

Iron Filings

Sensibiliser et fournir de l'information et du soutien

Des Ferriens Parmi Vous

MARCEL MORIN, GATINEAU, QUÉBEC

Je m'appelle Marcel Morin, j'ai 50 ans et j'habite à Gatineau dans la Province de Québec. Je suis marié à Lyne et nous avons deux beaux enfants, Rosalie, 17 ans, et Xavier, 15 ans.



Malgré le fait inéluctable qui indique clairement que je vis sur la terre, il n'en demeure pas moins que ce n'est pas tout à fait exact. Avant de recevoir en avril 2009 un diagnostic d'hémochromatose génétique HFE C282Y, cela faisait au moins quinze ans que j'avais des doutes sur mes origines planétaires.

Au début, ces doutes ont débuté avec des douleurs articulaires au talon et à la cheville de mon pied droit ainsi qu'une sensation de brûlures dans les jambes. Ces problèmes faisaient que je n'étais pas capable de courir avec mes enfants lorsqu'ils étaient plus jeunes. D'autres symptômes sont apparus : les jambes enflées et bronzées et de plus en plus de difficultés à marcher. Avec tous ces symptômes, j'ai consulté mon médecin qui m'annonça dans sa grande sagesse que la vieillesse commençait à s'installer, très intéressant à entendre lorsqu'on a tout juste 36 ans. Alors, à partir de ce moment, on prend son mal en patience et on l'endure. Pendant toutes ces années, une petite voix intérieure me disait que quelque chose n'allait pas, mais je la faisais taire un petit peu à chaque fois et la vie continuait.

Avec les années, je commençais à être de plus en plus fatigué, à un point tel que j'en suis venu à manquer d'énergie lorsque venait le temps de faire des activités familiales, même entreprendre des travaux tout simples à la maison devenait une montagne. Une grande fatigue chronique s'installait, le tout accompagnée de périodes de dépression passagères et d'idées noires. C'était clair que quelque chose n'allait pas. J'ai été chanceux d'avoir

une conjointe qui bien qu'elle ne comprenait pas trop ce qui m'arrivait, demeurait à mes côtés, pour le meilleur et pour le pire. Je dirais que pour un long moment, c'était pour le pire.

Dans l'année qui a précédé le diagnostic, les périodes de fatigues sont devenues de plus en plus fréquentes, j'ai perdu au bas mot quarante livres et la peau de mon visage a pris un teint grisâtre qui faisait peur à voir. Mes collègues et amis n'osaient rien dire mais ils me voyaient dépérir à vue d'oeil. À mon travail, il me fallait le double du temps pour accomplir une tâche toute simple. C'est lors du renouvellement de mon contrat d'assurance-vie temporaire, à l'automne 2008, que le diagnostic du diabète type 2 est confirmé. C'est au moment où mon médecin de famille m'a inscrit à un atelier sur la gestion du diabète que la lumière au bout du tunnel a commencé à se montrer le bout du nez.

L'endocrinologue en devoir m'a fait passer une batterie de test pour confirmer mon statut de diabétique et c'est à ce moment qu'un test sanguin confirme que ma ferritine était à 3200 ng/mL. Ce soir-là, je retourne chez moi avec une prescription d'insuline et un taux de fer dans le sang "dans le plafond". Une nouvelle vie pleine de défi commence alors, je quitte l'hôpital en remerciant de tout mon cœur le médecin qui a découvert de quelle maladie j'étais atteint. Je me sentais léger tout à coup, ces symptômes n'étaient pas que dans ma tête. Ils étaient réels et je découvrais tout à coup mes origines réelles, je n'étais pas un TERRIEN mais bel et bien un "FERRIEN". Nous sommes de très nombreux canadiens

à provenir de la planète FER et encore beaucoup de personnes atteintes et surtout de médecins ne la connaissent pas encore. Ce qui a pour résultat que beaucoup de personnes souffrent en silence et pendant de très longues années et beaucoup en conservent des séquelles permanentes.

La deuxième étape de mon combat est le début, en avril 2009, des phlébotomies. Au cours des neuf premiers mois, elles sont administrées aux deux semaines et en décembre 2009, on passe à une phlébotomie toutes les semaines et cela pendant 15 mois. Quelle aventure. C'est épuisant à la longue mais les résultats sont plus qu'intéressants, le 30 juin 2011, ma ferritine atteint 95 ng/mL. 14 mois plus tard, ce taux se situe à 82 ng/mL. Bien que la saturation demeure élevée (100%), je me sens beaucoup mieux. Les dommages sont là pour demeurer, les douleurs articulaires et le diabète pour n'en nommer que quelques-uns. En ce qui a trait aux premiers symptômes de cirrhose du foie diagnostiqués une fois



Des ferriens parmi vous (SUITE)

le diagnostic reçu, ils sont en train de s'estomper. Aujourd'hui, j'ai des phlébotomies environs aux six semaines. Une amélioration intéressante pour moi.

Sur le plan familial, Lyne a passé un test génétique qui a confirmé qu'aucun de ses gènes associés à l'absorption du fer n'étaient défectueux. Cela signifie que nos deux enfants sont porteurs d'un gène défectueux mais ils ne devraient pas développer la maladie. Ma sœur aînée est aussi atteinte. Sa ferritine se situait à environ 700 ng/mL. Après deux ans de phlébotomies régulières, sa ferritine se situe à environ 40 ng/mL. Les principaux dommages

qu'elle subit sont des douleurs articulaires ainsi que de douleurs et lourdeurs aux jambes. Mes deux frères sont porteurs d'un gène défectueux seulement et ma sœur cadette est la chanceuse de la famille, elle n'est pas atteinte.

