



UNIVERSITE LILLE 2 DROIT ET SANTE  
**FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG**

Année : 2017

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT  
DE DOCTEUR EN MEDECINE

**Vivre avec l'hémochromatose héréditaire : regards des patients traités**  
**Etude qualitative par entretiens semi-directifs**

Présentée et soutenue publiquement le jeudi 1 juin 2017 à 16 heures  
Au Pôle Formation  
**Par Caroline Clément**

---

**JURY**

**Président :**

**Monsieur le Professeur Alexandre Louvet**

**Assesseurs :**

**Monsieur le Professeur Denis Deleplanque**

**Madame le Docteur Florence Petit**

**Madame le Docteur Isabelle Fajardy**

**Directeur de Thèse :**

**Monsieur le Docteur Eric Legrand**

**Travail de l'Institut Catholique de Lille**

---

## **Avertissement**

**La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.**



## Liste des abréviations

AHF	Association Hémochromatose France
ANAES	Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé
ARS	Agence Régionale de Santé
AVC	Accident Vasculaire Cérébral
CH	Centre Hospitalier
CHRU	Centre Hospitalier Régional Universitaire
CIER	Comité Interne d'Ethique et de Recherche médicale
CRTS	Centre Régional de transfusion Sanguine
CST	Coefficient de Saturation de la Transferrine
EFAPH	European Federation of Associations of Patients with Haemochromatosis
EFS	Etablissement français du sang
GHICL	Groupe Hospitalier de L'Institut Catholique de Lille
HAS	Haute Autorité de Santé
HH	Hémochromatose Hériditaire
IDE	Infirmier Diplômé d'Etat
RCH	Rectocolite hémorragique

## TABLE DES MATIERES

<b>Résumé</b> .....	<b>1</b>
<b>Introduction</b> .....	<b>2</b>
<b>Matériels et méthodes</b> .....	<b>4</b>
I. Choix de la méthode .....	4
II. Choix de la population et recrutement de l'échantillon .....	5
III. Choix de la technique de recueil des données : les entretiens semi-directifs..	6
IV. Le guide d'entretien .....	7
V. Le déroulement des entretiens .....	8
VI. L'analyse des données .....	9
VII. Les critères de validité scientifique.....	10
VIII. Ethique et droits des patients .....	11
<b>Résultats</b> .....	<b>12</b>
I. Description de la population.....	12
II. Diagnostic de l'hémochromatose.....	13
A. Circonstances du diagnostic .....	14
1. Fortuitement.....	14
2. Dépistage génétique familial .....	14
3. Point d'appel clinique.....	15
B. Errance diagnostique.....	16
C. Complications .....	17
III. Réactions à l'annonce du diagnostic .....	18
A. Réactions positives.....	18
1. Une sérénité.....	18
a) Préparation au diagnostic .....	18
b) Maladie banale.....	18
c) Maladie asymptomatique .....	18
d) Maladie de bon pronostic.....	19
2. Un soulagement.....	19
3. Une insouciance .....	20
B. Réactions de surprise.....	20
C. Réactions négatives .....	20
1. Une colère.....	20
2. Une anxiété.....	21
3. Un choc.....	21
D. La réaction de l'entourage.....	21
1. Une indifférence.....	21
2. Un étonnement .....	22
3. Un reproche .....	22
4. Une transmission génétique.....	22
5. Une inquiétude.....	22
IV. Représentations de l'hémochromatose.....	23

