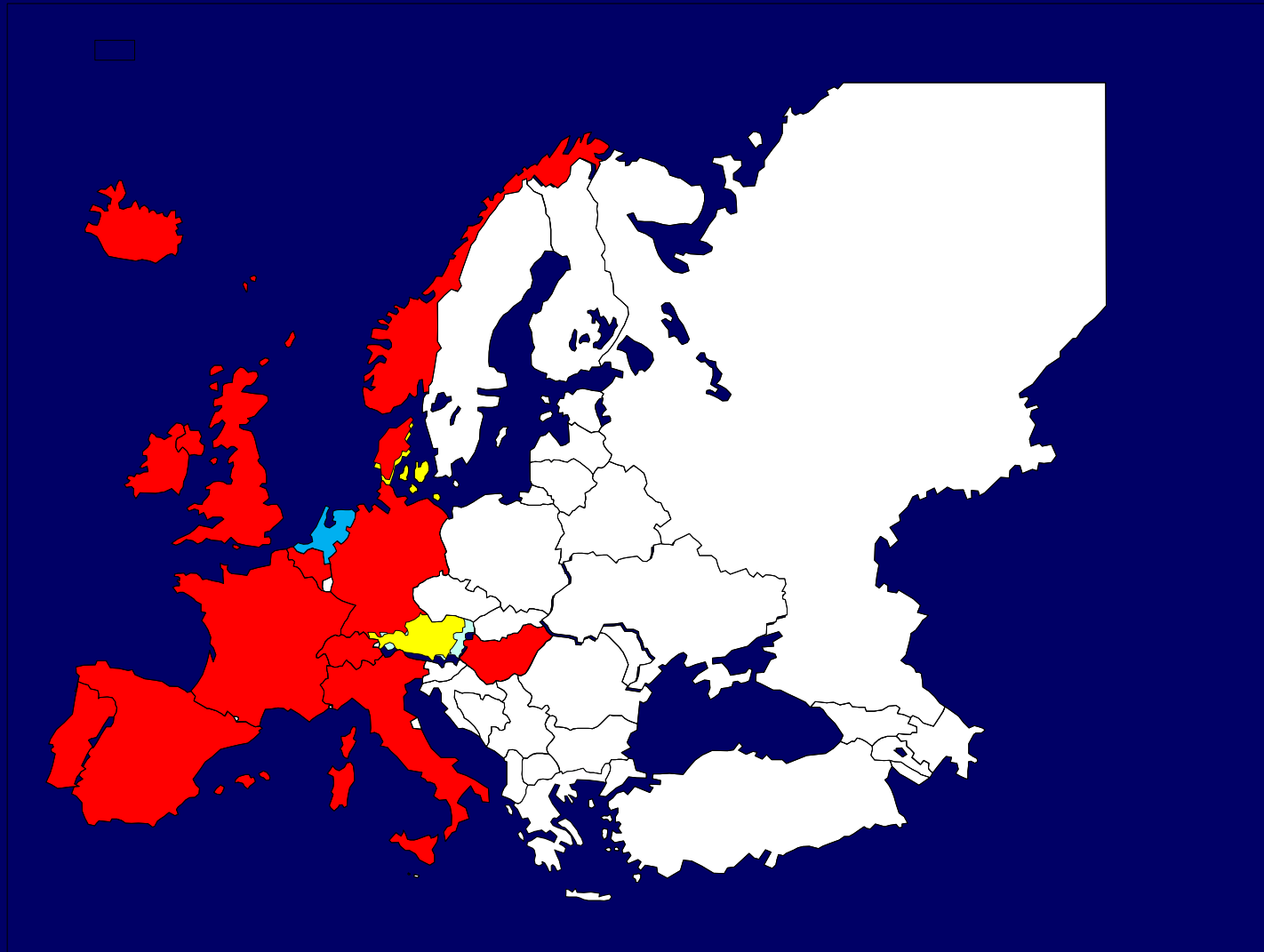
...

Les Structures Fédératives des Malades HH en Europe (II)



- 2004 : 3 membres fondateurs (Rennes)
 - France: AHO (Bretagne) et FFAMH
 - Espagne
 - Belgique
- 2015: 12 pays (13 associations) + 2 (... 2016)

