

Iron Filings

Sensibiliser et fournir de l'information et du soutien

«Il est sain d'être malade parfois» – Henry David Thoreau

By Mary Lennox, Ottawa, Ontario



Cette citation résume bien mon histoire. J'ai eu une vie bien remplie comme professionnelle et lorsqu'on m'interrogeait

sur ma santé, je répondais souvent: «Je suis en excellente santé!». Pour une personne âgée de 59 ans qui a une carrière prenante qui exige beaucoup d'énergie, j'ai toujours été proactive en ce qui concerne mon bien-être. Depuis 16 ans, je suis membre à vie Weight Watchers. Je faisais des exercices au moins 4 fois par semaine. La marche étant mon exercice préféré. J'avais aussi commencé un programme d'exercices contre résistance et avec des poids pour combattre l'ostéoporose et puis, j'ai reçu mon «héritage».

Les malaises ont vraiment débuté au cours de l'automne et de l'hiver 2011/12. Je me sentais constamment comme si j'allais attraper la grippe. J'ai consulté mon médecin généraliste et il m'a demandé de noter mes symptômes pendant au moins un mois. J'ai pris ma température tous les jours et j'ai pris en note mes symptômes - fatigue, douleurs musculaires, congestion de la poitrine, abdomen sensible. L'hiver s'est transformé en printemps et ma santé s'est améliorée. Tout l'été, je me suis sentie comme avant, c'est-à-dire pleine d'énergie.

L'automne a débuté et je me souviens très bien de la fin de semaine du 15 et du 16 septembre 2012. Le samedi matin, j'ai commencé une nouvelle séance d'exercices avec ma sœur. Pendant la séance, j'avais beaucoup de difficulté à suivre le rythme. Le lendemain, lors de mon réveil, j'avais quelques douleurs mais c'était la Journée Terry Fox - mon héros! J'organise la Course Terry Fox depuis les 7 dernières années dans mon village près d'Ottawa. Je me suis levée tôt pour m'occuper des inscriptions et de tous les détails de l'événement. J'ai continué même si je savais que je n'étais pas tout à fait en forme, je pourrais me reposer plus tard.

Il m'a fallu toute la semaine pour récupérer. En fait, je ne me sentais plus en bonne santé depuis ce week-end là. Tout au long de l'automne, les symptômes grippaux dont j'avais souffert l'hiver précédent étaient de retour. Quelque chose n'allait pas et je me devais d'aller au fond des choses. En 2006, j'avais eu un bilan de santé complet. En octobre, j'ai décidé d'avoir un autre bilan de santé afin d'obtenir une deuxième opinion. Mon médecin (qui est excellent) essayait de résoudre mes problèmes un par un. Nous avons considéré qu'il y avait peut-être des problèmes de glande thyroïde ou des glandes surrénales. J'avais besoin d'un portrait complet de la situation pour moi-même. Dans le cadre du bilan de santé pour les professionnels, j'ai reçu un rapport complet nommé «évaluation de la santé préventive». J'ai étudié le rapport et deux points ont attiré mon attention. Un - j'avais maintenant quelque chose qui s'appelle le syndrome métabolique. Deux - mon taux de ferritine avait doublé au cours des 6 dernières

années. Je n'avais aucune idée de ce que ça signifiait. J'ai fait des recherches pendant des heures. Et le résultat était toujours le même: l'hémochromatose - la malédiction celtique.

Un soir j'ai dit à mon mari «C'est ce que j'ai, tout concorde». Mes deux parents étaient des descendants des Îles Britanniques. J'étais post-ménopausée et les symptômes étaient semblables à ceux que j'avais trouvés dans mes recherches. Un jour, j'ai affiché un article concernant la «malédiction celtique» sur ma page Facebook. Ma cousine m'a répondu en disant qu'elle avait une surcharge en fer et faisait des dons de sang de temps en temps. C'était clair pour moi que c'était ce que j'avais. Maintenant, comment pouvais-je obtenir la confirmation? J'ai appelé mon médecin le lendemain pour lui faire part de cette possibilité génétique.

Des dispositions ont été prises pour que je passe les tests d'ADN. On m'a demandé de quel côté de la famille cette cousine provenait, «nos mères sont sœurs.» Hmmm. Un silence suivit. Le lendemain, je suis allée faire faire mes analyses de sang. Tandis que le sang était prélevé, j'ai demandé au technicien de me transmettre directement les résultats. Il m'a dit: «nous envoyons vos prélèvements de sang au CHEO (Le Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario) pour les tests génétiques de l'hémochromatose».

continua



Ensemble nous pouvons passer l'hémochromatose du fer à rien.
Pour en savoir plus : www.toomuchiron.ca

«Il est sain d'être malade parfois» - *Continu*

« Très bien. Je viens juste d'apprendre que ma cousine a des problèmes de surplus de fer », dis-je.

« Est-ce que votre cousin est un homme? »

« Non, c'est une femme et nos mères sont sœurs. »

« Il est très rare que l'on en retrouve chez les femmes », a déclaré le technicien. Aujourd'hui, je sais que c'est un mythe.

Tout au long du mois de Novembre, j'ai reçu

des précieuses informations de la Société canadienne de l'hémochromatose via leur page Facebook et une autre correspondance et finalement j'ai obtenu le diagnostic. Le 18 décembre j'ai reçu la réponse que j'ai une mutation C282Y double, la combinaison de gènes qui me met plus à risque pour la surcharge en fer. Mon taux de ferritine est de 474 ng / mL. Mon niveau de saturation de la transferrine est de 80%. Je suis dans les premiers stades de la surcharge en fer.

