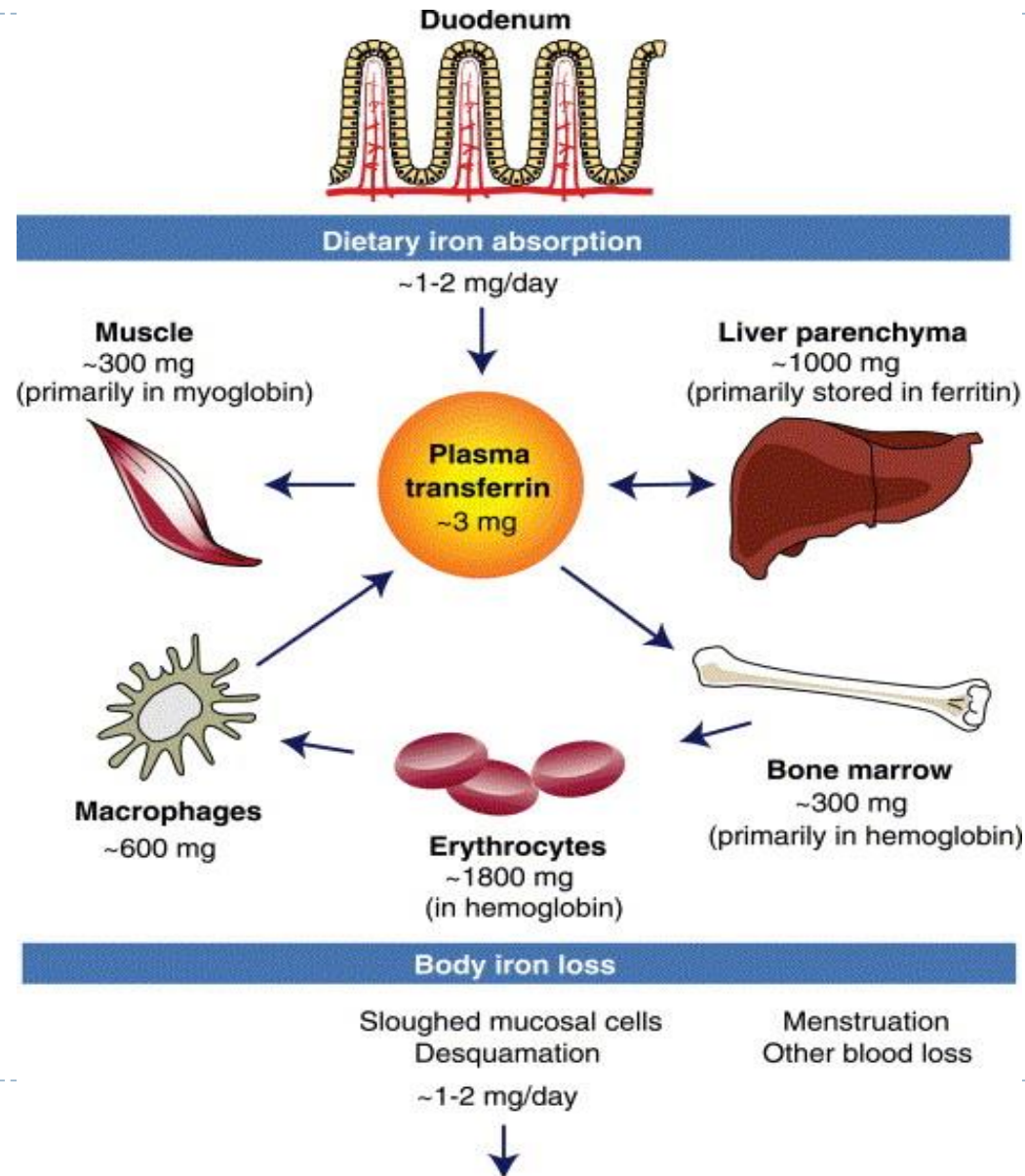


# Centre de Références: Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

Pr Edouard Bardou-Jacquet

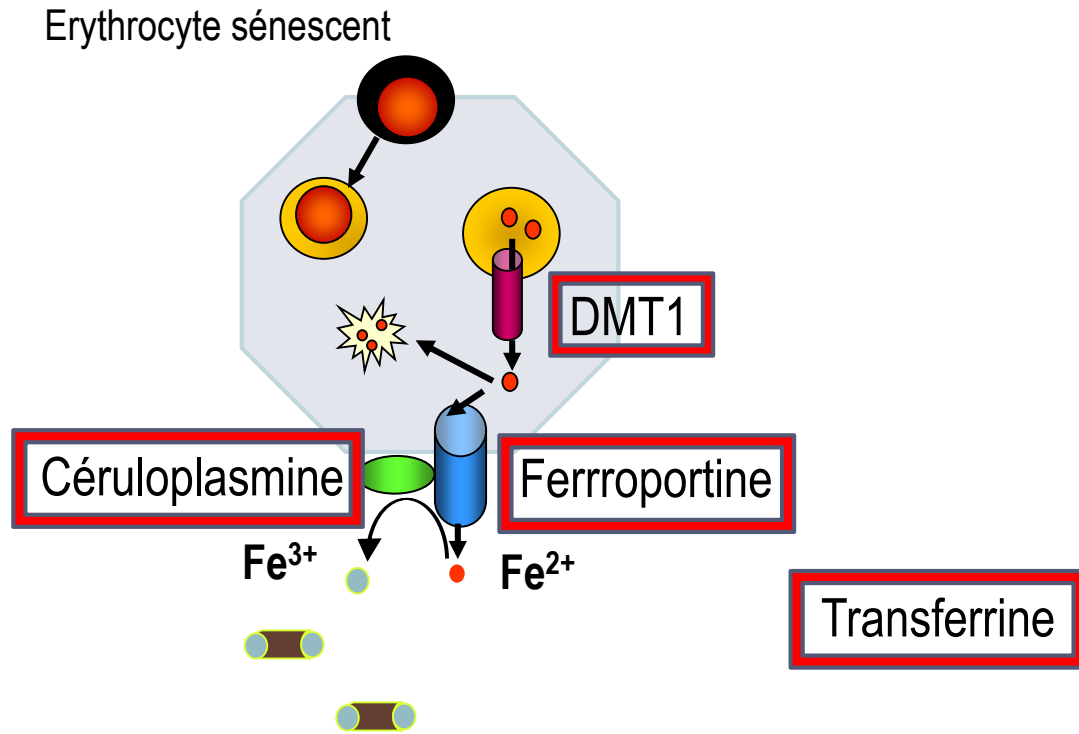
*Service des Maladies du foie  
CHU Rennes*

