

ENQUETE SUR LA PRISE EN CHARGE DE L'HEMOCHROMATOSE GENETIQUE PAR LES HEPATO-GASTROENTEROLOGUES (HGE) DES HOPITAUX GENERAUX.

BARBARE JC, CH Compiègne et NOUEL O, CH Saint-Brieuc.

Le diagnostic d'hémochromatose génétique a été récemment simplifié par la possibilité de rechercher la mutation C282Y ; le nombre de malades traités et l'état actuel des pratiques sont mal connus et le dépistage de masse fait l'objet de controverses. Afin de mieux connaître les modalités de prise en charge de cette maladie, il a été adressé un questionnaire d'une page comportant 16 items aux 700 HGE figurant dans le fichier de l'ANGH en demandant une réponse par centre envoyée par fax. Les résultats sont exprimés par les valeurs moyennes et extrêmes.

Il a été reçu 175 réponses (67 % des centres contactés). Le nombre de malades atteints d'hémochromatose génétique suivis est de 12 (0-200) par centre ; il est supérieur à 50 dans 8 centres (5 %) et supérieur à 100 dans 3 centres (2 %) ; si l'on exclut les " gros "centres (plus de 50 malades), le nombre de malades suivis est de 10 (0-50) par centre ; le nombre de nouveaux cas par an est de 3 (0-40) ; 49 % des HGE estiment que le nombre de malades pris en charge augmente et 51 % estiment que ce nombre est stable.

Le génotype HFE est déterminé par un laboratoire de CHU dans 60 % des cas, dans le secteur privé dans 26 % des cas et dans un CHG dans 14 % des cas ; le nombre de génotypes demandés par an est de 12 (0-100) par centre ; 58 % des HGE demandent d'emblée les deux mutations du gène et 42 % ne demandent que la recherche de la mutation C282Y ; 22 % des HGE déclarent connaître le prix de cet examen, estimé à 620 (50-1200) francs.

Les saignées sont effectuées en hôpital de jour dans 67 % des cas, dans un centre de transfusion dans 22 %, en consultation dans 16 %, à domicile dans 9 % et en hospitalisation classique dans 2 % des cas (certains centres appliquent différentes modalités selon les malades). Il n'y a pas de relation entre le type de prise en charge et le nombre de lits par centre.

La réalisation d'une PBF est systématique pour 17 % des HGE ; pour les autres, les indications de PBF sont tirées le plus souvent (60 %) des recommandations de l'équipe de Rennes (fondées sur les ASAT, la palpation du foie et la ferritinémie). 86 % des HGE déclarent pratiquer les enquêtes familiales et 81 % le conseil génétique. En ce qui concerne un éventuel dépistage de masse à l'aide de la saturation de la transferrine, 69 % des HGE y sont favorables, 26 % défavorables et 5 % sans opinion ; en ce qui concerne le dépistage à l'aide de la recherche de la mutation (en cas de disponibilité élargie), 33 % y sont favorables, 60 % défavorables et 7 % sans opinion ; 27 % des HGE ont déjà organisé un EPU sur l'hémochromatose génétique.

En conclusion, 1) les membres de l'ANGH confirment qu'ils sont capables de se mobiliser pour réaliser des enquêtes de pratiques ; 2) le nombre de malades suivis pour hémochromatose génétique par chaque centre est faible, relativement à d'autres hépatopathies et à la prévalence théorique de la maladie ; 3) la moitié des HGE juge que le nombre de malades pris en charge est stable ; 4) il existe une grande hétérogénéité des pratiques concernant les saignées ; elles pourraient être faites plus souvent en consultation et il convient de s'interroger sur les raisons conduisant la grande majorité des HGE à les faire en hospitalisation de jour ; 5) les " rennais " sont de bons pédagogues ; 6) une large majorité des HGE est favorable au dépistage de masse à l'aide de la saturation de la transferrine ; 7) les médecins généralistes reçoivent peu d'informations sur cette maladie.