EFAPH : Situation 2015

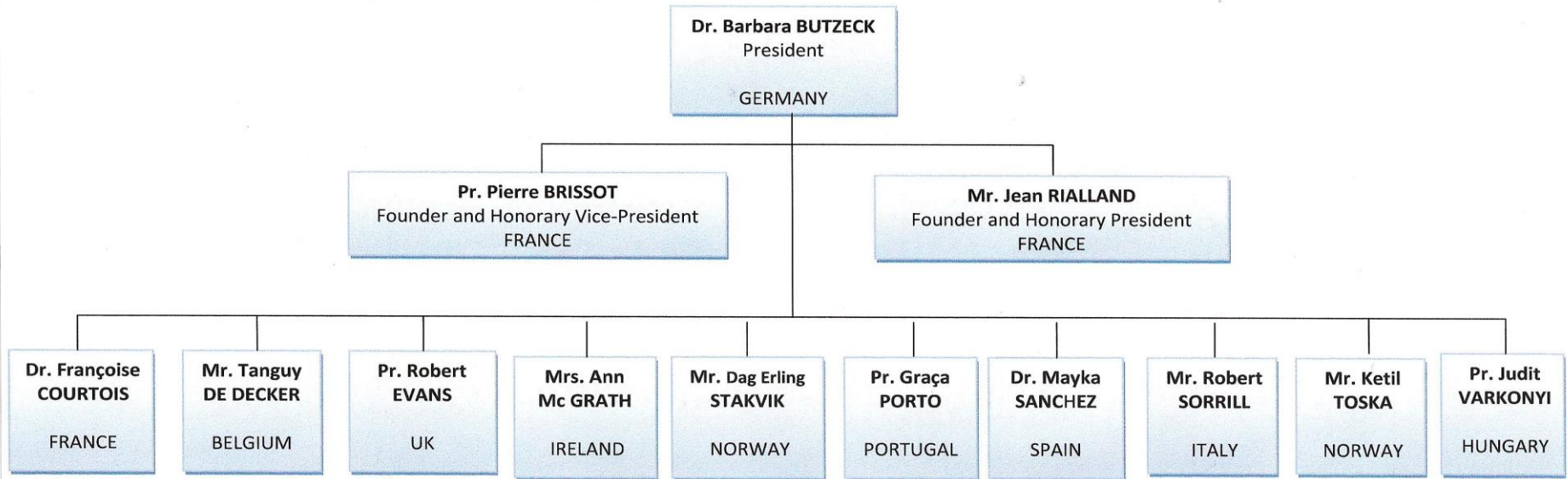


 12 EFAPH members

 1 starting collaboration

 1 Coming member

MEMBERS OF EFAPH BOARD (Further to AGM London 2013)



EXECUTIVE COMMITTEE

President : Dr. Barbara BUTZECK - Germany
General Secretary : Dr. Françoise COURTOIS - France
Treasurer : Mr. Dag Erling STAKVIK - Norway
Vice-President : Dr. Mayka SANCHEZ - Spain
Vice-President : Mr. Ketil TOSKA - Norway
Advisor: Mr. Jean-Daniel KAHN - France
Webmaster: Mrs. Emerencia TEXEIRA - Portugal

SCIENTIFIC COMMITTEE

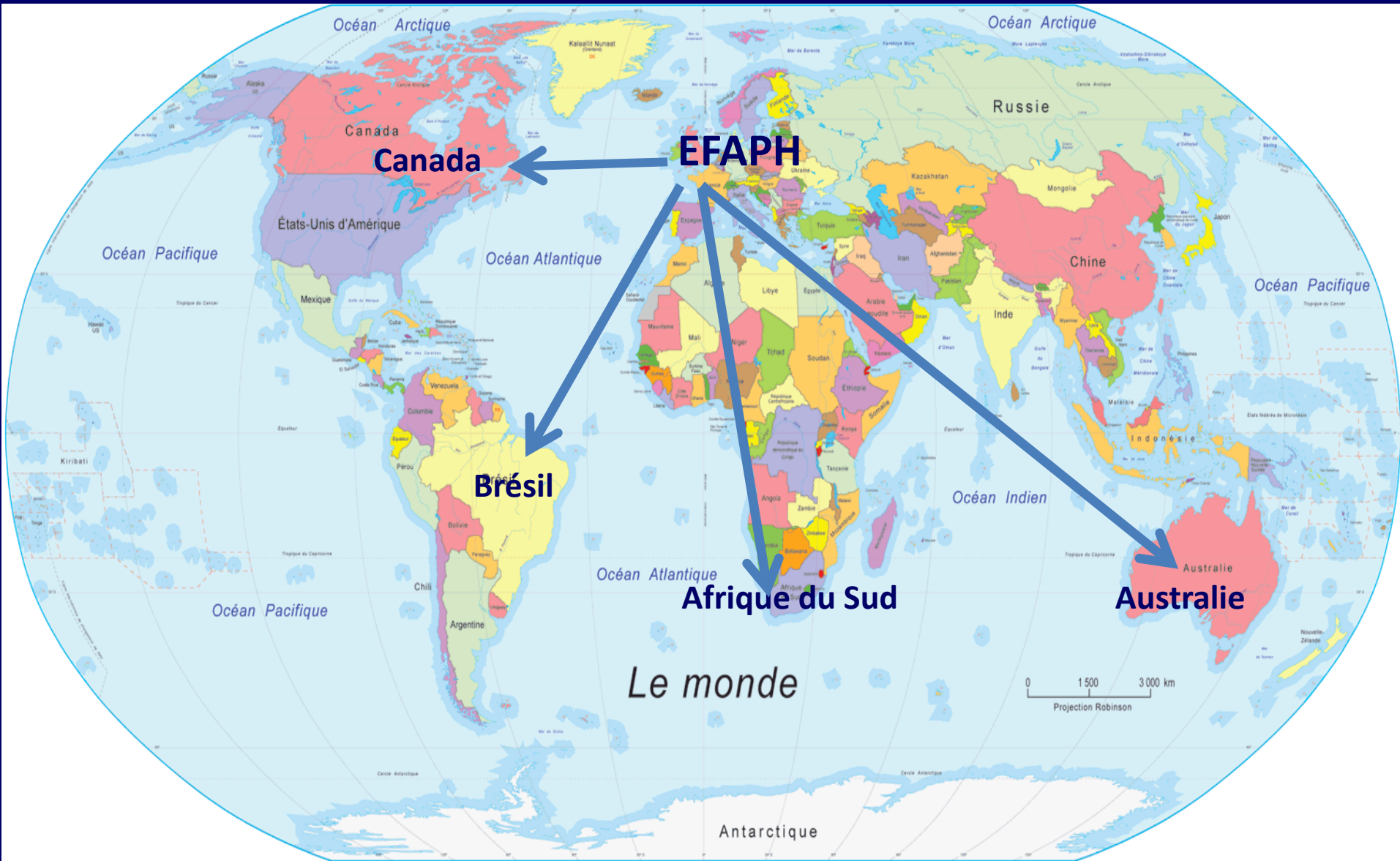
Pr. Graça PORTO - IBMC Porto, Portugal (Chair)
Pr. Pierre BRISSOT - Pontchaillou University Hospital Rennes, France
Pr. Sonia DISTANTE - Oslo University Hospital, Oslo, Norway
Pr. Robert EVANS - Brunel University, London, UK
Dr. Olivier LOREAL - Inserm U991 CHRU Pontchaillou, Rennes, France
Dr. John RYAN - Mater Misericordiae University Hospital Dublin, Ireland
Dr. Mayka SANCHEZ - IMPPC Barcelona, Spain
Pr. Heinz ZOLLER - Medical University of Innsbruck, Austria

Des partenaires européens


- EURORDIS (Rare Diseases)
- European Federation Patients (EPF)
- CPME Standing Committee of European Doctors
- Orphanet
- ...