# Introduction – métabolisme du fer

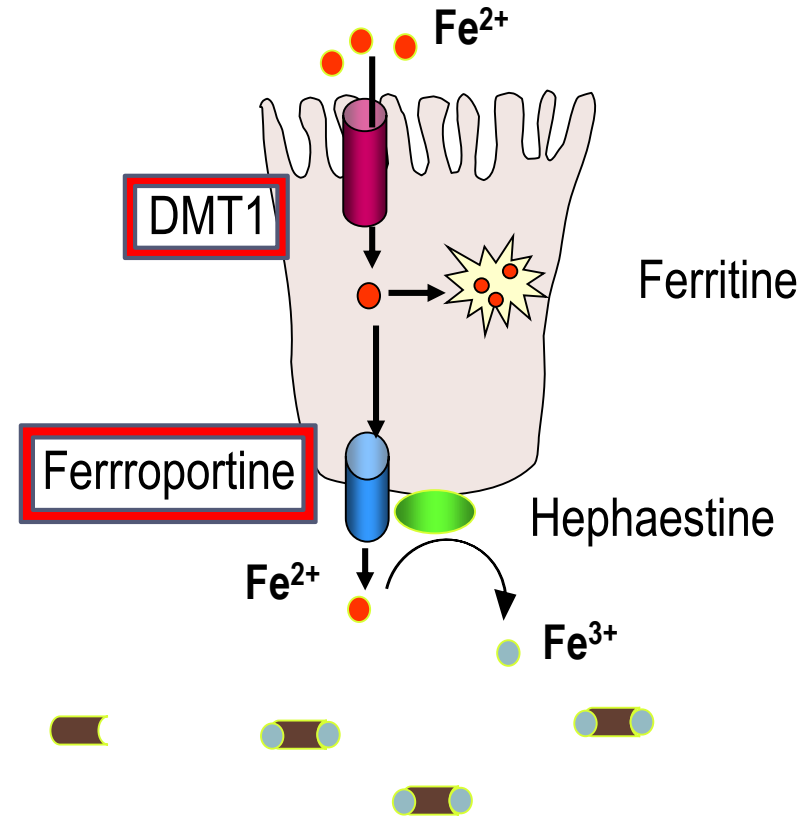


# Physiologie – Transporteurs du fer

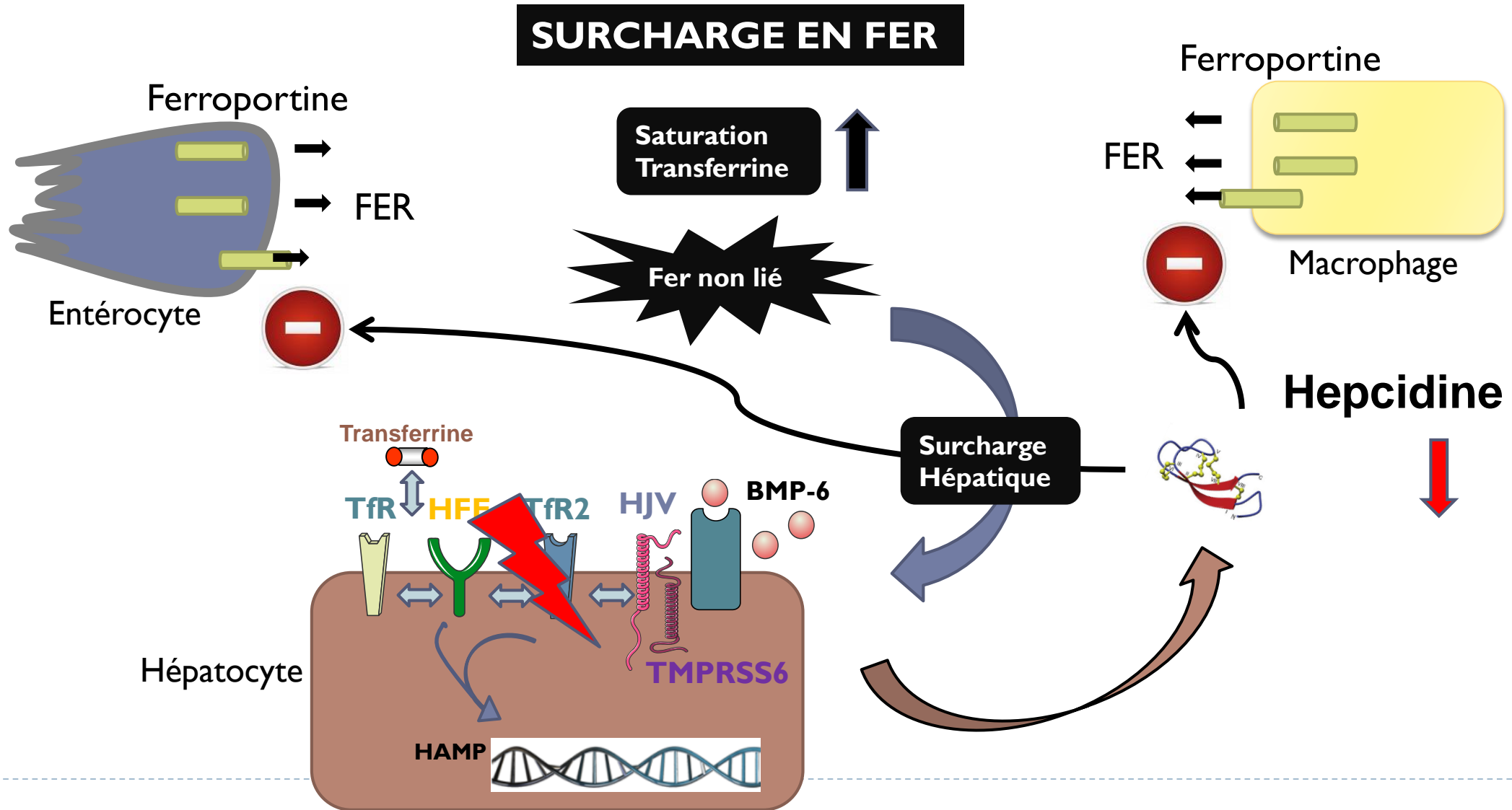
## Macrophage



## Entérocyte



# Physiologie – Axe hepcidine ferroportine



# Pathologies

---

- ▶ Hémochromatoses
  - ▶ Définition fluctuante : génétique ? Phénotype ?
- ▶ **Saturation de la transferrine >45% (x2)**
- ▶ **Ferritine > Normale (200µg/L ♀ - 300µg/L ♂)**
- ▶ **Surcharge en fer (IRM > 100-120µmol/g)**
  - ▶ Exclusion des causes acquises de surcharge en fer
  - ▶ Exclusion des causes hématologiques

