

Chapitre II - Epidémiologie

2.2.0.4 L'hémochromatose génétique

L'hémochromatose génétique réalise une surcharge progressive en fer de l'organisme par augmentation héréditaire de l'absorption intestinale du fer liée à une mutation sur le gène *HFE*. Il s'agit d'une maladie potentiellement grave caractérisée par :

- sa grande fréquence : 5 sujets sur 1 000 sont porteurs de l'anomalie génétique (homozygotie C282Y), ce qui fait de l'hémochromatose la maladie génétique la plus fréquente ;
- son expression à l'âge adulte : après une longue phase de latence s'installe une phase symptomatique marquée par une fatigue chronique, des rhumatismes ou une augmentation des transaminases sériques ; puis apparaît une phase de complications avec atteintes hépatique (cirrhose puis cancer du foie), pancréatique (diabète), cardiaque (troubles du rythme puis insuffisance cardiaque) et gonadique (impuissance) ;
- la simplicité de son diagnostic : le diagnostic de l'hémochromatose est réalisable sur une simple prise de sang permettant son évocation par la mise en évidence d'une augmentation de la saturation de la transferrine et de la ferritine sérique et sa confirmation par test génétique (recherche de la mutation C282Y),
- l'efficacité de son traitement : le traitement de l'hémochromatose repose sur des soustractions sanguines régulières. Appliqué avant le stade des complications, il aboutit à la guérison, à tel point que la durée et la qualité de vie des sujets dépistés et traités précocement sont identiques à celles de la population générale.

Ces caractéristiques font de l'hémochromatose génétique une affection dont le dépistage familial (recherche de la maladie dans la famille d'un malade) est hautement rentable en termes de santé publique. Un tel dépistage doit se structurer au sein d'un réseau national. En outre, la pertinence d'un dépistage systématique de l'hémochromatose au sein de la population française doit être évaluée par des études pilotes, ainsi que l'a récemment préconisé l'ANAES.

L'hépatosidérose dysmétabolique réalise une surcharge en fer en règle modérée, surtout chez l'homme à partir de 40 ans, dans le contexte d'anomalies métaboliques variées (surpoids, hypertension artérielle, dyslipidémie, diabète...). Elle s'associe, dans la moitié des cas, à une stéato-hépatite, facteur de cirrhose. Son traitement est identique à celui de l'hémochromatose génétique. Son extrême fréquence (10 fois environ celle de l'hémochromatose génétique) et ses liens avec les maladies métaboliques sus-citées impliquent qu'elle soit prise en charge aux plans des soins et de la recherche.