



# ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

## hémochromatose

Question écrite n° 69093

### Texte de la question

Mme Muriel Marland-Militello appelle l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur les maladies par surcharge en fer, en particulier l'hémochromatose génétique. Maladie qui atteindrait environ 1 Français sur 300, elle est responsable après 50 ans de diabètes, cirrhoses, insuffisances cardiaques et donc réduit l'espérance de vie des malades. Cette maladie semble mal connue. Avant 35 ans, des signes (difficultés sexuelles, fatigue, douleurs articulaires, essoufflement ou mélanodermie) existent pourtant qui permettent de dépister et prendre en charge la maladie à temps et réduire ainsi le risque de pathologies après 50 ans. En outre un traitement contre ces maladies existe, qui consiste principalement en des saignées régulières pour éviter l'accumulation de fer. Aussi aimerait-elle savoir ce que le Gouvernement envisage de faire pour que les maladies par surcharge en fer soient dépistées plus précocement.

### Texte de la réponse

L'hémochromatose génétique est une maladie autosomique récessive dont le gène (HFE1) a été identifié en 1996 avec une mutation principale en cause dans plus de 95 % des cas. Cette maladie présente la particularité de pouvoir être traitée facilement pour autant que son diagnostic soit précoce. Elle apparaît, avec une prévalence de 0,2 à 0,9 %, comme l'une des maladies héréditaires les plus fréquentes dans les populations d'origine européenne. Cependant, le nombre exact de cas d'hémochromatose cliniquement exprimés n'est pas connu en France avec exactitude ; en effet, un pourcentage important d'homozygotes, même âgés, ne développe pas de surcharge en fer cliniquement significative, au moment du dépistage. L'hémochromatose présente par ailleurs une longue phase de latence, et demeure longtemps asymptomatique, l'âge moyen au moment du diagnostic est de 50 à 60 ans avec un délai diagnostique moyen de 10 à 15 ans. L'hémochromatose est une affection potentiellement sévère, et elle est responsable d'une surmortalité précoce. Mais la fréquence des formes graves de la maladie demeure inférieure à celle des homozygotes. Le diagnostic de l'hémochromatose est aisé, cependant en cas de dépistage, il existe de nombreux faux positifs et faux négatifs. L'hémochromatose bénéficie d'un traitement simple et efficace (saignées régulières permettant l'évacuation de la surcharge en fer) restaurant une espérance de vie normale lorsqu'il est mis en oeuvre avant le stade des complications viscérales. Le dépistage de l'hémochromatose pourrait être réalisé chez le nouveau-né, mais la loi française n'autorise le dépistage des maladies familiales chez l'enfant que s'il existe un bénéfice immédiat pour lui, ce qui n'est pas le cas pour cette affection. Quand un diagnostic est posé chez un patient, une enquête familiale est recommandée. Actuellement en France, moins de 50 % des frères et sœurs de l'ensemble des patients bénéficient d'un test génétique. Les données mettent en évidence que la sous-population la plus directement susceptible de développer une hémochromatose n'est pas celle qui est étudiée en priorité. En effet, les apparentés les plus à risque se trouvent parmi les frères et sœurs du patient et non chez ses enfants. La Haute Autorité de santé (HAS) a publié en 2005 des recommandations de bonne pratique « Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE (hémochromatose de type 1) », qui prévoyaient, pour le suivi de la maladie et lorsqu'un dépistage était envisagé de réaliser un dosage de la capacité totale de saturation en fer de la transferrine (CTST). Les données de la Caisse nationale d'assurance maladie montrent entre 2005 et 2007 une

augmentation de 9 000 à 609 000 (+ 6 343 %) du nombre de dosages de cette CTST, témoignant de la prise en compte des recommandations de la HAS par les médecins. La mise en place de l'extension du dépistage nécessite une réflexion avec notamment le centre de référence des hémochromatoses.

## Données clés

**Auteur :** [Mme Muriel Marland-Militello](#)

**Circonscription :** Alpes-Maritimes (2<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 69093

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Santé et sports

**Ministère attributaire :** Santé et sports

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 19 janvier 2010, page 504

**Réponse publiée le :** 13 juillet 2010, page 7942