A.	Regards sur l'hémochromatose .....	23
1.	Une futilité .....	23
2.	Une maladie rare .....	23
3.	Une maladie méconnue de la population .....	23
4.	Une maladie génétique.....	24
5.	Une maladie chronique.....	24
6.	Une pathologie fréquente .....	24
7.	Un progrès scientifique.....	25
8.	Une maladie dangereuse .....	25
B.	Connaissances .....	26
1.	Généralités.....	26
a)	Définition de l'hémochromatose .....	26
b)	Conséquences de la maladie .....	27
c)	Règles hygiéno-diététiques.....	27
2.	Canaux d'information.....	27
3.	Mauvaise compréhension .....	28
4.	Demande d'informations.....	29
V.	Qualité de vie .....	30
A.	Vécu de l'hémochromatose.....	30
1.	Retentissement psychologique négatif initial.....	30
2.	Une prise de conscience de la maladie .....	31
3.	Une remise en question.....	31
4.	Retentissement psychologique positif.....	32
a)	Un apaisement.....	32
b)	Une absence de rupture avec l'état antérieur .....	33
c)	Une maladie sympathique .....	34
d)	Une chance .....	34
e)	Les facteurs favorisant l'appropriation de la maladie .....	34
i.	<i>Importance de l'information donnée initialement</i> .....	34
ii.	<i>Age jeune</i> .....	35
iii.	<i>La place des associations de patients</i> .....	36
B.	Une maladie génétique .....	36
1.	Le vécu.....	36
2.	Découverte par enquête familiale .....	37
3.	Informers ses apparentés.....	37
4.	La transmission.....	38
C.	Changement de l'hygiène alimentaire .....	39
D.	Répercussions physiques .....	40
E.	Répercussions sociales.....	41
1.	Sur le plan financier .....	42
2.	Sur le plan professionnel.....	42
3.	Sur le plan administratif .....	42
4.	Le regard de l'autre.....	43
F.	Le vécu du traitement .....	43
1.	Le vécu global.....	44
2.	Les points négatifs.....	44
a)	Geste insalubre dans le passé .....	44
b)	Geste douloureux.....	44
c)	Des contraintes .....	44
d)	Une mauvaise tolérance .....	45
e)	Des effets indésirables.....	45
f)	Complications non régressives.....	46

g) Mal-observance.....	46
h) Insatisfaction .....	46
3. Les points positifs .....	47
a) Une bonne tolérance.....	47
b) Une efficacité.....	47
c) Evolution du matériel.....	48
d) Rapidité du geste .....	48
e) Accès facile .....	48
4. Particularité de la saignée à domicile .....	48
VI. La place accordée à l'autre.....	49
A. Le corps médical.....	50
1. Le médecin généraliste .....	50
a) Le ressenti du patient.....	50
i. <i>Des reproches</i> .....	50
ii. <i>Implication du médecin généraliste</i> .....	50
iii. <i>La relation patient/soignant</i> .....	51
b) Rôle du médecin généraliste .....	51
i. <i>Diagnostiquer la maladie</i> .....	51
ii. <i>Informé sur la maladie et le dépistage familial</i> .....	52
iii. <i>Soutenir</i> .....	52
iv. <i>Suivi de la maladie</i> .....	52
2. Le gastro-entérologue .....	54
3. L'hôpital et L'EFS .....	56
B. La population générale.....	57
1. Relation avec l'autre .....	57
2. Conseils donnés à un patient atteint d'hémochromatose .....	58
a) Une hygiène de vie correcte.....	58
b) « Ne pas avoir peur ».....	58
c) Se faire suivre et être rigoureux dans le suivi .....	59
VII. Attentes des patients .....	59
A. L'information.....	59
1. Information des patients atteints .....	59
2. Information de la population générale.....	60
3. Information des médecins des assurances .....	61
B. Améliorer le dépistage précoce.....	62
C. En terme de prise en charge thérapeutique .....	63
1. Améliorer la coordination.....	63
2. Espoir en la recherche scientifique .....	64
3. L'acte de saignée à domicile .....	64
4. Utilisation des poches de sang des saignées.....	65
5. Protocole de suivi par le médecin traitant.....	66
<b>Discussion.....</b>	<b>67</b>
I. Les principaux résultats.....	67
II. Force de l'étude.....	69
A. Un travail qualitatif .....	69
B. Le sujet.....	70
C. Choix de l'entretien individuel .....	70
D. Un échantillon diversifié .....	70
E. Validité scientifique .....	71
III. Limites de l'étude .....	71
A. Biais d'investigation .....	71
B. Biais d'information .....	71

C. Biais d'interprétation .....	72
D. Biais de mémorisation .....	72
IV. Regards croisés avec la littérature .....	72
<b>Conclusion .....</b>	<b>85</b>
<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>87</b>
<b>Annexes .....</b>	<b>93</b>
Annexe 1 : Canevas d'entretien .....	93
Annexe 2 : Formulaires d'information et de consentement .....	94
Annexe 3 : Verbatim de l'entretien numéro 5 .....	96
Annexe 4 : Avis favorable du CIER du GHICL .....	100
Annexe 5 : Description de l'échantillon .....	101