Aujourd'hui, je me sens bien. Mon plus grand défi encore aujourd'hui et malgré les séquelles permanentes que je subies, consiste à accepter toutes les années que j'ai souffert en silence sans savoir que le "tueur silencieux" faisait des ravages en moi. Ce défi, je réussis à relever à tous les jours avec l'appui précieux de mon entourage.

Un dernier point, n'oubliez jamais que en tant que personnes atteintes de l'hémochromatose génétique, vous êtes les spécialistes de l'hémochromatose. Donc, ayez confiance en vous et gérez vous-même cette maladie. Grâce à l'information que vous pouvez trouver sur le site Web de la Société canadienne de l'hémochromatose, sa ligne de soutien à la clientèle et l'aide des excellents spécialistes de l'hémochromatose qui vous entourent, vous en retirerez de très grands bénéfices.

Retour sur le passé pour obtenir des réponses – l'histoire canadienne française et l'hémochromatose



Au Canada, l'hémochromatose héréditaire est la maladie génétique la plus commune. Elle peut engendrer des dommages aux organes et causer une mort prématurée si elle n'est pas traitée. L'histoire nous démontre que ce trouble médical touche principalement les personnes dont les descendants proviennent de l'Europe du Nord. Alors, pourquoi près de 8.5 millions de Canadiens français devraient-ils être préoccupés par l'hémochromatose? Lorsqu'on fait un retour dans le temps et dans l'histoire pour obtenir une explication, la réponse est surprenante.

Dans le passé, une augmentation de l'absorption de fer était un trait désirable puisque la présence de fer dans l'alimentation était faible. Le fer était aussi essentiel pour atténuer les pertes de sang subies lors des batailles. Le corps humain s'est adapté à ces conditions spécifiques en modifiant le gène HFE que l'on connaît maintenant sous le nom de la mutation C282Y.

Connu sous le nom de «maladie celtique», les scientifiques ont posé l'hypothèse que la mutation génétique qui a conduit à l'hémochromatose provient d'un ancêtre celtique ou Viking. En l'an 1000 avant Jésus-Christ, les celtes ont colonisé des parties de l'Europe au Nord des Alpes, dont des parties du Royaume-Uni en descendant vers le Nord de l'Italie. De nos jours, le terme «Celtique» est souvent utilisé pour décrire les personnes d'origine irlandaise, écossaise et bretonne (française).

Plus tard, les guerriers Vikings ont envahi de grandes parties de l'Europe qui étaient avant sous l'influence des Celtes. Entre les années 911 et 916, les Hommes du Nord (Norsemen) ont pris le contrôle de la Normandie et de la Bretagne. Il est fort probable qu'il y a eu une interpénétration des ethnies et que la mutation C282Y est devenue

plus concentrée dans le patrimoine génétique des Normands et des Bretons.

La colonisation française du Canada contemporain a débuté au 16^e siècle. Attirés par l'abondance des ressources naturelles, les colons français ont installé, en 1604, la première colonie de Port-Royal en Acadie, Nouvelle-France, maintenant un site historique situé en Nouvelle-Écosse. Selon l'Encyclopédie canadienne, la plupart des colons de ces régions provenaient de provinces françaises comme la Normandie, le Maine, Touraine et la Bretagne. Puisque de plus en plus de colons arrivaient au pays, l'Acadie a commencé à prendre de l'expansion dans l'arrière-pays et vers l'Ouest dans le Québec contemporain. Aujourd'hui, plusieurs canadiens français peuvent retracer leurs origines jusqu'à leurs ancêtres qui se sont affrontés et qui se sont mélangés avec les peuples celtes et scandinaves.

Le gène le plus commun lié au métabolisme du fer est le gène HFE (Humain + Fe, le symbole du fer). La majorité des personnes atteintes de l'hémochromatose ont une combinaison des deux mutations les plus communes du gène HFE, la mutation C282Y et la mutation H63D. Des études

ont suggéré que la fréquence du gène de l'hémochromatose dans la population bretonne demeure élevée. Par exemple, une étude récente a déterminé qu'une personne sur 200 possède deux copies de la mutation C282Y (homozygote). Ces événements de l'histoire permettent d'expliquer pourquoi la population des Canadiens-Français risque d'être atteinte de l'hémochromatose héréditaire. L'absorption excessive de fer peut entraîner l'accumulation de fer dans les organes vitaux mais lorsque le diagnostic est confirmé tôt, les complications causées par cette maladie peuvent être évitées complètement. Si vous êtes un Canadien Français ou que vos ancêtres proviennent de l'Europe du Nord, vous faites partie de la population qui présente un risque de surcharge de fer. Si vous avez des symptômes, passez un test pour l'hémochromatose. Appuyez la Société canadienne de l'hémochromatose dans sa mission qui consiste à sensibiliser le public et vous pourriez ainsi sauver des vies.

Ouvrages de références :

1. Pietrangelo, Antonello, MD, PhD. "Hereditary Hemochromatosis - A New Look at an Old Disease." *New England Journal of Medicine* 350 (2004): 2383-97
2. Royal Norwegian Ministry of Education, Research and Church Affairs. "The Vikings- Timeline." *The Viking Network*. 14 août 2004. Web.
3. Magocsi, Paul Robert, FRSC. *Encyclopedia of Canada's Peoples*. Toronto: University of Toronto, Scholarly Publishing Division, 1999
4. Jouanolle AM, Fergelot P et al. "Prevalence of the C282Y mutation in Brittany: penetrance of genetic hemochromatosis?" (1998). *US National Library of Medicine*.

Pourquoi les découvertes fortuites transcendent la pratique médicale rationnelle?