International Alliance of Haemochromatosis Associations



Des objectifs communs

- **Soutenir, aider** : patients et familles
- **Informer**: Médecins (Médecins généralistes)
Grand public
  **diagnostic plus précoce**
- **Encourager le dépistage génétique familial**
- **Promouvoir des bonnes pratiques** pour améliorer la qualité de vie des patients
- **Participer à la Recherche** clinique et fondamentale

Déjeuner débat au PE : un évènement majeur en décembre 2011



1 Question écrite (PE) déc 2011

1 Réponse (Commission Européenne) fév 2012

- ...“HH trends to be *under-diagnosed*, partly because its symptoms are similar to those of a range of other illnesses”
- ...“to develop specific guidelines on *early detection* and diagnosis of hereditary haemochromatosis,
- ...” nor is it planning to *organise awareness campaigns addressing health professionals*”.
- ... essentiel de développer la recherche *épidémiologique, clinique* et fondamentale

Des projets (1)

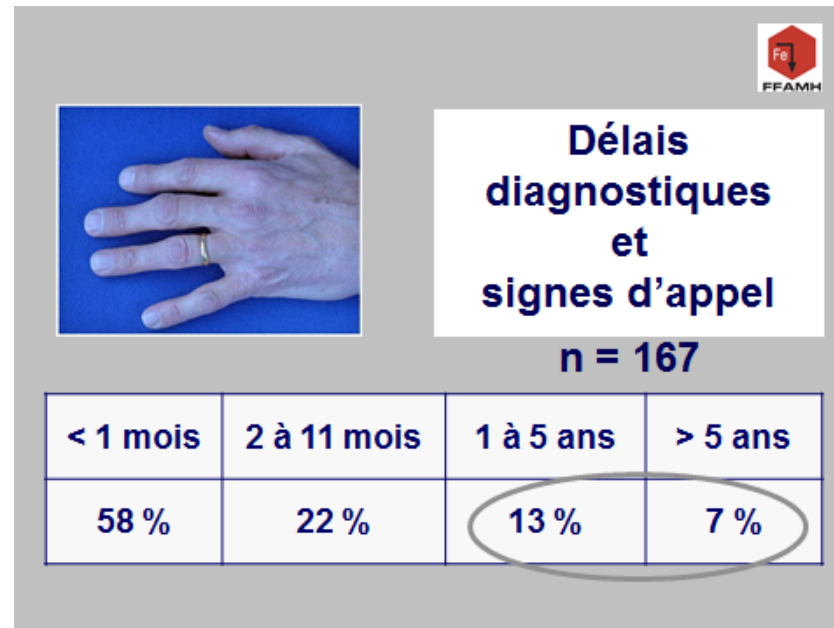
- **1) Création de réseaux d'excellence EU :**
 - > *European Reference Network (ERN)*...
- **2) Développement du Don-saignée:**
 - hétérogénéité de la législation et des pratiques
 - enquête 2015
 - groupe de travail EU
- **3) Etudes cliniques multicentriques**
 - Groupe Arthropathies EU: Analkrina (Pascal Guggenbuhl-Rennes)

. 4) Tout mettre en œuvre pour

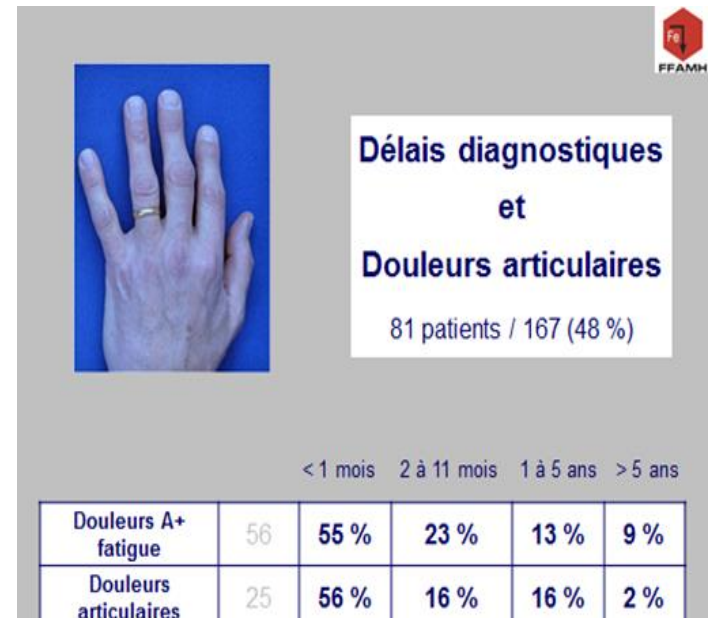
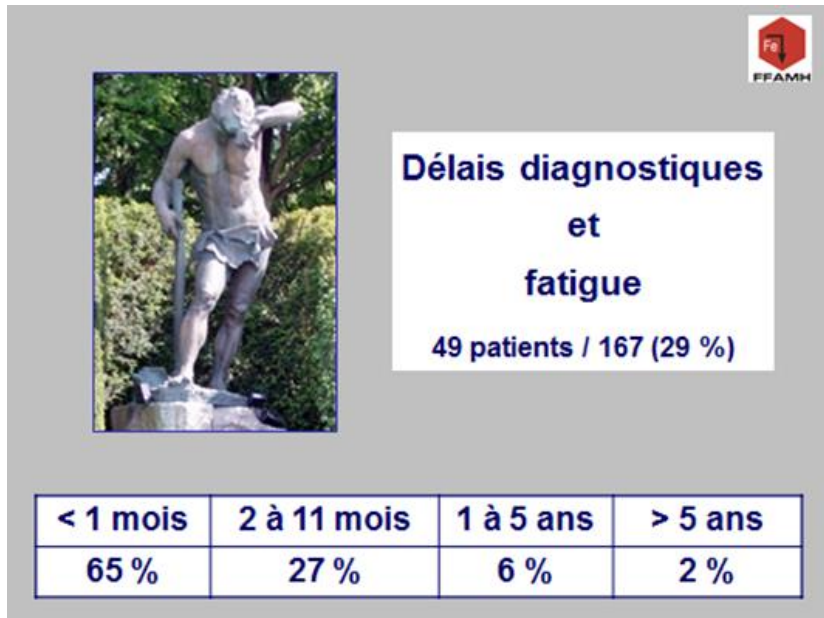
**un diagnostic plus
précoce...**