## RESUME

**Contexte** : Les circonstances de diagnostic de l'hémochromatose primitive sont variées. Un diagnostic précoce est fondamental d'autant qu'il existe un traitement de référence efficace sur la survie des patients. La qualité de vie du patient atteint d'une maladie génétique chronique potentiellement symptomatique peut être impactée. L'objectif de cette étude était de comprendre le vécu du patient atteint d'hémochromatose héréditaire et traité dans le but d'améliorer l'accompagnement.

**Méthode** : Etude qualitative multicentrique par analyse thématique de contenu sur entretiens semi-directifs. L'échantillon de patients traités pour une hémochromatose de type 1 était raisonné diversifié. L'étude est menée jusqu'à saturation des données. Il y a eu double codage.

**Résultats** : 20 patients de 25 à 81 ans ont été interrogés entre octobre 2016 et avril 2017. L'expression phénotypique de la maladie à sa découverte était disparate. Les réactions à l'annonce du diagnostic variaient entre deux extrêmes : de l'inquiétude à de la sérénité, d'une perception de la maladie banale à une maladie dangereuse. Cependant, les patients vivaient bien avec leur maladie. Beaucoup se sentaient en bonne santé. C'était une prise de conscience de leur statut de malade chronique, apaisée par l'existence d'un traitement efficace. Il n'y avait pas de stigmatisation. La qualité de vie n'était que peu impactée. Des répercussions physiques étaient cependant soulignées. Les saignées pouvaient être accueillies favorablement et étaient jugées efficaces. L'implication du personnel soignant contribuait au ressenti positif et renforçait l'adhésion thérapeutique. Toutefois, des jeunes patients évoquaient leur défaut d'assiduité dans le suivi de la maladie et du traitement. Un manque de connaissances des patients était retrouvé. Pathologie suivie par le gastro-entérologue, la prise en charge en ville était insuffisante.

**Conclusion** : L'intégration du patient au centre de sa prise en charge par une meilleure information et l'accentuation du rôle du médecin généraliste dans le suivi de la pathologie, en favorisant une prise en charge coordonnée, permettront l'optimisation de l'accompagnement du patient.

## INTRODUCTION

Avec une prévalence de 3/1000, l'hémochromatose héréditaire est la maladie génétique la plus fréquente en France (1). La forme principale des HH touche le gène HFE (sur le chromosome 6) : c'est l'hémochromatose de type 1. La transmission est autosomique récessive.

85 à 90% des patients atteints d'HH sont porteurs de la mutation C282Y du gène HFE à l'état homozygote (C282Y/C282Y) (2).

La maladie est responsable d'une surcharge chronique en fer. Cette dernière s'explique par une incapacité à réguler entre autre la synthèse d'hépcidine (3).

La pénétrance de ce génotype est incomplète et l'expressivité est variable.

L'hétérozygotie composite C282Y/H63D peut développer la maladie (4) surtout s'il existe des facteurs de risque supplémentaires de surcharge en fer (5).

Le délai entre la date d'apparition des premiers symptômes et le diagnostic est long (parfois plusieurs années) (6). Cependant, le nombre de cas dépistés fortuitement et par enquête familiale augmente (7). L'absence de prise en compte ou la méconnaissance des signes cliniques contribuent à entraîner un retard diagnostique (7)(8). En l'absence de traitement, l'évolution peut être sévère : les complications sont graves et responsables d'une surmortalité (9).

Le dernier rapport ANAES de 2004 (10) préconise :

- la systématisation du dépistage génétique familial de l'hémochromatose HFE1.
- l'amélioration du diagnostic individuel par la sensibilisation des professionnels de santé.

Les saignées constituent le traitement de référence de la surcharge martiale. Les recommandations de prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE de l'HAS de 2005 (11) stipulent qu'elles ont démontré leur efficacité sur la survie des patients et la régression variable de certaines des complications associées à la surcharge martiale. Ce traitement visera à éviter ou faire régresser, les complications irréversibles telles que le diabète insulino-dépendant et la cirrhose.