BOB ROGERS, LA
SOCIÉTÉ CANADIENNE DE
L'HÉMOCHROMATOSE
DIRECTEUR EXÉCUTIF ET PDG

En tant que Directeur exécutif de la Société, je parle souvent aux clients, membres, commanditaires et donateurs. Nos clients me racontent leur long parcours chargé d'inquiétudes et de frustrations liées à la souffrance et la maladie qu'ils ont dû traverser avant qu'ils n'aient la chance de rencontrer un médecin qui possédait la connaissance et qui surtout a pris le temps d'évaluer les symptômes, faire un lien entre leurs symptômes sévères et la surcharge de fer et enfin conclure à un diagnostic clinique d'hémochromatose. Ce délai important dans l'établissement du diagnostic a occasionné chez trop de personnes des dommages irréversibles à leurs organes et entraîné des souffrances inutiles et des décès prématurés. Cette situation est inacceptable et irresponsable. Cela doit cesser!

Il y a quelques années, j'ai reçu un appel téléphonique d'un avocat de Calgary qui représentait, à titre posthume, un homme de 35 ans. Une autopsie avait révélé que son taux de ferritine sérique était de 7500 ng/mL. Cette personne a rencontré plusieurs médecins pour faire évaluer ses nombreux maux de santé. Aucun d'entre eux n'a diagnostiqué sa surcharge de fer (qui était vraisemblablement la source de ses problèmes de santé) ce qui a conduit à son décès prématuré.

Quelques mois plus tard, un homme de 33 ans plein de vie et apparemment en santé venait de présenter une demande pour élargir la couverture de son régime d'assurance-santé à son travail. La compagnie d'assurance lui a fait passer plusieurs tests sanguins pour déterminer son assurabilité. Lorsque son taux de ferritine sérique de 9500 ng/mL fut connu, sa demande a été rejetée. Sa compagnie d'assurance a permis de découvrir que cette personne était atteinte de l'hémochromatose. Son état n'a pas été découvert auparavant par un médecin. Peu importe si cette découverte était fortuite, à la lumière du premier exemple qui démontre ce qui peut résulter d'une ferritine sérique élevée, on ne peut laisser au hasard la découverte d'un diagnostic si important.

Il me semble que dans une pratique médicale rationnelle, on doit se demander pourquoi l'état de santé d'un individu le fait souffrir et de plus, on se doit d'évaluer toutes les possibilités dont celle qu'un problème génétique soit à la source de l'état du patient. Si un patient fait partie d'un groupe héréditaire à risque (personnes de race blanche, personnes dont les ancêtres proviennent de l'Europe du Nord ou sont celtiques) et qu'il présente deux ou plusieurs symptômes ou maladies associés à une surcharge de fer dans son corps, il serait prudent pour le médecin de vérifier la saturation de la

transferrine ainsi que la ferritine sérique en précisant sur le formulaire du laboratoire qu'il pourrait s'agir de l'hémochromatose. Si le résultat de ces tests est positif et indique une surcharge de fer, un test génétique peut confirmer le diagnostic. En attendant que la procédure clinique devienne une pratique courante, trop de personnes souffrent parce qu'ils ne peuvent avoir accès aux soins médicaux qu'ils sont en droit de recevoir.

La Société canadienne de l'hémochromatose a été mise sur pied pour conscientiser les gens au sujet de cette maladie très commune mais méconnue afin qu'un diagnostic précoce devienne une règle plutôt qu'une exception et que la souffrance inutile et les décès prématurés causés par l'absence d'un diagnostic d'hémochromatose devienne une chose du passé. La Société, ses membres, son personnel et ses bénévoles continueront de travailler avec ardeur jusqu'à ce que cette mission soit complétée. Lorsque vous faites un don à la Société soit en donnant de votre temps, en mettant à notre service vos talents ou en contribuant financièrement, vous nous permettez d'offrir des programmes à travers le Canada, particulièrement aux personnes atteintes de l'hémochromatose, les professionnels de la santé et le public en général. Merci de donner généreusement à la Société canadienne de l'hémochromatose.

La chondrocalcinose articulaire – Un indicateur intéressant

Selon le Collège américain de rhumatologie, environ 50% des patients atteints de l'hémochromatose qui souffrent d'arthrite souffrent aussi de chondrocalcinose articulaire (CCA). L'arthrite est l'un des symptômes de l'hémochromatose. Elle se manifeste caractéristiquement au niveau des articulations des doigts, des chevilles ou de la première jointure des deuxième et troisième doigts (aussi connu sous nom de « poing de fer »). La chondrocalcinose articulaire est une forme d'arthrite caractérisée par la précipitation de cristaux de pyrophosphate de calcium dihydraté dans les tissus conjonctifs. La formation de dépôts de cristaux peut toucher n'importe quelle articulation.

La chondrocalcinose est semblable à la goutte, une inflammation des articulations due aux cristaux d'acide urique. Étant donné la similitude, la CCA est aussi appelée « la pseudo-goutte. » Les cristaux

de pyrophosphate de calcium dihydraté peuvent provoquer des épanchements articulaires, c'est-à-dire, une accumulation anormale de liquide dans l'articulation. Grâce à une intervention appelée arthrocentèse (l'aspiration de l'articulation), le liquide peut être examiné afin de déterminer s'il s'agit de la pseudo-goutte ou de la goutte.

La présence d'une ligne blanche de chondrocalcinose sur une radiographie peut être un indice d'hémochromatose. Dans une étude publiée dans « Arthritis and Rheumatism » en 1988 par le Dr. H. Ralph Schumacher, le cartilage de patients atteints de l'hémochromatose a été examiné. Sur la surface du cartilage érodé, des cristaux de calcium dihydraté et des dépôts de fer ont été trouvés en plus d'altérations dégénératives.