La plupart du temps, je ne me sens pas bien. Je ne peux pas savoir si ce diagnostic a traîné pendant des années, comme c'est souvent le cas. J'ai eu ma première phlébotomie au début février. Pour les 3 premiers mois, on me fera une saignée toutes les deux semaines. Donc, c'est vraiment sain d'être malade parfois. J'ai prévenue toute ma famille. Je peux être une ardente défenseuse pour cette cause. Et surtout - quand je pense à ma condition - je ne prendrai jamais mon «excellente santé» pour acquis!

Mai

Calendrier des événements du Mois National de la sensibilisation

Plusieurs séances d'information et des événements de sensibilisation sont déjà prévus pour augmenter la visibilité de l'hémochromatose héréditaire au Canada. Voici une liste d'événements à venir avant, pendant et après le mois de mai. Assurez-vous de participer à ces événements et les autres événements dans votre région tout au long de l'année. Votre soutien permettra de maintenir la force de tels événements et de poursuivre la sensibilisation à l'hémochromatose.



Vendredi au dimanche, 26 au 28 avril
Canadian Home Builders' Association of Northern BC Home Show
Prince George Kin Centre,
2187, Boulevard Ospika
Prince George, Colombie-Britannique

La Société canadienne de l'hémochromatose a une fois de plus un kiosque au Salon de l'habitation de l'ACCH Northern, C.B. Venez à notre kiosque pour rencontrer d'autres personnes qui ont l'hémochromatose et ainsi en apprendre davantage sur la maladie, y compris le dépistage, le diagnostic, le traitement et la gestion.

Lundi 29 avril @ 19:00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Prince George Civic Centre
808 Civic Plaza
Prince George, Colombie-Britannique
Pièce: 201

Dimanche 5 mai
Entrevue à la radio: le Dr. Joe Schwarcz Show - The Right Chemistry
CJAD 800 Montréal
Heure approximative: 3:30 pm EDT
Écoutez en direct à www.cjad.com

Mercredi 8 mai @ 19:00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Future Inns Moncton Hôtel et Centre des Congrès
40 Lady Ada Boulevard
Moncton, Nouveau-Brunswick
Pièce: Fundy

Samedi 11 mai @ 11 :00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Hôtel Best Western Charlottetown
238, rue Grafton
Charlottetown, Île du Prince Édouard
Pièce: Stanhope A
Petit déjeuner continental servi

Mardi 14 mai @ 19:00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Grand Lake caserne de pompiers
850 Grand Lake Road (à côté du centre commercial Mayflower)
Sydney, Nouvelle-Écosse

Mercredi 15 mai @ 19:00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Sydney Mines Bâtiment Old Post Office
2 Fraser Avenue (au coin de la rue Main et de l'avenue Fraser)
Sydney Mines, Nouvelle-Écosse

Mercredi 22 Mai @ 19:00
Séminaire d'information sur l'hémochromatose
Hilton Garden Inn Halifax Airport
200, promenade Pratt & Whitney,
Pièce: Cape Breton
Enfield, Nouvelle-Écosse

De plus, plusieurs autres entrevues sont prévues à la radio pour le mois de mai, alors qu'en juillet, août et septembre plusieurs séances d'information seront tenues dans différentes communautés de la Colombie-Britannique et de l'Alberta. Consultez notre site Web, www.toomuchiron.ca, notre page Facebook www.facebook.com/TooMuchIron et sur Linked in (<http://linkd.in/X12vzn>) ou recherchez Société Canadienne de l'hémochromatose sur Linked in) pour la mise à jour de la liste des événements

Les bénévoles enverront des lettres aux éditeurs de leurs journaux locaux afin de faire la promotion de Mai, le mois de la sensibilisation. Si vous souhaitez recevoir un modèle de lettre à envoyer à votre journal local, s'il vous plaît nous nous contacter par courriel à office@toomuchiron.ca

Laissez-moi porter votre message lors des entretiens avec les Gouvernements et les Collèges



Bob Rogers, la Société canadienne de l'hémochromatose
Directeur exécutif et PDG

Dans notre bulletin Automne 2012, j'ai partagé quelques exemples de ce qu'un manque de pratique médicale censée de la part des médecins de famille peut contribuer à de fréquents mauvais diagnostics et sous-diagnostics de l'hémochromatose héréditaire. Le fait que les médecins de famille offrent soit des soins médicaux modestes, soit n'offrent aucuns soins est peut-être dû à un manque d'éducation médicale initiale et continue au sujet de ce désordre. On m'a informé que les étudiants en médecine reçoivent seulement 30 minutes de formation sur l'hémochromatose au cours de leurs études à l'université.

Les spécialistes doivent prendre pour acquis que les médecins de famille sont bien informés, mais ils le sont rarement. Seulement deux provinces canadiennes, l'Alberta et la Colombie-Britannique, ont des lignes directrices (protocoles) approuvées et publiées afin d'aider les médecins de famille dans ce domaine de la médecine. La Fondation pour l'éducation médicale continue de l'Université McMaster

en Ontario a produit un excellent module de formation médicale accréditée pour les médecins de famille, mais la Fondation ne dessert encore qu'un petit nombre de médecins de famille au Canada.