L'expression clinique sera plus ou moins marquée. Les ressentis des patients sont importants à comprendre, comment vivre avec une maladie génétique d'expressivité et de pénétrance si variables? Quels seront les impacts sur leur vie après l'annonce diagnostique?

L'objectif principal de ce travail est de comprendre le vécu des patients traités depuis la découverte de l'hémochromatose (de type 1), une maladie génétique chronique potentiellement grave si non traitée à temps.

Par ailleurs, la place accordée aux professionnels de santé et l'identification des attentes des patients en terme de prise en charge sont les objectifs secondaires.

## MATERIELS ET METHODES

### I. Choix de la méthode

Le choix de la méthode dépendait de la question de recherche. Il s'agissait de répondre à la question : « comment les patients traités vivent-ils avec l'hémochromatose ? ».

La méthode quantitative vérifie des hypothèses pré-construites à partir d'un échantillon représentatif de la population pour compter et fournir des résultats significatifs. Le raisonnement est hypothético-déductif. La reproductibilité est recherchée.

La méthode qualitative explore un phénomène.

Elle répond aux questions : « comment ? » et « pourquoi ? ». Elle vient en complémentarité de la méthode quantitative.

L'exploration est approfondie. Elle recueille des données verbales subjectives difficilement mesurables, émanant des pensées d'une population cible, dans leur milieu naturel. Elle expose leurs comportements et leurs perceptions et étudie leurs opinions sur un phénomène.

La démarche est compréhensive : comprendre la santé et les déterminants des comportements des acteurs (12).

La recherche qualitative ne construit pas une théorie universelle de l'action. Elle analyse l'action en situation (13). Elle recentre la personne dans son environnement pour décrire les phénomènes sociaux (14).

Le processus est continu (14) : de nouvelles idées viennent à modifier et enrichir le fil des entretiens. Le raisonnement est inductif. Les données créent des hypothèses (15).

On ne cherchait pas à quantifier mais à décrire un vécu de patients. La démarche qualitative était la plus adaptée pour notre étude.

## **II. Choix de la population et recrutement de l'échantillon**

La recherche portait sur le ressenti du patient atteint d'hémochromatose et traité. Il a été choisi d'interroger les patients dont le diagnostic d'hémochromatose de type 1 avait été fait et pour lequel un traitement de la surcharge martiale avait été débuté.

Les critères d'inclusion étaient :

Patients atteints d'hémochromatose génétique de type 1 (génotype homozygote C282Y/C282Y et hétérozygote composite C282Y/H63D), en cours de traitement, ayant donné leur consentement après information.

Les critères de non inclusion étaient :

- Patients refusant de participer à l'étude
- Patients sous tutelle ou curatelle
- Patients mineurs
- Patients atteints de carcinome hépatocellulaire

L'échantillon était raisonné diversifié : population ciblée de patients et hétérogène.

La population était définie en fonction de variables non représentatives mais caractéristiques de la population comme le sexe, l'âge, la catégorie socioprofessionnelle, l'ancienneté de l'hémochromatose, le mode de découverte, le stade. Ces variables étaient susceptibles de modifier le vécu du patient.

Le recrutement était large pour permettre la richesse des données. Il avait eu lieu en milieu hospitalier puis à l'EFS et en médecine générale.

Les patients suivis au CH Gustave Dron de Tourcoing étaient invités à participer à l'étude par l'investigatrice principale, après la fin de leur saignée (réalisées à l'hôpital). Ils étaient choisis au hasard dans l'ordre d'arrivée. Au préalable, l'IDE responsable des saignées prévenait de la venue de l'investigatrice. L'accord du chef de service de gastro-entérologie, Madame le Docteur Talbodec avait été obtenu.

Les patients bénéficiant de leurs saignées à l'EFS de Lille étaient informés et sollicités à participer à l'étude par Madame le Docteur Ader, médecin responsable à l'EFS de Lille, au cours d'une consultation. Puis l'investigatrice les contactait pour convenir de la date et du lieu de l'entretien.