Marie Warder, la fondatrice de la Société canadienne de l'hémochromatose, est une porteuse de la mutation génétique responsable de l'hémochromatose. Elle a reçu un diagnostic de CCA en 2011 et aujourd'hui elle se sert d'un logiciel pour poursuivre sa carrière d'auteure. Sur son blogue,

Marie souligne que la CCA a été observée chez plusieurs homozygotes (ceux qui sont porteurs de deux gènes identiques) comme étant les symptômes précurseurs de l'hémochromatose. Cela dit, Marie a écrit « au fil des ans, j'ai appris cependant qu'il est aussi possible pour les hétérozygotes (ceux qui sont porteurs d'un seul gène) d'être atteints de la CCA. Je connais quelques personnes atteintes avec des genoux si enflés qu'ils ont eu à subir l'arthrocentèse (aspiration). » De nos jours, le mécanisme à l'origine de l'arthrite provoqué par l'hémochromatose reste inconnu. Cependant, la présence de CCA ne doit pas être négligée en tant qu'indicateur valable pour effectuer un dépistage pour l'hémochromatose.

Ouvrages de références :

1. Weinberg, E.D Ph.D. Exposing the Hidden Dangers of Iron. Nashville: Cumberland House Publishing, 2004
2. American College of Rheumatology. Rheumatic Manifestations of Systemic Disease. Rheumatology Image Bank. 2011. Web.
3. Schumacher, H.R, P.C Straka, M.A Krikker, and A.T. Dudley. "The Arthropathy of Hemochromatosis." Annals New York Academy of Sciences 526 (1988)



Pleins Feux sur un Partenaire: Héma-Québec

Unir nos forces pour accroître la sensibilisation de l'hémochromatose

En août 1997, la Croix Rouge annonce qu'elle abandonnait, à partir de septembre 1998, le contrôle des programmes de collecte de sang au Canada. À ce moment, le Ministre de la santé du Québec, Jean Rochon, avait le choix de se joindre au nouveau fournisseur de sang sur le point d'être créé (maintenant la Société canadienne du sang) ou de mettre sur pied un nouveau centre de collecte. Pour atteindre l'objectif du Ministre de la santé de combler le fossé entre le système des soins de santé de la province et son fournisseur de sang, Héma-Québec (HQ) est fondée en mars 1998. En tant qu'organisme sans but lucratif, HQ est maintenant sous la gouverne d'une loi spéciale (projet de loi 438) qui a été adoptée par l'Assemblée nationale en juin 1998.

Depuis sa création, la mission d'Héma-Québec a été d'offrir de manière efficace des quantités suffisantes de composants sanguins, de tissus humains et de cellules souches pour rencontrer les besoins de tous les québécois. Héma-Québec s'est aussi efforcé de fournir des services spécialisés et développer une expertise dans les domaines de la médecine transfusionnelle et de la greffe de tissus. Au cœur de sa mission, Héma-Québec est une agence communautaire dont le conseil d'administration représente tous les intervenants de la chaîne de transfusion, du donneur au receveur. L'organisme a aussi développé un Plan d'action de développement durable, qui réaffirme son engagement à mettre en œuvre ses principes

fondamentaux qui sont la sensibilisation du public, la formation et la prévention.

Étant donné la complexité de ses composants et les mécanismes de défense qui s'y rattachent, la recherche n'a pas encore permis de trouver de substitut viable au sang. Cette ressource vitale doit donc être recueillie grâce à des dons de sang. Une heure, c'est tout ce qu'il vous faut pour sauver jusqu'à trois vies. Malgré cela, les statistiques fournies par Héma-Québec indiquent que le nombre moyen de dons de sang est demeuré stable à 1.6 au cours des dix dernières années. Ces statistiques indiquent aussi que 3% de la population donne du sang. Bien que cette situation soit semblable à celle observée ailleurs en Amérique du Nord, c'est un défi constant pour Héma-Québec de maintenir ses approvisionnements en sang à des niveaux suffisants. La banque de sang doit continuellement ajuster sa stratégie de recrutement afin d'accroître le nombre de donneurs de sang. Une fausse conception commune est que le sang provenant de donneurs atteints d'hémochromatose héréditaire (HCH) contient des quantités excessives de fer et est donc rejeté. En vérité, le sang provenant de personnes atteintes de l'hémochromatose contient des quantités normales de fer et en plus il contient une plus grande quantité de jeunes globules rouges. En 1991, la Croix-Rouge Canadienne

a jugé que le sang provenant des personnes atteintes de l'HCH pouvait être utilisé pour les transfusions sanguines. Héma-Québec confirme que les donneurs atteints de l'HCH dans la phase de maintien de leur traitement peuvent donner du sang à un intervalle régulier de 56 jours dans la mesure où ils rencontrent les critères de sélection de base qui sont prédéterminés par Santé Canada.

Héma-Québec vise la promotion des dons de sang, de cellules souches et de tissus humains en plus d'encourager les relations durables avec les hôpitaux et les autres sociétés à but non lucratif comme la Société canadienne de l'hémochromatose (SCH). L'objectif commun de HQ et de la SCH est d'offrir des services efficaces et améliorés aux patients atteints de l'hémochromatose héréditaire du Québec par le biais des dons de sang. La préparation, la formation et une stratégie de travail avec les médecins et les spécialistes locaux sont en cours pour permettre aux donneurs HCH de recevoir des services et des traitements de la plus haute qualité. Ensemble, HQ et la SCH ont uni leurs missions et leurs objectifs en une voix, ils travaillent ensemble de manière stratégique afin de sensibiliser davantage le public à l'hémochromatose héréditaire tout en augmentant en même temps le nombre de donneurs de sang.

Pour en savoir plus sur les dons de sang au Québec, visitez le www.hema-quebec.qc.ca.