# Pathologies

## ▶ Ferroportine

- ▶ Ferritine ↑↑
- ▶ Saturation ≈ normale
- ▶ Surcharge en fer splénique
- ▶ Peu symptomatique
- ▶ Différentiel difficile +++

## • Acéruloplasminémie

- Symptômes neurologiques
  - Dystonie, ataxie, démence
  - Diabète, rétinopathie
  - Anémie microcytaire
- Céruloplasmine effondrée
- Hyperferritinémie saturation ↓
- Surcharge en fer hépatique

## ▶ DMTI

- ▶ Anémie microcytaire
  - ▶ Évoque une carence martiale
  - ▶ Réfractaire au traitement
- ▶ Ferritine ≈ normale
- ▶ Saturation ↑
- ▶ Surcharge en fer hépatique

## • Atransféréinémie

- Anémie microcytaire hypochrome sévère
- Ferritine ↑ Saturation ↑↑ (calcul...)
- Transferrine effondrée
- Surcharge massive
- Formes hétérozygotes moindres

# Centre Coordonnateur

---

## ▶ Financement / CRMR

- ▶ PU-PH Hépatologue coordinateur 10% ETP
- ▶ PH Biochimie 20 % ETP
- ▶ Assistant spécialiste 100% ETP

## ▶ Secrétaire 50% ETP - TEC 50% ETP – Ingénieur 50% ETP

## ▶ Non financé / CRMR

- ▶ PH Biologie moléculaire 80% ETP

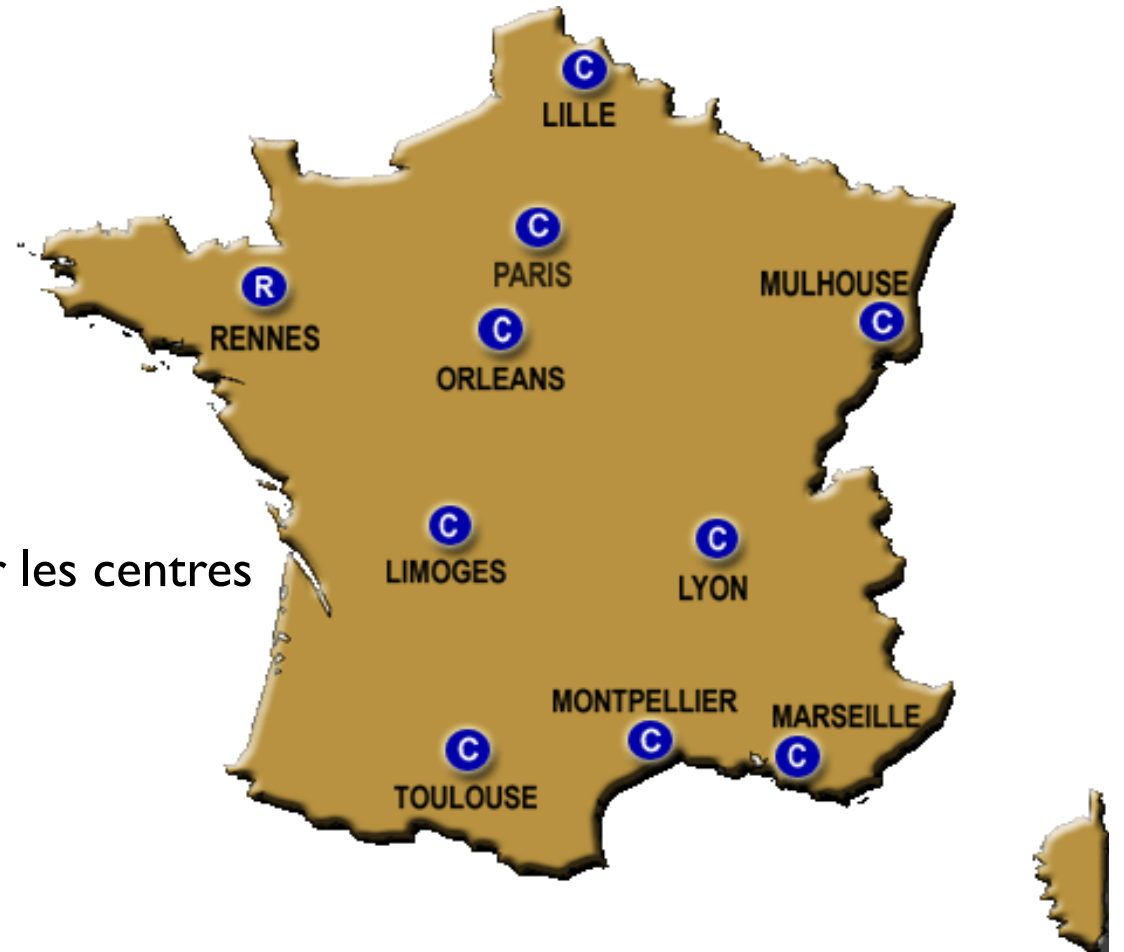
## ▶ Interactions / participation ponctuelles