Hémochromatose de type 1: Circonstances de découverte et délais diagnostiques (2011) : B.Gasser (Alsace) , FFAMH, EFS

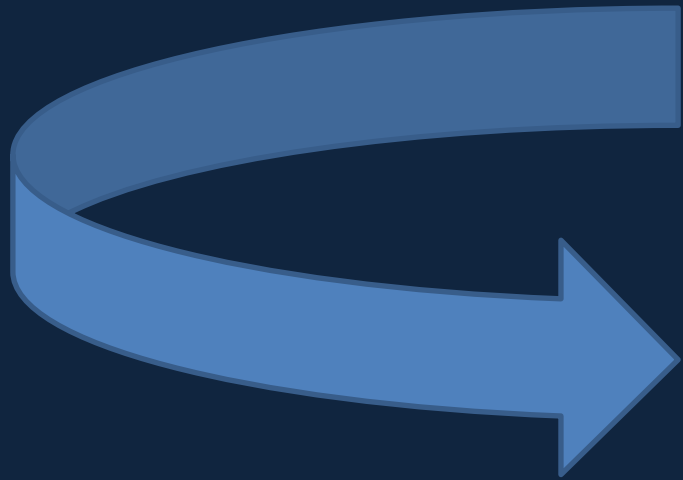
- 374 sujets HH :
 - 45% avec signes cliniques (N = 167)
 - 29% enquête familiale
 - 26% découverte de hasard
- 167 signes cliniques au moment du diagnostic



- Hémochromatose de type 1: Circonstances de découverte et délais diagnostiques (2011) : B.Gasser (Alsace) , FFAMH, EFS

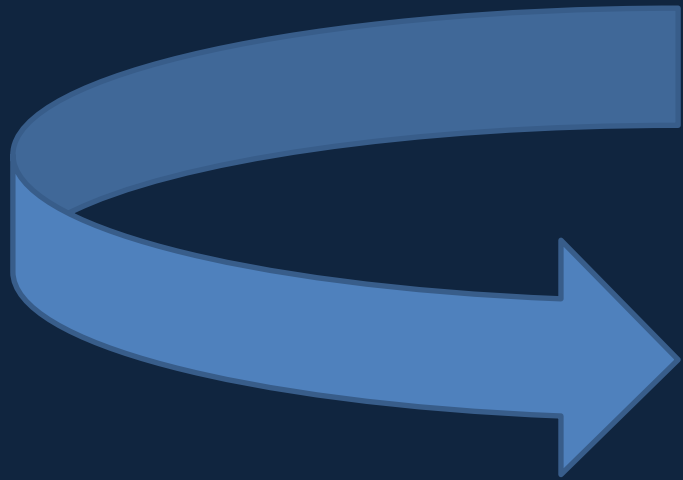


**Tout faire pour un diagnostic
plus précoce**



Que faire ???

**Tout faire pour un diagnostic
plus précoce**



Que faire ???