Récemment, lors d'une foire sur la santé communautaire, j'ai rencontré Jeff, qui a été diagnostiqué à l'âge de 50 ans avec un taux de ferritine sérique de plus de 4000 µg / L. En raison de son diagnostic tardif, il a un foie en mauvais état, un diabète de type 2, une grave dépression, des sautes d'humeur, une coloration foncée de sa peau et il a perdu beaucoup de poids. Il ne consomme pas d'alcool, il préfère le thé, mais au cours de la longue et ardue période d'évaluation pour sa maladie du foie, il a été mis sous observation pendant huit mois afin d'évaluer s'il était un alcoolique. À 54 ans, il vit dans un foyer de santé parce qu'il est incapable de prendre soin de lui-même. Incroyable et inutile!

Récemment, j'ai eu des conversations avec les départements de santé à l'Île du Prince-

Édouard, la Nouvelle-Écosse et Terre-Neuve pour discuter de la mise en place de comités pour assurer que des protocoles pour l'hémochromatose soient produits et sanctionnés par les ministères de la santé. Pourtant, quelques mois plus tard, et dans un cas plusieurs années plus tard, il n'existe aucun protocole dans ces provinces. Pourquoi? Combien leur faut-il de «Jeffs» pour qu'ils comprennent enfin qu'il faut éduquer les médecins de famille sur cette maladie.

Je serai en Ontario et dans les Maritimes en mai et je vais poser beaucoup de questions dans le but d'obtenir un accord pour que des mesures supplémentaires soient prises pour faire plus de sensibilisation, éduquer davantage et aider les médecins de famille à propos de l'hémochromatose héréditaire. Je suis intéressé à entendre les histoires de diagnostic de nos lecteurs. Écrivez-moi afin que je puisse porter votre message lors de mes discussions à venir avec le Gouvernement, les Collèges et les Spécialistes.

DUCA appuie l'Hémochromatose

La Société canadienne de l'hémochromatose est fière d'annoncer son nouveau commanditaire corporatif : DUCA Financial Services Credit Union.

DUCA est reconnue pour apporter de l'aide à ceux qui en ont besoin. Dans les faits, c'est comme cela que la coopérative de crédit à pris forme. En 1954, des immigrants allemands se sont regroupés puisqu'ils étaient incapables d'avoir accès aux fonds des grandes institutions financières. Aujourd'hui, DUCA sert plus de 41 000 membres dans la région métropolitaine de Toronto et administre des actifs de 1.3 milliard de dollars, faisant de DUCA l'une des plus grandes coopératives de crédit de la province. Tous les résidents de l'Ontario peuvent être membres de DUCA.

DUCA est engagée dans les communautés qu'elle dessert. En 2012 seulement, DUCA a donné plus de 437 000 dollars à une grande variété de causes dont celles liées à la santé et aux soins de longue durée, aux programmes d'éducation, au développement international, au développement économique et au logement, aux causes environnementales et les secours aux sinistrés.

«Chez DUCA, notre objectif n'est pas seulement d'aider nos membres à atteindre la sécurité financière mais aussi d'aider les communautés dans lesquelles ils vivent. Notre appui à des organismes comme la Société canadienne de l'hémochromatose est un fondement de ce que nous sommes. Tout cela revient aux valeurs de la coopérative qui sont au cœur de nos affaires» a dit Richard Senechal, président et chef de la direction de DUCA.

En plus des dons de bienfaisance de DUCA, la société retourne un pourcentage de ses profits aux membres par l'entremise d'un programme unique de partage des profits. Depuis le début de ce programme en 1999, DUCA a partagé plus de 68 millions de dollars de ses profits avec ses membres. C'est une des façons pour DUCA de prouver que «elle n'est pas votre banque moyenne».

«Nous sommes heureux de bénéficier de l'appui important de DUCA en Ontario» a dit Bob Rogers, Directeur général de la Société canadienne



Richard Senechal, Président et Directeur Général de DUCA

de l'hémochromatose. «Nos deux organismes croient dans la création et le maintien de communautés fortes et en santé et c'est un plaisir de travailler ensemble pour l'atteinte de cet objectif».

Plus de renseignements sur DUCA peuvent être obtenus en visitant le www.duca.com.





Pleins Feux sur le patient

Questions et réponses avec le Dr. Paul Adams

Nous discutons avec le Dr. Paul Adams, professeur de médecine, chef de la gastro-entérologie à l'Université de Western Ontario et gastro-entérologue exerçant à l'Hôpital universitaire de London, en Ontario, au sujet du traitement de l'hémochromatose et de son point de vue sur le futur de la recherche sur cette maladie.

Q. Quels sont les tests que vous utilisez pour le dépistage d'un patient?

R. Si le dépistage concerne un patient d'une clinique externe ou un membre de la famille, j'utilise les tests de saturation de la transferrine, la ferritine sérique, le génotype *HFE* et mon jugement clinique.

Q. Ce ne sont pas tous les homozygotes ou hétérozygotes (mutations du gène *HFE*) qui présentent des signes de surcharge en fer. Y a-t-il un lien entre des gènes modificateurs (gènes qui modifient les effets produits par d'autres gènes) ou des facteurs environnementaux qui résulteraient en une manifestation de la surcharge en fer?

R. Il s'agit d'un domaine de recherche en cours. L'équipe HEIRS (hémochromatose et dépistage de surcharge en fer) a effectué plusieurs études génétiques dans ce domaine et actuellement utilise le séquençage exome [le séquençage des petites régions importantes du génome de façon sélective] pour rechercher de nouveaux gènes modificateurs.