- ▶ DR Inserm, Radiologie, Anapath, Rhumato
-

# CRMR Réseaux

---

- ▶ 8 CCMR
  - ▶ APHP: 3 centres
- ▶ Couverture nationale correcte
  - ▶ Quelques zones déficitaires
    - ▶ Difficulté de moyen/recrutement pour motiver les centres
- ▶ Hépatologue et Hématologue





# CRMR Réseaux

---

- ▶ Réseaux Européens (ERN)
    - ▶ EuroBloodNet
  - ▶ Association de Patients
  - ▶ Association Nationale
    - ▶ France Fer Hémochromatose
      - ▶ Regroupe les délégations régionales
      - ▶ Liens au niveau européen avec EFAPH
  - ▶ Association Régionales
    - ▶ Plus ou moins fonctionnel en fonction des régions
  - ▶ Asso très active: communication, lobbying etc
-

# Activité clinique - Organisation

---

- ▶ **Essentiellement activité d'expertise**
    - ▶ Peu de données spécifiques nécessitant un déplacement du patients
      - ▶ Expédition des analyses biologiques
    - ▶ Recueil formalisé et harmonisé des données clinico-bio
    - ▶ RCP hebdomadaire en local
  - ▶ **Très consommateur en temps de coordination / recueil / retour d'info**
    - ▶ ≈ 900 dossiers formalisés par an
-

# Activité clinique - Organisation

---

- ▶ **80% avis diagnostiques**
    - ▶ Pertinence test génétiques – interprétation
  - ▶ **20% avis thérapeutiques prises en charges**
    - ▶ Traitements chélateurs
  - ▶ **Organisation de RCP en visio trimestrielle**
    - ▶ Formalisation sur ROFIM
-

# Activité Enseignement

---

- ▶ Cours deuxièmes et troisième cycle
    - ▶ Maladie rares
    - ▶ Surcharges en fer
  - ▶ EPU médecins spécialistes
  - ▶ Communication grand publique avec les associations de patients
-

# Activité Recherche

---

- ▶ **PHRC-N 2010**

- ▶ Caractérisation phénotypique – génétique
  - ▶ Des syndrome présentant déficit en hepcidine

- ▶ **AO locaux**

- ▶ Caractérisation métabolisme du fer au cours des saignées, décompensation cirrhose

- ▶ **Financement propre**

- ▶ NGS => Exome
-

# AO 2022

---

- ▶ **Centre coordonnateur**
    - ▶ Pas de modifications de structures
  - ▶ **CCMR**
    - ▶ Renouvellement de la majorité des CCMR
    - ▶ Difficulté probable sur le site de Marseille / retraite / filière – activité
    - ▶ Re labélisation du centre de Lille (non participation en 2017)
  - ▶ **Associations patients identique**
  - ▶ **Plateforme maladie rare Bretagne**
-

# AO 2022

---

- ▶ **Difficultés prévisible**
    - ▶ Identification des patients litigieuse
      - ▶ Pas de traçabilité dans les CCMR
    - ▶ **Activité essentiellement d'expertise**
      - ▶ Non pris en compte pour les files actives etc,
    - ▶ **Prise en charge à distance  $\neq$  génomes trio**
      - ▶ Liens avec les plateformes maladies rares et moyen attenants ?
-