Les instantanés de la SCH



Karin Calford de l'Haemochromatosis Australia (I) a rencontré Frank Berto et Brenda Ohara de la SCH

Karin Calford, personne contact pour l'Haemochromatosis Australia de New South Wales et membre du Comité, a rencontré en juillet le personnel de la SCH lorsqu'elle visitait son fils à Vancouver. Karin a discuté avec Frank Berto, coordonnateur des événements à la SCH, et Brenda Ohara, directrice des communications à la SCH, des activités des deux sociétés et ont découvert plusieurs similitudes. L'Haemochromatosis Australia, une société gérée par des bénévoles, a organisé sa première semaine nationale de sensibilisation à l'hémochromatose du 13 au 19 août dernier. La semaine a été un grand succès grâce à la publicité et la sensibilisation qu'a suscité l'événement et à la participation de plusieurs personnes aux séances d'information qui ont eues lieu à travers le pays.



Le Directeur exécutif de la SCH, Bob Rogers, avec WiseQuacks, Dr. Robert Sealey (g) et Dr. Dave Hepburn (d)

En juillet, Bob Rogers a fait la promotion de la sensibilisation de l'hémochromatose à l'émission de radio divertissante et positive sur la santé, WiseQuacks. L'émission a été diffusée sur les ondes radiophoniques à travers le Canada.

Le chapitre de Montréal

La Société canadienne de l'hémochromatose (SCH) s'agrandit chaque jour, et une grande partie de ce succès peut être attribué à nos merveilleux bénévoles qui donnent généreusement de leur temps pour accomplir des tâches essentielles, comme répondre au téléphone au bureau national, mener les activités de sensibilisation auprès du public et les activités de collecte de fonds. Les bénévoles nous aident aussi à étendre notre influence à travers le Canada en se joignant aux chapitres locaux.

Les chapitres sont formés lorsqu'une personne s'est engagée à faire connaître l'hémochromatose héréditaire (HCH), d'assumer le rôle d'organisateur régional, d'établir un chapitre dans leur communauté et maintenir la communication avec le bureau national sur les activités du chapitre. Les organisateurs régionaux ont un rôle de leadership et travaillent en collaboration avec le bureau national afin de recruter des membres pour le chapitre et donner de la formation aux bénévoles afin qu'ils puissent participer à des activités de sensibilisation dans leur communauté. Beaucoup de nos bénévoles sont affectés par l'hémochromatose, soit directement, soit par l'intermédiaire d'un membre de leur famille. D'autres sont attirés par la SCH, soit par la diversité des possibilités de bénévolat, soit par la camaraderie et l'amitié qui se développent lorsque des gens se rassemblent pour soutenir une cause importante.

L'un des plus récents organisateurs régionaux à s'être joint à notre équipe est Juliana Pavelka-

Johnston, qui nous a offert de mettre en place le chapitre de Montréal. Juliana est un exemple classique du vieil adage: "si vous voulez que quelque chose se réalise, demander le à une personne occupée". Depuis qu'elle s'est impliquée dans la SCH, elle a assumé avec brio les nombreuses tâches inhérentes à la mise en place d'un chapitre, tout en conservant la gestion d'une maison avec des parents vieillissants, en plus de participer aux activités de la Montreal Irish Society et l'Irish Wolfhound Club of Canada. Juliana est tout à fait consciente de l'importance de la sensibilisation à HCH parce que son père est affligé de nombreux symptômes résultant d'un diagnostic tardif de HCH. Elle veut communiquer le message suivant aux professionnels de la santé et au grand public, c'est-à-dire que le diagnostic précoce de HCH peut prévenir l'apparition de symptômes pouvant entraîner une invalidité et même la mort précoce.

Les autres membres du chapitre de Montréal sont Gaëtane Beaulieu, Serge Tanguay et Mark Johns. Lorsqu'on a demandé à Mark, l'un des premiers membres du chapitre de Montréal, pourquoi il a choisi de soutenir la SCH, il a répondu: «J'ai



Juliana Pavelka-Johnston avec son Irish Wolfhound, Kuri

l'hémochromatose et je souhaite que plus de gens prennent conscience des problèmes de santé que cette maladie peut causer. Même si j'ai subi un remplacement de la hanche, l'automne dernier à l'âge de 47 ans, je me considère chanceux d'avoir un médecin de famille qui a diagnostiqué mon hémochromatose afin que je puisse obtenir un traitement et prévenir les pires complications. Je crois fermement qu'avec une plus grande connaissance de l'hémochromatose, une grande partie des souffrances inutiles peuvent être évitées, surtout que le traitement de la maladie elle-même est si simple ".

Nous sommes vraiment chanceux d'avoir un noyau de personnes dévouées qui soutiennent le travail de la SCH, mais nous avons besoin de plus d'aide pour étendre notre portée encore plus loin. Si vous souhaitez organiser un chapitre dans votre communauté, joindre un chapitre existant, ou en savoir plus sur les possibilités de bénévolat du SCH, consultez notre site Web à www.toomuchiron.ca, envoyez un courriel à program@toomuchiron.ca, ou appelez-nous à 1-877-BAD-IRON (1-877-223-4766). Nous sommes impatients de vous entendre!



Participants à la session d'information à Prince George

Bob Rogers, Directeur exécutif de la SCH, a présenté des séances d'information à travers la Colombie-Britannique en juillet et en août. Bob s'est arrêté à Northern BC, sur l'île de Vancouver, dans le Lower Mainland, la Vallée de l'Okanagan et Thompson-Shuswap. Les participants ont apprécié les présentations de Roger et plusieurs se sont inscrits comme bénévole pour la SCH, ce qui signifie le début de plusieurs chapitres en train de se former en C.-B. Vous pouvez en apprendre plus sur les chapitres et le bénévolat sous la rubrique «Entre nous» dans ce bulletin et sous la section «Impliquez-vous» sur le site Internet de la SCH au www.toomuchiron.ca.