Q. Vous étiez un chercheur principal dans l'étude HEIRS. Pouvez-vous m'en dire plus à ce sujet?

R. L'étude HEIRS était une analyse sur plus de 100.000 participants pour la surcharge en fer. Les participants étaient de différentes races, ils ont répondu à un sondage, subi un test génétique, un test sanguin pour la ferritine sérique et la saturation de la transferrine. Les participants ayant des résultats élevés en fer ou un test génétique positif (C282Y homozygote) ont été rappelés pour un examen clinique plus détaillé. L'étude a révélé la prévalence des mutations génétiques à travers les différents groupes raciaux, l'expression biochimique de la maladie chez les patients avec le test génétique typique et aussi sur de nombreux aspects des implications éthiques, juridiques et sociales des tests génétiques.

Q. Quelles sont les études qui ont germé à partir des données et des résultats de l'étude HEIRS?

R. Le groupe d'étude HEIRS continue d'utiliser les données pour étudier l'hémochromatose, mais aussi d'autres maladies. Une étude HEIRS

a démontré qu'il n'y avait pas de corrélation entre l'apport alimentaire de fer et la ferritine sérique. Un rapport de recherche sur la maladie cœliaque a été achevé et nous avons fait une autre étude génétique sur la carence en fer.

Q. C'est intéressant. Dans le cas d'une surcharge en fer, la ferritine est une mesure indirecte de la quantité de fer dans le corps. S'il vous plaît expliquer comment le fer introduit dans le corps par l'alimentation n'augmente pas les taux de ferritine.

R. Le corps absorbe l'excès de fer de la nourriture, mais nous n'avons pu démontrer une différence entre ceux qui ont un régime riche en fer et ceux ayant un régime pauvre en fer. En Suède, ils ont enlevé l'enrichissement en fer des aliments avec une très légère baisse dans le taux de ferritine sérique de la population.

Q. Comment les résultats de ces études vous influence pour le diagnostic et le traitement des personnes avec le gène *HFE* de l'hémochromatose?

R. J'opte de ne pas recommander la phlébotomie pour les patients souffrant de légères hausses en ferritine ou pour ceux qui ne tolèrent pas le traitement.

Q. Qu'est-ce que vous considérez comme des «élévations modérées»?

R. Une légère élévation de la ferritine serait inférieure à 500 µg / L. Si nous avons utilisé l'étude HEIRS pour déterminer les limites normales, ça aurait grimpé jusqu'à 550 mg / L chez les hommes.

Q. Il existe des preuves anecdotiques que des malades ayant des concentrations de ferritine inférieure à 1000 présentent des symptômes physiques et émotionnels compatibles avec une surcharge en fer plus élevée, ils finissent par ne plus être en mesure de travailler ou de vivre pleinement. Après le diagnostic et le traitement par phlébotomie, ils déclarent être de nouveau en forme et être en mesure de contribuer à leur famille et la communauté. En termes d'impact positif sur le bien-être global d'un patient, pourquoi ne pas recommander ce traitement aux personnes ayant des élévations modérées?

R. Nous recommandons les phlébotomies à tout homozygote C282Y avec une ferritine élevée. Lorsque nous avons analysé la qualité de la vie après une phlébotomie, nous n'avons pas été en mesure de démontrer un bénéfice cohérent. Il ya des patients qui rapportent une moins bonne qualité de vie ou l'aggravation de l'arthrite. Si cela se produit, nous arrêtons le traitement pour les cas bénins.

Q. Quel est le pire cas de surcharge en fer que vous avez vu chez un individu?

R. La pire complication de l'hémochromatose est la cirrhose avec un cancer du foie. C'est rare. Certains des cas les plus graves de la surcharge en fer que j'ai vus sont l'hémochromatose juvénile avec une nouvelle mutation génétique « hémoujuviline ». Ce gène a été découvert par une équipe de recherche basée à Vancouver.

Q. Quelles sont les recherches en cours dans le traitement de l'hémochromatose qui selon vous soit le plus prometteur?

R. Les progrès réalisés dans les outils de recherche génétique nous permettront bientôt d'analyser l'ensemble des gènes d'un patient pour moins de 1000 \$. Ce séquençage du génome entier pourrait conduire à la découverte de nouveaux gènes qui influencent l'histoire naturelle de l'hémochromatose.

Q. Avez-vous des conseils pour les personnes récemment diagnostiquées avec l'hémochromatose héréditaire?

R. C'est une erreur que d'attribuer tous les symptômes que vous avez de la tête aux pieds à une variation dans vos gènes. Ne supposez pas que c'est un mauvais diagnostic. Il ya des données suggérant que les patients qui ont l'hémochromatose ont des taux de cholestérol bas et une espérance de vie plus longue que la population en général.

Références

Adams PC, Barton JC. Comment je traite l'hémochromatose. *Blood* 2010; 116:317-325.

Adams PC, Barton JC, McLaren GD, Acton RT, Speechley M, McLaren CE, Reboussin DM, Leiendecker-C Foster, Harris EL, Snively B, Vogt T, P Sholinsky, Dawkins FW, Gordeuk VR, Eckfeldt JH. Le dépistage de la surcharge en fer: Leçons tirées de l'étude HEIRS. *Can J Gastro*; 23:769-772.

Gordeuk V, Lovato L, M Vitols, McLaren G, R Acton, Barton J, McLaren C, E Harris, Speechley M, J Eckfeldt, Diaz S, P Sholinsky, Adams PC. Relation entre l'apport alimentaire en fer et la concentration sérique de ferritine dans le gène *HFE* homozygotes. *Can J Gastro* 2012; 26:345-349.