Au cours de l'étude, il a été estimé pertinent d'interroger les patients recrutés en médecine de ville dont le traitement pouvait avoir lieu au domicile. Ces derniers étaient alors invités à participer à l'étude au cours de consultations ou par contact téléphonique lors de remplacement de médecins généralistes par l'investigatrice principale. Dès l'accord obtenu, il était convenu d'un rendez vous à leur convenance.

Aucun patient sollicité n'a refusé de participer à l'étude.

Le nombre de personnes interrogées n'était pas prédéfini. Il se déterminait quand il y avait saturation : les données n'apportaient rien de nouveau.

### **III. Choix de la technique de recueil des données : les entretiens semi-directifs**

Les techniques de recueil des données les plus répandues sont les observations et les entretiens.

Les observations ne répondaient pas à notre objectif de recherche.

Le choix s'est porté sur les entretiens. Ils sont individuels (libres ; structurés ou directifs ; semi-structurés ou semi-directifs) ou de groupe.

Les entretiens de groupe ont été écartés de notre étude. Leurs finalités étaient de développer les attitudes et les perceptions grâce à l'interaction avec d'autres dans un groupe de discussion (16). Le sujet pouvait être considéré comme sensible. Le cadre plus intimiste d'un entretien individuel laissait présumer une expression plus facile des émotions et des vécus de patients porteurs d'une maladie génétique.

Les entretiens libres risquaient une dispersion des données.

Les entretiens directifs risquaient un questionnaire avec réponses fermées et ne coïncidaient pas avec un vécu de patients.

L'entretien choisi était donc semi-directif. Il s'agissait d'un échange où le chercheur s'appuyait sur un guide d'entretien, fait de questions ouvertes. Ce guide servait de point de repère pour orienter l'interviewé vers des thèmes à aborder. L'échange était relativement libre dans la mesure où l'enquêté gardait l'initiative des paroles.

## **IV. Le guide d'entretien**

Le guide d'entretien était élaboré sous la forme de questions ouvertes reprenant les thèmes à aborder. Les premières questions d'ordre générale servaient à « rompre la glace » puis les questions suivantes devenaient plus précises, logiques et cohérentes en fonction des paroles de l'interviewé. Il comprenait onze questions (Annexe 1). Les deux premières permettaient au patient de se présenter et de parler de sa santé.

L'enquêtrice effectuait des relances afin d'exploiter immédiatement ce qu'il venait d'être dit par l'informateur, ou exploiter un thème non abordé (17).

Les principaux thèmes évoqués étaient :

- La découverte de l'hémochromatose
- Les regards sur l'hémochromatose

- Le traitement
- Les changements
- La place du corps médical
- Les conseils donnés par le patient

Ce canevas d'entretien était évolutif au fur et à mesure des entretiens. Il servait de support mais pouvait être amené à une modification. Pour cela, les retranscriptions s'effectuaient peu de temps après les entretiens pour enrichir le canevas avant les entretiens suivants.

## V. Le déroulement des entretiens

Le choix du lieu de l'entretien était laissé à l'appréciation de chacun des interviewés :

- dans une salle isolée du service de gastro-entérologie au CH de Tourcoing après les saignées ou au domicile du répondeur dans le cadre du recrutement des patients en milieu hospitalier.

- au domicile du patient ou dans un lieu public dans le cadre du recrutement des patients à l'EFS de Lille et en médecine générale.

L'investigatrice se présentait à chaque personne interviewée en tant que médecin généraliste remplaçant. Elle informait sur le sujet de l'étude : « Votre ressenti sur le vivre avec l'hémochromatose ». Il était précisé oralement qu'il s'agissait d'un entretien enregistré, qu'ils pouvaient ne pas répondre à certaines questions, qu'il n'y avait pas de bonne ou mauvaise réponse et que les données étaient anonymisées dès leur retranscription écrite. La destruction de l'enregistrement dès la retranscription leur était certifiée.

Un formulaire d'information et un de consentement écrits étaient signés en double exemplaire (pour le patient et pour l'investigatrice). (Annexe 2)

Les entretiens ont été enregistrés de manière anonyme sur deux appareils : un Iphone4® et un Ipad®. Ils duraient entre 15 minutes et 1 heure 20 minutes.