... Sensibiliser les Médecins Généralistes

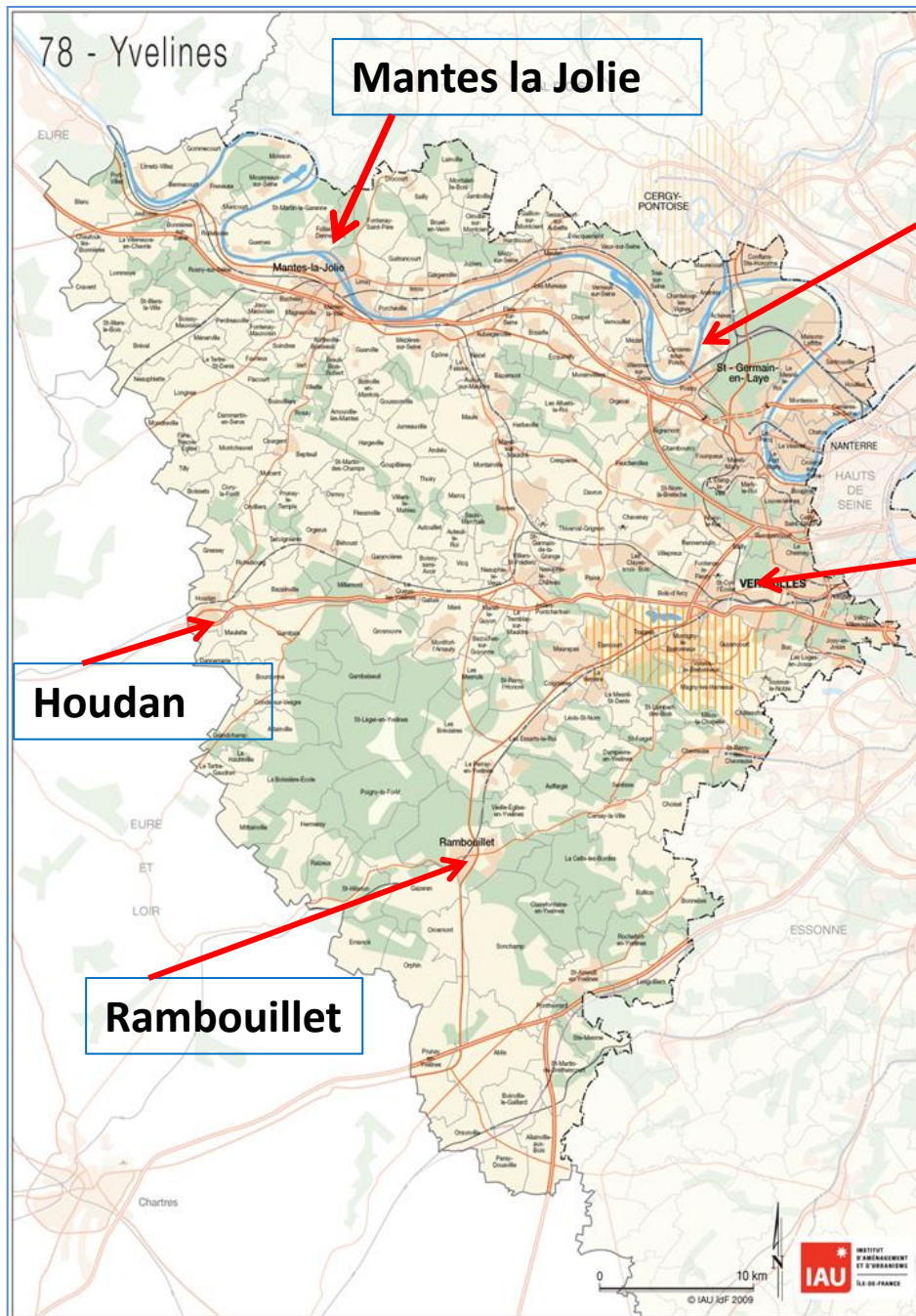
1ère étude pilote dans les Yvelines: 2013/14

« Campagne d'information des
médecins Généralistes du 78 »



Méthodologie (1)

- 1) Identification des Centres « spécialisés »,
visites des sites



1.412.400 hab (2012)
 3909 Médecins
 1700 Médecins Généralistes (44%) 1/2 « libéraux »
 5 Hôpitaux principaux (HP) - 4 services
 Hepato–Gastro-Enterologie - 1
 Consultation Gastro/Enterologie
 4 HP ont une unité pour les saignées
 1 HP très proche d'un Centre EFS 7
 3 / 262 communes ont au moins un MG
 (2012)

Méthodologie (2)

2) Création d'un document didactique (juin 2013)

– Recto: une « CAT » (Comment ne pas passer à côté d'une HH?)

–Verso:

Le relevé des services cliniques spécialisés (HGE) du 78 +

Le relevé des centres de saignées du 78 (adresses, n° de tél)

COMMENT NE PAS « PASSER À CÔTÉ » D'UNE HEMOCHROMATOSE

Objectifs : - Identifier 1 sur 250 individus
- Actuellement invisible par les usages « diagnostiques »
Tout examen diagnostique trop tard, les complications sont évitables, parfois mortelles

Stratégie diagnostique :

Dans le cas d'un taux de saturation de la transferrine (ST) > 45% le plus précis, normal = 45%

+

Dans la famille

Normal = 100 des personnes génétiquement
+ 100 après le mariage
+ 100 des frères

recherche une fois dans la vie au cours d'un bilan systématique de préférence entre 30 et 50 ans

en raison d'une incidence de décès précoce, de démodulation d'organes, de troubles de fertilité, de diabète, d'arthropathologies rhumatismales...

↓

**Si le ST est > 45% une hémostase normale et normale
la ferritine est proportionnelle à la saturation de fer**

↓

**Dans le cas d'un taux de saturation de la transferrine
> 45% le plus précis de la transferrine (ST) > 45% l'hémochromatose**

- Si la maladie est présente sur les deux chromosomes (hétérozygote), le sujet est atteint d'hémochromatose :
- C'est le type de l'hémochromatose et atteint à un âge précoce
- Soit à 50 ans une maladie mortelle

- Si la maladie est présente à l'état hétérozygote ou est absente : une autre cause est à rechercher (autres
formes d'hémochromatose génétique : hémochromatose hémochromatose, hémochromatose, etc.)

**Si le ST est > 45% une hémostase normale est normale
la ferritine n'est pas forcément proportionnelle au stock de fer**

des explorations précises sur le système hépatique, le système endocrinien, le système musculaire,
le système cardiovasculaire, le système reproducteur (féminin) l'arthropathologie, les neuropathies...



Société Française des Hématologues et Maladies de l'Hémochromatose (SFHH)

<http://www.sfhh.com/france/sfhh.org>

Cherchez et le

Société Française des Hématologues et Maladies de l'Hémochromatose (SFHH)

Méthodologie (2)

2) Création d'un document didactique (juin 2013)

– Recto: une « CAT » (Comment ne pas passer à côté d'une HH?)