HOMMAGE AUX BÉNÉVOLES DE L'ONTARIO

En tant qu'organisme national à but non lucratif, les bénévoles aident la Société Canadienne de l'hémochromatose à communiquer son message de sensibilisation, d'information et de soutien à travers toutes les régions du Canada. La chronique de ce numéro est dédiée à tous nos bénévoles de l'Ontario, passés, présents et futurs.

En 2001, Marjorie Louder fut l'une de nos premières organisatrices en région de la SCH, alors appelés coordinateurs des groupes de soutien, situé à Ottawa. Son mari Jim avait souffert pendant vingt ans de symptômes et de maladies liés à l'hémochromatose sans le savoir: le diabète, l'arthrite, les douleurs abdominales, la confusion, les sautes d'humeur et la fatigue chronique, et avait subi deux arthroplasties de la hanche. Il est mort en 1997, et les rapports d'autopsie ont démontré que l'hémochromatose en était la cause.

En réponse à la mort prématurée de Jim et que sa perte aurait pu être évitée grâce à « un simple test sanguin par année », Marjorie a créé un groupe de soutien local, afin de sensibiliser les gens sur la maladie et prévenir le « fléau de l'hémochromatose » au sein des familles. Marjorie est également devenue membre du conseil d'administration bénévole du SHC. Depuis plus d'une décennie, Marjorie et son groupe, y compris Elaine Robinson, servent activement leur communauté, en maintenant des kiosques d'information, des réunions de

groupes de soutien et des conférences de recrutement.

Lorsqu'en novembre 2005, la SCH a mis en ligne son forum, Bob McLeod de Kingston a été tout de suite actif sur le forum, en partageant ses expériences et de l'information. Peu de temps après, Bob a été nommé en tant que modérateur du forum où il a fait un travail remarquable, apportant des réponses favorables et de l'information aux questions en ligne et s'assurant que les pourriels soient bannis du forum. Nous étions tristes de voir Bob démissionner de son poste en 2011 en raison de pressions familiales et professionnelles.

De Brampton, Linda Perkins a donné beaucoup de son temps à faire des annonces publicitaires pour la SCH, a préparé des messages diffusés sur plusieurs stations de radio à travers l'Ontario et le Canada pendant le mois de la sensibilisation en mai 2008 et 2009. Elle a également rempli le rôle de personne contact en 2004 et 2005.

À Toronto, les ardents partisans de la SCH, Lynn et Allan Day ont pris du temps de leur vie occupée pour coordonner et même parrainer des événements spéciaux tels que le Network

Event Toronto en février 2012, organiser des collectes de fonds et des réunions d'accueil pour les bénévoles.

Également originaire de Toronto, Frank Erschen, l'ancien président et ex-président du conseil d'administration de la SCH. Frank continue d'offrir son temps et son expertise pour aider à diriger les activités de la Société à l'égard de sa mission et ses objectifs. Kay Easun est un autre Torontois qui dirige un groupe de soutien local et qui continue de recruter des bénévoles, d'aider lors d'événements spéciaux et de planifier les activités de sensibilisation. La SCH a recruté un nouveau bénévole qui aide la SCH à ouvrir et exploiter une succursale à Toronto cette année.

Anna Kyle, Gloria Haché et Diane Jodouin sont d'autres exemples d'Ontariens qui ont donné de leur temps pour la cause. Bien sûr, nous ne pouvons pas parler de tous les bénévoles qui ont fait ou font partie de la SCH en Ontario, l'espace est tout simplement insuffisant! Ce que nous pouvons dire, c'est que chacun de ces bénévoles dévoués nous donne la force nécessaire pour rejoindre tous les Canadiens à risque de l'hémochromatose. SCH vous salue.

Comme vous pouvez le voir, il existe de nombreuses façons de faire du bénévolat. Nous sommes présentement à la recherche d'un organisateur régional pour notre chapitre de Toronto pour assister Key Easun. Si vous êtes intéressé à combler cette position ou aimeriez créer un chapitre dans votre communauté, rejoindre un chapitre existant, ou en savoir plus sur les possibilités de bénévolat du SCH, consultez notre site Web au www.toomuchiron.ca, envoyez un courriel à program@toomuchiron.ca, ou appelez-nous à 1-877-BAD-IRON (1-877-223-4766).

L'instantané de la SCH



La toute nouvelle section de Montréal a organisé une séance d'information le 20 novembre dernier. Sur la photo, sont présents les bénévoles Mike Sung, Mark Johns, l'organisatrice régionale Juliana Pavelka-Johnston, Tom Tian et le président de la SCH Patrick Haney. Patrick a présenté de l'information à un public réceptif composé de patients, étudiants, d'un chercheur regardant pour un possible pronostic de l'hémochromatose et de deux rhumatologues. Félicitations à tous les participants!

Remerciements particuliers

La Société canadienne de l'hémochromatose tient à remercier nos partenaires et nos sociétés commanditaires :

GENETRACK BIOLABS
Medical DNA Testing Services • Legal Biomedical Services

DUCA
Come bank with us.

iContext
Internet Services

Hallgraphix
DESIGN + MULTIMEDIA

Genetrack Biolabs

DUCA Financial Services
Credit Union

iContext Internet Services Inc.

Hallographix Design

Keir Surgical Ltd.

Sinclair & Company

Xenon Pharmaceuticals Inc.

Cremona & District
Community Chest

Anciens combattants de l'armée,
de la marine et des forces
aériennes au Canada

Ontario Power Generation Inc.,
Employee & Pensioners'
Charity Trust

Il Sono Men's Vocal Ensemble

Société canadienne du sang

La province de la
Colombie-Britannique

Le gouvernement de l'Alberta

ADN 101: Recherche passées, présentes et futures

Par June Wong, PhD, V.P. Opérations des laboratoires, Genetrack Biolabs Inc.