Le Président de la SCH et le président du Conseil d'administration de la SCH, Patrick Haney (g) avec le Directeur exécutif, Bob Rogers, et la fondatrice de la SCH, Marie Warder

Récemment, Marie Warder fait tout un honneur à la SCH en visitant nos bureaux en août. Elle a profité de sa visite pour partager des anecdotes concernant les débuts de la Société.

ADN 101: La génétique de l'hémochromatose

JUNE WONG, PH. D., VICE-PRÉSIDENTE, OPÉRATIONS DES LABORATOIRES, GENETRACK BIOLABS INC.

Le gène responsable de l'hémochromatose, le gène HFE, a été découvert en 1996. Cette découverte a permis que des analyses d'ADN soient effectuées pour confirmer le diagnostic de l'hémochromatose héréditaire associée au gène HFE.

Le gène HFE est responsable de régulariser la quantité de fer qui est absorbé de la nourriture que nous mangeons. Nous avons tous deux copies du gène HFE, une copie provenant de la mère et l'autre du père. Notre chance d'être atteint de l'hémochromatose dépend des gènes hérités de chacun de nos parents.

L'hémochromatose héréditaire peut se manifester quand une personne possède deux copies défectueuses du gène HFE. Le gène défectueux peut être transmis également aux hommes et aux femmes.

Généralement, les personnes qui ont un gène HFE défectueux et un gène HFE normal ne développent pas les symptômes de l'hémochromatose parce que le gène qui fonctionne annule celui qui est défectueux. Dans de rares cas, la présence d'un seul gène défectueux peut éventuellement mener à la surcharge de fer. Pour ces personnes, la surcharge de fer peut être causée par un facteur déclenchant comme l'hépatite, (inflammation du foie) ou l'abus d'alcool.

Après avoir passé un test d'ADN - hémochromatose, il y a trois résultats possibles : normal, porteur, et atteint. Le tableau suivant décrit le phénotype associé à chaque génotype :

Normal

Une personne est dite normale si les résultats n'ont pas détecté l'une ou l'autre des trois mutations du gène HFE. Un résultat normal signifie que la personne n'est pas à risque de développer l'hémochromatose héréditaire et ne peut pas transmettre la maladie à sa descendance.

Porteur

Un porteur est une personne qui possède un gène HFE défectueux et un gène HFE normal. Les porteurs peuvent transmettre le gène défectueux à leur descendance mais, généralement, ils ne développent pas la maladie. Cependant, les porteurs de la mutation C282Y peuvent tout de même avoir un taux d'absorption de fer plus élevé que la moyenne. Le risque qu'un porteur transmette le gène défectueux à ses enfants est de 50%.

Atteint

Une personne atteinte possède deux copies du gène HFE, un gène défectueux a été transmis par chacun des parents. Les personnes qui possèdent deux gènes défectueux (C282Y/C282Y ou C282Y/H63D) sont à risque d'absorber trop de fer et de développer l'hémochromatose. Bien que les personnes qui possèdent deux gènes sont plus à risque de développer une surcharge de fer, ce ne sont pas toutes ces personnes qui développeront la maladie. Toutefois, il est certain que la personne atteinte transmettra un gène défectueux à ses enfants.

Pour commander un test d'ADN - hémochromatose ou pour obtenir de plus amples renseignements sur le test génétique HFE, visitez le www.hemochromatosisdna.org

Quelles sont les probabilités ...?

Ce graphique présente les probabilités cumulatives que les enfants soient atteints et ne soient pas atteints fondées sur le croisement génétique des deux parents qui s'appliquent généralement chez les personnes atteintes lors de la transmission des gènes HFE défectueux.

Hétérozygote: une personne qui possède un gène HFE normal et un gène HFE défectueux

Homozygote: une personne ceux qui possède deux gènes défectueux identiques

	Hétérozygote x Hétérozygote La probabilité que:			Hétérozygote x Homozygote La probabilité que:		
	tous les enfants ne soient pas atteints	au moins un enfant soit atteint	tous les enfants soient atteints	tous les enfants ne soient pas atteints	au moins un enfant soit atteint	tous les enfants soient atteints
1 Enfant	75.0%	25.0%	25.0%	50.0%	50.0%	50.0%
2 Enfants	56.3%	43.8%	6.3%	25.0%	75.0%	25.0%
3 Enfants	42.2%	57.8%	1.6%	12.5%	87.5%	12.5%
4 Enfants	31.6%	68.4%	0.4%	6.3%	93.8%	6.3%
5 Enfants	23.7%	76.3%	0.1%	3.1%	96.9%	3.1%
6 Enfants	17.8%	82.2%	0.0%	1.6%	98.4%	1.6%
7 Enfants	13.3%	86.7%	0.0%	0.8%	99.2%	0.8%
8 Enfants	10.0%	90.0%	0.0%	0.4%	99.6%	0.4%
9 Enfants	7.5%	92.5%	0.0%	0.2%	99.8%	0.2%
10 Enfants	5.6%	94.4%	0.0%	0.1%	99.9%	0.1%

Un diagnostic, 2 bénédictions

MANON PELLETIER, SAINT JOHN, N.-B.

Étant adoptée, je ne savais rien des antécédents de ma famille. Grâce à Facebook, mon frère biologique et moi sommes « amis » depuis près d'un an. Nous n'avions pas encore fait connaissance, jusqu'à ce que je sois diagnostiquée avec l'hémochromatose et que je sente le besoin de savoir s'il y avait des incidences dans notre famille. Nous nous sommes rencontrés cet été et nous avons passé de merveilleuses heures à discuter de nos vies et de ce qui nous relie : l'hémochromatose. Il a partagé son propre cheminement et m'a offert du confort en m'assurant que je peux m'attendre à retrouver ma vitalité.