–Verso:

Le relevé des services cliniques spécialisés (HGE) du 78 +

Le relevé des centres de saignées du 78 (adresses, n° de tél)

3) Envoi groupé aux 920 Médecins Généralistes libéraux du 78 (septembre 2013)

Evaluation février/juin 2014

- **1) Enquête auprès des Médecins Généralistes :**

Envoi à 907 Médecins Généralistes d'un questionnaire simplifié
(carte / réponse/ timbrée)



Centre Hospitalier de Versailles - Hôpital André Rivoût
177 rue de Versailles - 78150 LE CHESNAY



Le Chesnay, le 21 janvier 2014

Cher Collègue,

Vous avez reçu début septembre 2013 un courrier destiné à attirer votre attention sur l'importance du dépistage précoce de l'Hémochromatose Génétique. Il était accompagné d'un arbre décisionnel.

Avant d'étendre cet envoi à tous les généralistes de France, il serait important d'en mesurer son utilité pratique. Nous vous proposons de répondre aux 3 questions suivantes et de nous renvoyer le questionnaire :

Vous souvenez-vous avoir reçu ce courrier ? oui non

Vous a-t-il paru utile ? oui non

Vous a-t-il déjà servi pour un malade ? oui non

Avez-vous un commentaire ?

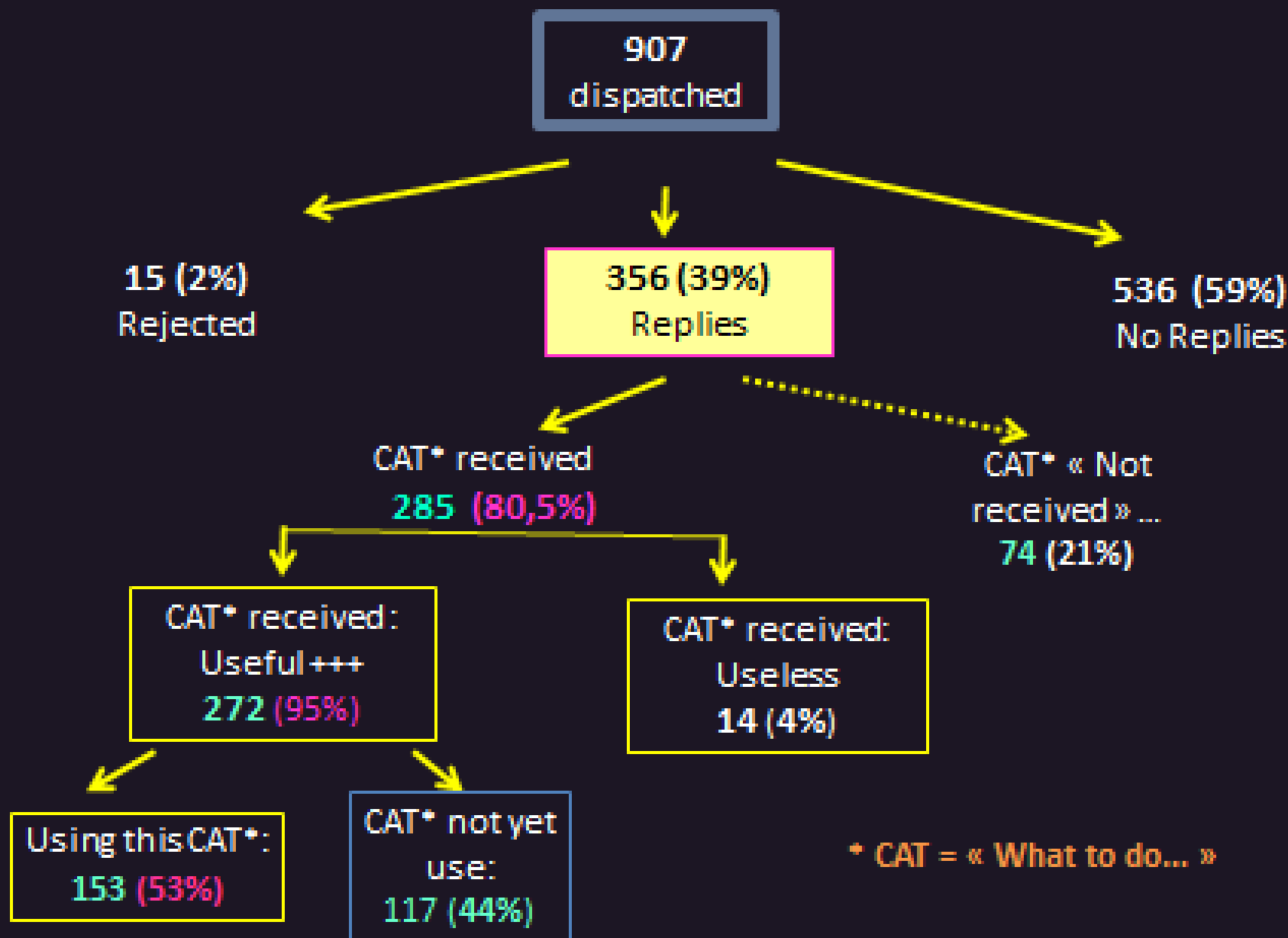
Nous vous remercions et comptons sur votre réponse laquelle permettra de donner date et ampleur à cette campagne de sensibilisation sur les surcharges en Fer d'origine génétique (1 individu sur 250).