L'hémochromatose héréditaire est une maladie mortelle mais traitable qui frappe principalement les personnes de descendance européenne. La mutation génétique la plus communément liée à l'hémochromatose est la C282Y. Environ 85% à 90% des personnes atteintes de l'hémochromatose présentent la mutation C282Y. Les études montrent que de 10% à 33% des personnes non diagnostiquées qui possèdent deux copies de la mutation C282Y risquent de faire face à des problèmes liés à l'hémochromatose héréditaire.

Dans l'édition d'automne 2012 de l'Iron Filings, un article parlait des liens historiques entre l'hémochromatose et les français. Le lien génétique important entre la maladie et la mutation C282Y et la forte disposition des personnes d'origine européenne à être porteuse de cette maladie ont poussé les chercheurs à examiner l'histoire de cette mutation dont le lieu d'origine de la mutation et comment cette mutation s'est répandue à travers l'Europe. Pour faire cette étude, les scientifiques ont procédé à un dépistage à grande échelle pour la mutation de C282Y parmi diverses populations indigènes à travers l'Europe dans le but d'identifier le modèle de distribution de la population de la mutation et de retracer sa méthode de dissémination.

Tableau 1. Fréquence dans la population de la mutation C282Y dans plusieurs régions de l'Europe.

Pays	# de personnes dépistées	C282Y fréquence allèle (%)
Allemagne	919	4.2
Autriche	758	4.6
Bulgarie	100	0
Danemark	11,902	5.7
Espagne	1342	3.1
Estonie	442	3.5
Finlande (Est)	1150	3.4
Finlande (Nord)	173	5.2
France (Bretagne)	8726	7.7
France (Sud)	353	2.6
Grèce	297	1.0
Groenland	200	2.3
Hongrie	1721	3.4
Iles Féroé	387	6.6
Irlande	663	9.7
Islande	321	5.1
Italie	3158	1.7
Norvège	2138	6.6
Pologne	871	3.1
Portugal (Nord/Central)	259	5.2
Portugal (Sud)	381	2.2
République Tchèque	239	4.8
Royaume-Uni (Angleterre)	368	6.0
Royaume-Uni (Ecosse)	184	8.4
Royaume-Uni (Iles d'Orkney)	103	4.9
Royaume-Uni (Iles de Jersey)	411	8.3
Royaume-Uni (N.E. de l'Angleterre)	117	7.7
Royaume-Uni (pays de Galles)	11,180	8.2
Suède (population Sami)	151	2.0
Suède (Umea)	206	7.5
Suisse	189	3.7

Les études démographiques réalisées jusqu'à maintenant démontrent une distribution très intéressante et différente du modèle de distribution de la mutation C282Y en Europe. Les fréquences alléliques de cette mutation les plus élevées sont trouvées parmi les populations littorales de l'Europe. De plus, la fréquence de la mutation C282Y est plus élevée en Europe de l'Ouest et diminue significativement lorsqu'on se déplace vers l'Est. Aussi, la fréquence est plus élevée en Europe du Nord et elle diminue significativement lorsqu'on se déplace vers le sud.

Les études génétiques ont aussi démontré que la mutation C282Y est apparue en premier vraisemblablement en Europe il y a 60 ou 70 générations. En supposant qu'une génération dure de 20 à 25 ans, cela voudrait dire que cette mutation prend son origine il y a environ 1200 à 1750 ans. Par la suite, cette mutation s'est propagée le long du littoral européen du Nord et de l'Ouest. Le moment et le modèle de dissémination de cette mutation est très relié à la migration des Vikings et le lieu de leurs colonies qui a commencé environ au même moment ce qui a conduit à « l'hypothèse Viking » pour le gène C282Y qui suggère que cette mutation est associée aux Viking.

Des études supplémentaires visant à tester « l'hypothèse Viking » ont révélées que le gène C282Y est plus fréquent dans les régions connues comme étant les colonies Vikings. Par exemple, la mutation C282Y est plus répandue dans les pays Scandinave dont l'Islande et les Îles Féroé qui sont reconnues comme ayant été colonisées par les Vikings. Un appui à cette hypothèse, les études ont démontrées que la mutation est moins fréquente dans les régions de l'Europe qui n'étaient pas touchées par les Vikings comme l'Europe centrale, les Balkans, les pays de la Méditerranée et la Russie.

Les études génétiques réalisées jusqu'à présent suggèrent que la mutation C282Y a son origine en Europe et a été propagée par les Vikings (et plus tard les Normands) à travers l'Europe, ce qui indique un lien génétique entre l'hémochromatose héréditaire et les ancêtres Viking. Dans l'avenir, les études en cours mettront l'accent sur les tests de l'empreinte génétique de squelettes des Vikings pour obtenir la preuve définitive de l'origine de la mutation C282Y et pour réaffirmer la liaison Viking à cette maladie génétique européenne dominante.

Pour demander un test génétique de l'hémochromatose ou pour obtenir plus d'information concernant le test du gène HFE, visitez www.hemochromatosisdna.org ou contactez la Société canadienne de l'hémochromatose.

Références

Olsson, K., Konar, J., Dufva, I., Ricksten, A., Raha-Chowdhury, R. (2010). Was the C282Y mutation an Irish Gaelic mutation that the Vikings helped disseminate? HLA haplotype observations of hemochromatosis from the west coast of Sweden. *European Journal of Haematology*, 86, 75-82.