Ma première plainte de fatigue extrême date de dix ans à l'âge de 31. Je venais à peine de me marier et de commencer un travail dans un milieu corporatif où j'excellais. Étant donné que mon rôle impliquait beaucoup de pression, mon médecin me suggéra de prendre des vacances et un antidépresseur. J'ai pris les vacances pour dormir, mais j'ai jeté la prescription à la poubelle.

Au fil du temps, ma vie pivotait autour de ma fatigue. Je rentrais à la maison à l'heure du dîner pour aller directement au lit. Je ne pouvais plus voyager, une activité que mon mari et moi aimions beaucoup. J'avais de moins en moins d'amies puisque je ne pouvais plus les suivre. J'ai touché le bas fond en 2008, six ans après avoir été informée que les résultats de laboratoire ne décelaient rien d'anormal. Malgré ceci, mes symptômes s'aggravaient et je ne dormais plus à cause de fourmillements aux jambes. Sur l'avis de mon médecin, mon dernier jour de travail fut le 14 novembre 2008.

Pendant mon congé, j'ai dû compléter plusieurs formulaires afin de recevoir des prestations d'assurance-maladie, prendre des antidépresseurs et des somnifères. J'ai passé des heures à voir des psychologues, qui me disaient que je n'avais pas un problème de santé mentale et que j'avais l'air heureuse et bien centrée. Encore trop faible pour retourner au travail après cinq mois, on m'avisait que ma demande de prestations était refusée puisque je n'avais pas un diagnostic pour valider mes troubles. J'ai senti que je n'avais aucune autre option que de quitter mon emploi volontairement. Une décision qui fut difficile à prendre, mais je n'étais pas « déprimée ».

Avec le support de mon mari, et mes épargnes-retraite, j'étais en mesure de rester à la maison et gérer ma vie autour de ma fatigue. J'ai commencé

à pratiquer le yoga et la méditation. Pour passer le temps au cours des trois dernières années, j'ai assisté à des douzaines d'ateliers et lu une centaine de livres sur la santé et la nutrition.

L'an passé, j'ai suivi une formation pour femmes entrepreneures afin de poursuivre mon rêve de partir une petite entreprise. Durant le programme de quatre mois, je n'avais pas l'énergie pour poursuivre. J'ai commencé à voir un psychologue pour discuter de mes ennuis face à mon manque d'enthousiasme. Je lui disais à quel point j'étais fatiguée et frustrée du fait que j'avais le goût de travailler, mais mon corps ne suivait pas. D'un ton concerné, il dit franchement : « ton problème n'est pas psychologique, il est physique. Vas voir un bon médecin et pousse jusqu'à ce que ton problème soit réglé. »

Je pesais 79 livres et j'étais verte comme une olive. J'ai appelé mon médecin (la troisième en huit ans) pour fixer un rendez-vous et nous avons débuté la routine de prélèvement de sang pour les tests de laboratoire. Elle m'a aussi prescrit un médicament pour les jambes sans repos qui m'a permis de dormir une bonne nuit pour la première fois depuis des années. J'ai aussi commencé à voir l'infirmière clinicienne de notre clinique. Elle a pris plus d'une heure à écouter et noter tous mes symptômes, quand elle s'exprima : « Nous allons te faire tester pour l'hémochromatose, ton fer est élevé ». Je me souviens encore des émotions que j'ai ressenties à cet instant. J'ai eu un sentiment que ma vie allait changer.

Quelques mois plus tard, on me faisait d'autres prélèvements de sang et je me sentais en pleine forme, sans trop savoir pourquoi. En juin dernier, mon médecin m'a confirmé que j'étais homozygote de la mutation C282Y du gène HFE. Des résultats récents indiquaient une saturation de la transferrine au-delà des limites normales à 70%, ce qui pourrait expliquer ma perte de poids, mes troubles de la libido, mes douleurs abdominales et aux hanches, ma fatigue chronique et mes jambes sans repos. La raison pour laquelle je me sentais si bien était reliée aux nombreux prélèvements de sang que je subissais. J'ai appris récemment que la phlébotomie offre un soulagement dans la plupart des cas. Mais, étant donné que mon poids est sous la norme de 110 livres, je ne peux pas donner de sang. J'ai un rendez-vous avec un hématologue cet automne pour débiter mes traitements et j'ai très hâte.

Je crois que tous les événements de notre vie sont reliés et destinés pour notre épanouissement personnel. Je vois les événements récents comme une bénédiction. J'ai eu l'occasion de rencontrer mon frère biologique et obtenir un diagnostic. Après dix années de souffrance, de stigmatisation sociale et de difficultés financières, je me sens libérée de ma frustration. Je suis très reconnaissante de l'infirmière clinicienne qui a pris le temps d'étudier l'ensemble de mon dossier, en surpassant la coutume traditionnelle « d'une plainte par visite ». C'est pour cette raison que j'ai accepté de partager ma petite histoire. J'espère qu'elle aidera à promouvoir cette condition au sein de la communauté médicale, et de souligner le rôle des infirmières cliniciennes dans la promotion de la santé et de la détection précoce de maladies.

Ma vie a été transformée par la méditation. Je me sens en paix, beaucoup plus résiliente et heureuse en dépit des circonstances. Je suis prête à explorer les merveilles de la médecine moderne.



Mises à jour de la SCH

Nouveau Conseil

L'Assemblée générale annuelle 2011 a eu lieu le 27 juin à la Place Richmond Caring, à Richmond, C.-B.