Docteur Philippe COLASBALLE

Docteur Françoise COURTOIS

Brigitte PEREAU

Yvelines campaign impact on GPs (5 months later)



Evaluation février/juin 2014

- **1) Enquête auprès des Médecins Généralistes :**
Envoi à 907 Médecins Généralistes d'un questionnaire simplifié
(carte / réponse/ timbrée)
- **2) Enquête auprès des 108 LABM du 78: comparaison 1er semestre 2013/1er semestre 2014**

Evaluation février/juin 2014

- **1) Enquête auprès des Médecins Généralistes :**
Envoi à 907 Médecins Généralistes d'un questionnaire simplifié (carte / réponse/ timbrée)
- **2) Enquête auprès des 108 LABM du 78: comparaison 1er semestre 2013/1er semestre 2014**
- **3) Enquête auprès des 2 Laboratoires de Génétique privés
CERBA et BIOMNIS**

Evaluation des tests de Biologie

108 LABM interrogés, 18 answers (17,6%)

	Sem1 . 2013	Sem1. 2014	Delta %
Serum Ferritin	33300	35217	+ 5,7
Transferrine Saturation	3969	4506	+ 13,5

Laboratoires de Génétique

CERBA/Biomnis	S1 2013	S1 2014	Delta %
Total mutations	366	442	+ 20 %
C282Y	214	261	+ 22.4
H63D	105	121	+ 15.2
S65C	47	60	+ 27.6



Action 2:

Campagne de sensibilisation des Médecins Généralistes bretons

- Mai 2014/Novembre 2014
- Méthodologie # identique
- Supports adaptés à la Région
- Institutions supports régionales: ARS, URPS, CRAM
- **3132 Médecins généralistes**
- Evaluation prévue 1^{er} semestre 2016 sur l'évolution des tests de Biologie (Ferritine et CST)



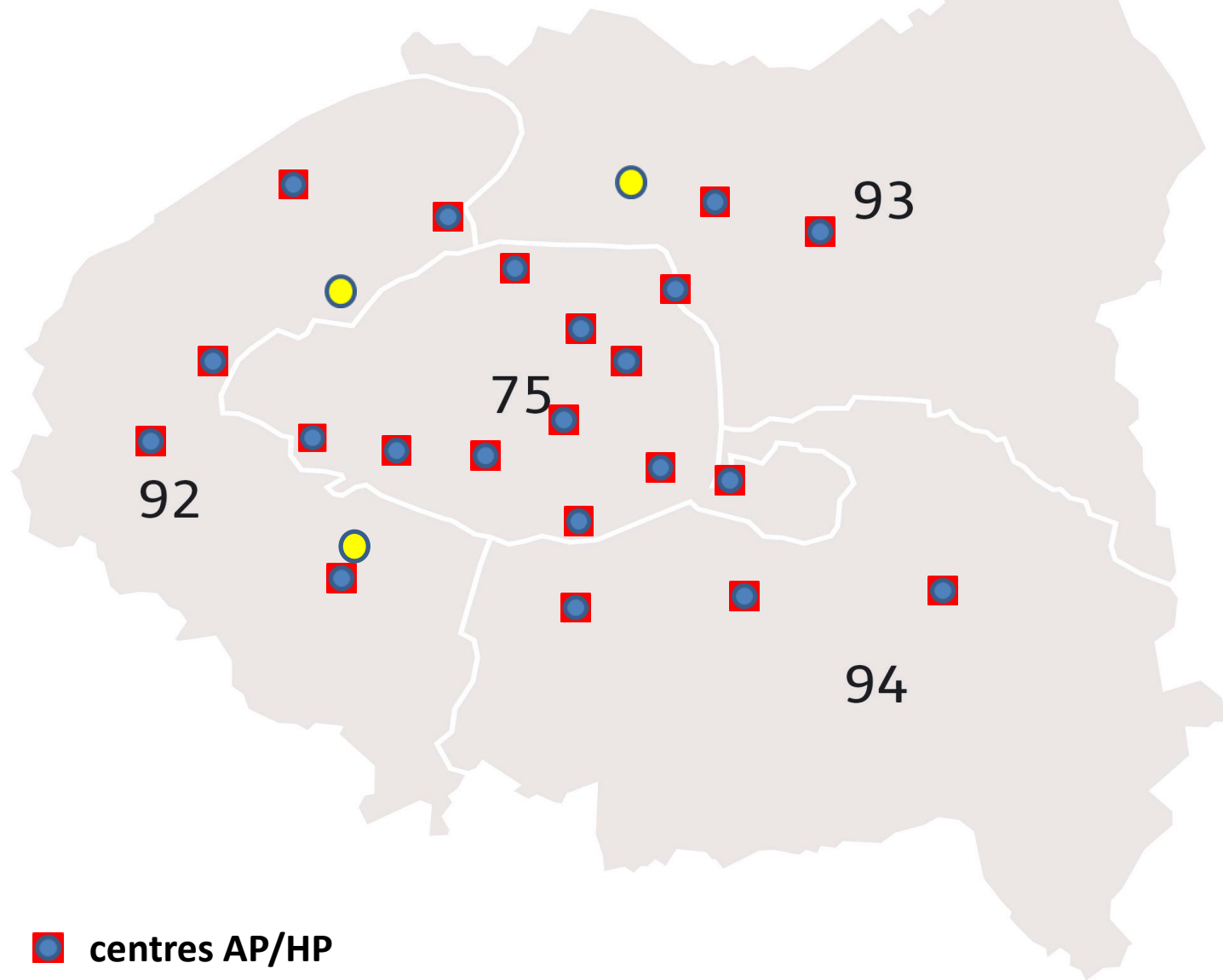
Action 3: Projet Ile de France Campagne de sensibilisation des Médecins Généralistes