Milman, N., and Pedersen, P. (2003). Evidence that the Cys282Tyr mutation of the HFE gene originated from a population in Southern Scandinavia and spread with the Vikings. *Clinical Genetics*, 64, 36-47.

Clinique de génétique du CHEO: Un regard sur les services de génétique liés à l'hémochromatose

Par Shawna Morrison, MS, CGC, conseillère certifiée en génétique, CHEO | gestionnaire de programme du Centre d'éducation génétique - Connaissance pour l'Ontario (CEG-CO)

Situé à Ottawa, le Programme de génétique du Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO) est l'un des centres en Ontario qui fournit une évaluation génétique, un diagnostic, un service de counselling et la réalisation de tests. Le programme de génétique du CHEO couvre principalement l'Est de l'Ontario et l'Ouest du Québec. Visitez notre site pour plus d'information. <http://www.cheo.on.ca/fr/genetique>.

DE QUELLE FAÇON LES PERSONNES SONT RÉFÉRÉES À LA CLINIQUE DE GÉNÉTIQUE DU CHEO?

Généralement, les personnes sont référées à la Clinique de génétique par leur médecin, mais peuvent aussi être référées par un spécialiste tel un hématalogue, un hépatologue ou un gastroentérologue. Les personnes référées proviennent principalement d'Ottawa et de Gatineau, mais aussi de Cornwall, Hawkesbury et Renfrew. Bien que nous sommes situés dans un hôpital pour enfants, nous traitons des patients de tous les âges.

Une référence à la Clinique de génétique est généralement initiée lorsque l'individu:

- a reçu un résultat de test génétique qui indique qu'il a une prédisposition génétique à l'hémochromatose héréditaire (le résultat de leur test génétique démontre qu'ils portent deux modifications génétiques, une dans chaque copie du gène *HFE*) ou
- a reçu un résultat de test génétique qui indique qu'il est porteur de l'hémochromatose (le résultat de leur test génétique démontre qu'ils portent une modification génétique dans un gène *HFE*) ou
- souhaite subir un test génétique basé sur un historique familial de l'hémochromatose ou sur preuves biochimiques* de la surcharge en fer. En général, les tests génétiques sont offerts dans les cas suivants:

Toute personne ayant des signes biochimiques* de la surcharge en fer et/ou chez qui un doute clinique est élevé

* Cela signifie que les indices en fer sont constamment élevés et démontrent une ferritine

sérique élevée et une saturation de la transferrine élevée.

- Un asymptomatique (sans symptômes), adulte, parent au premier degré (fratrie, parent ou enfant) d'un individu identifié comme ayant l'un des résultats de tests génétiques suivants:

- a. C282Y/C282Y
- b. C282Y/H63D
- c. C282Y/S65C
- d. Porteur C282Y

COMMENT SE DÉROULE UN RENDEZ-VOUS AVEC LE SERVICE DE CONSULTATION GÉNÉTIQUE?

Le service de consultation génétique est un processus qui consiste à aider les gens à comprendre et à s'adapter aux conséquences médicales, psychologiques et familiales des facteurs génétiques de la maladie (Société Nationale des conseillers en génétique, 2005).

Si une personne est référée à la Clinique de génétique du CHEO en particulier pour le service de consultation génétique (ce qui veut dire que le médecin traitant veut tout simplement que le patient ait des informations sur son état), il/elle peut s'attendre à assister à une séance d'information de groupe assurée par un professionnel ayant une maîtrise en génétique. La séance d'information de groupe a été développée en réponse au très grand nombre de références reçues à notre clinique pour un diagnostic personnel ou familial de l'hémochromatose héréditaire. (Et aussi en raison de la fréquence élevée de mutations de l'hémochromatose chez les Caucasiens du Nord d'origines européennes).

continu



Alors que les femmes sont moins susceptibles de développer une surcharge en fer avant la ménopause (probablement en raison de la perte en fer associée aux menstruations et à l'augmentation du fer utilisé durant la grossesse), elles sont toutes aussi susceptibles d'hériter de la prédisposition génétique à l'hémochromatose et de transmettre une mutation du gène autant que les hommes.

L'hémochromatose est une maladie qui ne se présente qu'à l'âge adulte. Faire des tests durant l'enfance ne changera pas la prise en charge médicale. En conformité avec les recommandations des sociétés de médecins spécialistes canadiennes et américaines, les tests sur les enfants devraient être reportés jusqu'à ce que l'enfant soit en mesure de décider s'il veut cette l'information.



IRONS for IRON

Canadian
HEMOCHROMATOSIS
SOCIETY
Société canadienne de l'hémochromatose

LES TOURNOIS DE GOLF «DES FERS POUR LE FER»

Prenez part à l'un des tournois de golf inauguraux qui auront lieu en mai en appui aux programmes qui sauvent des vies de la SCH. Les frais d'inscription sont de 200 \$ par personne ce qui comprend les frais d'entrée et le souper. Des reçus aux fins d'impôt seront émis pour la portion dédiée à la SCH. Les places sont limitées, donc, inscrivez-vous tôt pour toute une partie de golf tout en contribuant à promouvoir la sensibilisation de l'hémochromatose! Pour plus d'information et pour vous inscrire, visitez www.toomuchiron.ca, courriel office@toomuchiron.ca ou composer le 1 877 BAD IRON (1 877 223 4766).