Un nouveau Conseil d'administration a été élu lors de la rencontre et est composé de Patrick Haney (Vancouver, Colombie-Britannique) au titre de Président et Président du Conseil d'administration, Frank Erschen (Toronto, Ontario) au titre de Président sortant, Kelly McQuiggan (Vancouver) au titre de Trésorier, Ryan Howe (Vancouver) au titre de Secrétaire, Dr. Sam Krikler (Richmond, C.-B.), Warren Funt (Vancouver), David Lloyd (Vancouver), Shannon Haney (Okotoks, Alberta) et Pat McParland (Vancouver).

Les directeurs de retour au Conseil sont Patrick Haney, Frank Erschen, Kelly McQuiggan, Dr. Sam Krikler, Warren Funt, David Lloyd, Shannon Haney et Pat McParland.



Patrick Haney de retour en tant que Président et Président du Conseil d'administration

Facebook

La page Facebook de la SCH a 573 mentions «j'aime». Tenez-vous au courant des événements de la Société et des renseignements sur l'hémochromatose en cliquant «j'aime» sur notre page : www.facebook.com/Toomuchiron.



Passez au vert

Si vous désirez recevoir par courriel les prochaines éditions du Bulletin Iron Filings, veuillez communiquer avec nous à l'adresse courriel suivante : office@toomuchiron.ca.



Concert-Bénéfice Il Sono

Le samedi 28 avril 2012, l'Ensemble vocal Il Sono Men de Calgary (Alberta) a offert un concert-bénéfice pour la Société canadienne de l'hémochromatose. Le concert intitulé «His Sound: a concert celebrating the male voice» était toute une célébration.

L'Ensemble a couvert 400 ans de mentalité musicale en passant de Giovanni Palestrina à Billy Joel. Il y avait aussi une compositrice locale, Georgina Craig, qui s'accompagnait à la flûte.

Après l'entracte, Anne Stang, l'organisatrice régionale du chapitre de Calgary de la SCH, a fait une brève présentation au sujet de l'hémochromatose. Ce concert arrivait à point puisque l'un des chanteurs venait tout juste de recevoir un diagnostic d'hémochromatose héréditaire deux semaines plus tôt. Lors de la réception qui a suivi le concert, Anne et les autres, Carolyn O'Connor et Amanda Bennett et des membres de leurs familles, ont répondu aux questions individuelles posées par les membres participants. «Je n'ai jamais entendu parler de cette maladie avant» est le commentaire émis le plus souvent.

Un grand merci à Il Sono pour leur soutien.

Appuyer la SCH lorsque vous achetez des denrées alimentaires

Le magasinage de tous les jours peut être une façon toute simple de recueillir des fonds supplémentaires pour la SCH!

La SCH est l'un des organismes de bienfaisance que vous pouvez appuyer lors de vos achats auprès de DonateNaturally.com. DonateNaturally.com offre toutes vos denrées alimentaires naturelles et biologiques préférées livrées à votre porte et ce à travers le Canada. Les clients situés à l'extérieur de la région métropolitaine de Toronto reçoivent leurs denrées par l'entremise de Postes Canada et ce sans frais supplémentaire.

À chaque achat, 15% de la valeur de votre commande est dirigée à la cause de votre choix. Un frais supplémentaire de 15% n'est pas ajouté au coût de votre commande. Le prix des articles sont vendus à des prix concurrentiels à ceux offerts dans les magasins de votre quartier.

Les personnes qui achètent pour la première fois sont admissibles à une promotion spéciale. Au moment de passer à la caisse, veuillez entrer le code promotionnel «TRYIT30» pour recevoir un rabais de 30% sur votre première commande.

Vous faites déjà l'achat de vos denrées alimentaires à toutes les semaines, alors pourquoi ne pas en profiter en même temps pour recueillir des fonds pour la SCH. Nous vous remercions.



Besoin de nouveaux donneurs de sang

Chaque minute de chaque jour, quelqu'un au Canada a besoin de sang. Le plus souvent, il faut plus d'un donneur pour sauver la vie d'un patient. Une victime d'accident de voiture peut exiger jusqu'à 50 unités de produits sanguins et de sang pour survivre à ses blessures. C'est pourquoi les communautés, les groupes et les familles à travers le pays sont encouragés à se mobiliser pour donner du sang.

Afin de subvenir aux besoins des patients dans les hôpitaux au cours de 2012-13, la Société canadienne du sang a besoin de recueillir 915 000 dons et de recruter 90 000 nouveaux donneurs de sang à travers le Canada.

Pourquoi recruter autant de nouveaux donneurs? Avec le vieillissement de la population, non seulement les fidèles donneurs de la Société canadienne du sang quittent le système, mais ils peuvent potentiellement devenir des utilisateurs du système. De nouveaux donneurs sont nécessaires pour garantir qu'un approvisionnement suffisant en produits sanguins est disponible pour les patients des hôpitaux canadiens en tout temps.

En tant que fier Partenaire pour la vie, les membres de la Société canadienne de l'hémochromatose (SCH) s'unissent pour aider la Société canadienne du sang à atteindre son objectif.

À l'heure actuelle, 86 membres de SCH sont donneurs pour nous aider à atteindre notre objectif



de 150 dons au 31 décembre 2012. À la fin août, notre organisation a déjà fait 112 dons, nous sommes donc à 75% de notre engagement!

Si vous êtes à la phase d'entretien du traitement de l'hémochromatose, s'il vous plaît, envisager de faire un don de votre sang au nom de SCH pour aider à améliorer ou sauver la vie de patients dans les hôpitaux afin qu'ils puissent rentrer chez eux avec leur famille et leurs amis.

Si vous n'êtes pas encore enregistré avec le groupe Partenaires pour la Vie de la SCH, vous pouvez le faire à partir de notre site Web www.toomuchiron.ca ou en personne à la collecte de sang. Le numéro d'identification à utiliser est CANA002257 (quatre lettres et six chiffres).

Pour connaître l'horaire et les emplacements de la Société canadienne du sang, visitez www.sang.ca/collectes.