Quelques chiffres en Ile de France

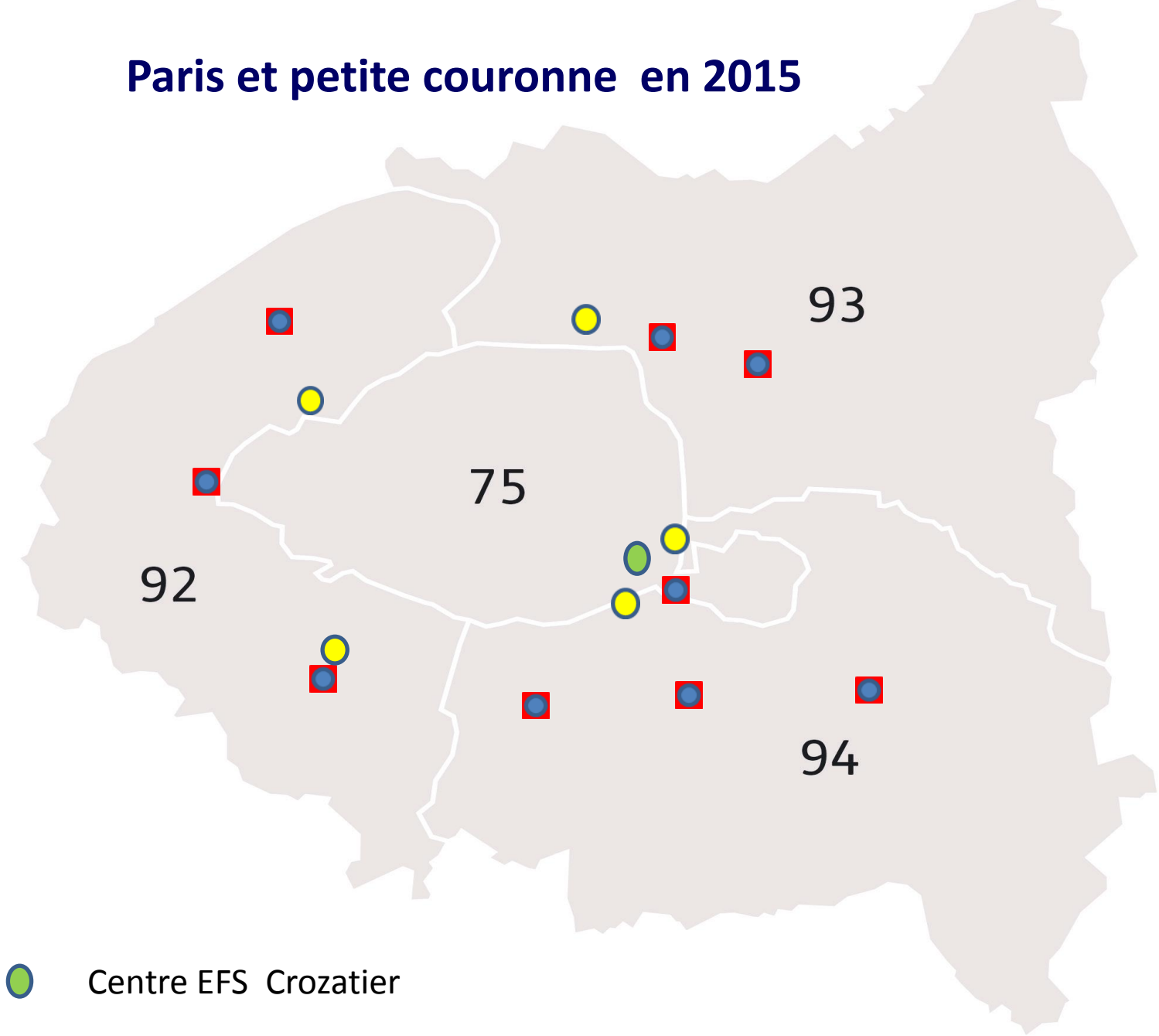
- # 12 millions hab
- Population caucasienne : # 10 millions hab
- 10 à 30.000 HH C282Y/C282Y (Prédisposition génétique 1 à 3/10.000)
- 1 sujet/2 homozygote nécessite des saignées -> 5 à 15.000 en IdF
- Actuellement 5.000 sujets déclarés ... # **10.000 sujets HH non dépistés ???**
- **14 788 Médecins Généralistes à sensibiliser**

Un problème qui se généralise
dans l'hexagone :
la fermeture des centres de
saignées

Paris et petite couronne avant l'année 2.000



Paris et petite couronne en 2015



● Centre EFS Crozatier

Le coût de la saignée (facturé)

	EFS	HEGP- APHP	IDE
Consultation spécialisée	23	23	
Saignée (CCAM FEJF003)		25,28	
AMI 5	15,75		15,75
AMI 1,5		4,72	
Frais surveillance		20,2	
Divers...	3	3	6,30
TOTAL facturé	41,75	76,2	22,05
Coût de revient	63		

Les démarches en cours

- Saisine de l'Agence Régionale de Santé IdF + Ministère de la Santé (janvier 2015)
 - FFAMH + EFAPH + le Centre National (Rennes) et les 2 Centres de Référence IdF
- 1^{ère} réunion juin 2015 : ARS, APHP, EFS, EFAPH, FFAMH, Centre National de Référence et les 2 Centres de Compétence
- Les demandes :
 - Revalorisation de l'acte et donner des moyens
 - Création d'un réseau HH Paris IdF (propositions déc 2015: P Brissot + FFAMH et EFAPH)

Centre de Compétence
Beaujon

- + Centres privés
- + IDE libérales
- + Cabinets médicaux

93

75

?
St Antoine

92

?
HEGP

?
Cochin

EFS
ÉTABLISSEMENT FRANÇAIS DU SANG

Centre de Compétence
Paul Brousse

94

Un réseau HH?

L'espoir 2015/16

créer un vrai réseau HH dans chaque région

- Des médecins généralistes bien informés
- Des centres spécialisés bien répartis
- Des soins de proximité performants
- Mise en œuvre d'une formation nationale en 2016??