Irons for Iron Vancouver

Jeudi le 16 mai 2013
Quilchena Golf & Country Club

Irons for Iron Calgary

Jeudi le 30 mai 2013
Speargrass Golf Course

Irons for Iron Cape Breton Island

Lundi le 20 mai 2013
The Lakes Golf Club

Clinique de génétique du CHEO - *Continu*

Nous pensons que c'est un modèle efficace pour servir le plus de patients possible. Immédiatement après la séance d'information de groupe, les patients ont la possibilité de rencontrer le conseiller en génétique individuellement, afin qu'ils puissent poser des questions pertinentes sur leur propre famille et faire un choix sur le test (si cela n'a pas déjà été effectué) dans un environnement confidentiel. Ils sont également invités à communiquer avec leur conseiller en tout temps après la session, si nécessaire. Ils reçoivent une lettre détaillée résumant les informations présentées dans la séance de groupe ainsi qu'une interprétation spécifique de leur situation et la raison pour laquelle ils ont été référés. Nous avons sollicité l'avis des patients sous la forme d'un questionnaire pour confirmer que les patients sont satisfaits de la séance d'informations de groupe.

Lors de la séance d'information de groupe, les patients apprennent sur:

- L'hémochromatose - ce qu'elle est, les signes et les symptômes de la surcharge en fer non traitée
- L'héritage – la base génétique, comment l'hémochromatose fonctionne dans les familles et comment elle les lie
- Quels sont les tests disponibles - indices de fer par rapport aux tests génétiques
- Les différents résultats des tests génétiques et leur signification
- De quelle façon sont faits les tests
- Pour quel individu le dépistage devrait être proposé
- Les avantages et les inconvénients des tests génétiques

Par contre, si une personne est référée à la Clinique de génétique du CHEO pour un avis médical afin de savoir si leurs symptômes et les résultats des tests de laboratoire sont causés par l'hémochromatose héréditaire, elle est alors vue par un généticien médical (médecin spécialiste en maladies génétiques) pour un rendez-vous privé, tout comme les rendez-vous dans les cliniques médicales, et la durée est généralement de 45 minutes à 1 heure. Cette visite comprend une évaluation médicale ainsi que des conseils génétiques. Le médecin

prescrit vraisemblablement un test d'hémochromatose et peut également demander d'autres tests en fonction des antécédents médicaux du patient, des antécédents familiaux et des résultats de tests de laboratoire précédents cette visite.

En résumé, une référence à la Clinique de génétique peut confirmer ou clarifier un diagnostic de l'hémochromatose. Il peut aussi aider le médecin traitant à mettre en place une surveillance et une gestion appropriée de niveau de fer de l'individu référé. Le service de consultation génétique fait partie de tout type de rencontre clinique. Le service aide les patients à comprendre le résultat de leur test génétique et ce que ces informations signifient pour eux et leurs familles. En outre, une séance de consultation génétique peut aider une personne à décider si le dépistage génétique est bon pour eux. Le service de consultation génétique permet aux patients de balancer les avantages du dépistage - qui peut être important - avec les conséquences imprévues relativement rares (tels que la divulgation accidentelle de la non-paternité).

LES AUTRES CLINIQUES DE GÉNÉTIQUE EN ONTARIO SONT SITUÉES À :

- l'Hôpital pour enfants McMaster (Hamilton)
- l'Hôpital général de Kingston (Kingston)
- Le Centre des sciences de la santé (London)
- Trillium Health Partners anciennement l'Hôpital Credit Valley (Mississauga)
- Lakeridge Health Network (Oshawa)
- L'Hôpital du Mount Sinai (Toronto)
- L'Hôpital général de North York (Toronto)
- le Réseau universitaire de la santé (Toronto)
- le Programme régional de génétique du Nord / L'Hôpital régional de Sudbury (Sudbury)

« Encore une fois, nous avons atteints notre but tout cela n'aurait pu être possible sans votre soutien. »

Ensemble, nous avons dépassé notre objectif.

En 2012, vous avez aidé, en tant que membres du groupe « Partenaires pour la Vie » de la Société canadienne de l'hémochromatose, la Société canadienne du sang à recueillir 176 unités de sang, dépassant ainsi notre objectif de 150 unités de sang. Ce groupe spécial qu'est « Partenaires pour la Vie » de la SCH compte 92 membres inscrits, comparativement à 74 membres l'an dernier.

NOTRE NOUVEL OBJECTIF POUR 2013 EST DE 200 UNITÉS. Nous sommes sur la bonne voie pour atteindre notre objectif, jusqu'à présent nous avons déjà recueilli 27 unités du sang!

Ces chiffres impressionnants nous révèlent que Les canadiens atteints de l'hémochromatose

ont quelque chose à donner, ils sont prêts à le donner et ils doivent donner : leur sang précieux qui sauve des vies. Avec quelques 110 000 Canadiens qui sont atteints de l'hémochromatose, il y a un potentiel unique et incroyable de répondre aux besoins des dizaines de milliers de patients dans les hôpitaux, si ce n'est pas encore plus! Nous avons le nombre, par nos actions, prouvons-le maintenant! Faisons croître notre groupe « Partenaires pour la Vie » et continuons de se rallier ensemble afin de sauver ou d'améliorer la vie des patients des hôpitaux à travers le Canada.

Si vous êtes dans la phase de maintien du votre traitement et que vous n'êtes pas déjà un



Société canadienne du sang
donnez, c'est dans votre nature



donneur de sang, ne gaspillez pas votre sang. Vous pouvez vous inscrire auprès du groupe « Partenaires pour la Vie » de la SCH par l'entremise de notre site Internet au www.toomuchiron.ca ou en personne à l'une des cliniques de collecte de sang. Le numéro d'identification 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.