20 entretiens ont été réalisés dont 10 à l'hôpital de Tourcoing, 8 au domicile du patient et 2 dans un lieu public entre octobre 2016 et avril 2017.

Les entretiens individuels se déroulaient toujours dans le calme. L'épouse du patient était présente et intervenait au cours de deux entretiens (entretiens 10 et 18).

Si le patient n'était pas en mesure de donner le taux de ferritine et CST au diagnostic, l'information était recherchée dans le dossier du patient après son accord.

## **VI. L'analyse des données**

La retranscription mot à mot des entretiens enregistrés, constituant les « Verbatims », a été effectuée rapidement après leur réalisation (maximum une semaine après), à l'aide du logiciel de traitement de texte Word 2008®. (Annexe 3)

Chaque patient était représenté par la lettre « P » numérotée. L'enquêtrice était identifiée par ses initiales « CC ». Pour être au plus proche de la fidélité de recueil de l'enregistrement, il était saisi entre parenthèses les attitudes : les rires, les silences, les gestes. Les hésitations étaient transcrites par trois points de suspension. Les noms ou prénoms des professionnels de santé ou personnes évoquées étaient modifiés.

Les enregistrements ont été détruits dès la retranscription.

Un droit de regard des patients était effectué par l'envoi du verbatim à chacun d'entre eux. Leur ressenti et éventuelles modifications ou précisions étaient recherchés par contact téléphonique dans les jours suivants l'envoi.

La visée de l'analyse était une logique explicative d'un phénomène. Le choix d'une analyse thématique était réalisé. L'approche était descriptive plutôt qu'interprétative. Une donnée rare peut avoir une valeur supérieure aux données

récurrentes (18). Il s'agissait de comprendre comment « les acteurs » pensaient, parlaient et agissaient, dans un contexte ou une situation (13).

La lecture minutieuse et répétée a permis l'analyse des données via le logiciel d'analyse NVivo11® for Mac®. Un système d'organisation des données a regroupé les idées communes en nœuds.

Au total, 219 nœuds ont été rassemblés en 7 thèmes.

Le travail d'analyse a été accompli par deux chercheurs.

## VII. Les critères de validité scientifique

La validité interne

« Elle fait référence au degré de concordance entre le sens attribué par le chercheur et sa plausibilité aux yeux des sujets » (19).

Les critères de scientificité étaient respectés par :

- Un double codage : deux personnes ont effectué le travail d'analyse, pour minimiser la subjectivité des interprétations.
- La rétroaction : tout au long de la recherche, l'enquêtrice garantissait la fidélité des données. Elle avait soumis les résultats de sa retranscription aux participants (Envoi par mail ou courrier). Ces derniers étaient contactés une semaine après l'envoi, par téléphone, en vue d'une éventuelle modification ou précision. Chacun a validé l'intégralité de l'interview.
- Les résultats ont été confrontés aux données de la littérature.

La validité externe

« Pouvoir généraliser les observations recueillies à d'autres objets ou contextes » (12)(19).

- Il s'agissait d'avoir un échantillon ciblé, représentatif de la problématique et de décrire de façon précise la population étudiée (12) (19). La

richesse des données était assurée par un panel de patients de profils différents. L'échantillon était destiné autant que possible à inclure des individus porteurs de critères pouvant affecter la variabilité des comportements. La diversité des vécus était recherchée (15). Le recrutement était large. L'échantillon était raisonné diversifié.

- Il y a eu saturation des données (après 18 entretiens), c'est à dire que les entretiens ont été poursuivis jusqu'à ce qu'aucun nouvel élément n'émanait de l'analyse. Deux entretiens supplémentaires venaient confirmer l'absence de nouvelles informations.

## **VIII. Ethique et droits des patients**

Le travail a été présenté oralement et validé devant le CIER (Comité Interne d'Ethique et Recherche médicale) du Groupe Hospitalier de L'Institut Catholique de Lille (GHICL). Le canevas d'entretien a été également validé.

Il ne posait pas de problème éthique. (Annexe 4)

Le consentement écrit de chaque personne interrogée était demandé et obtenu.

## RESULTATS

### I. Description de la population

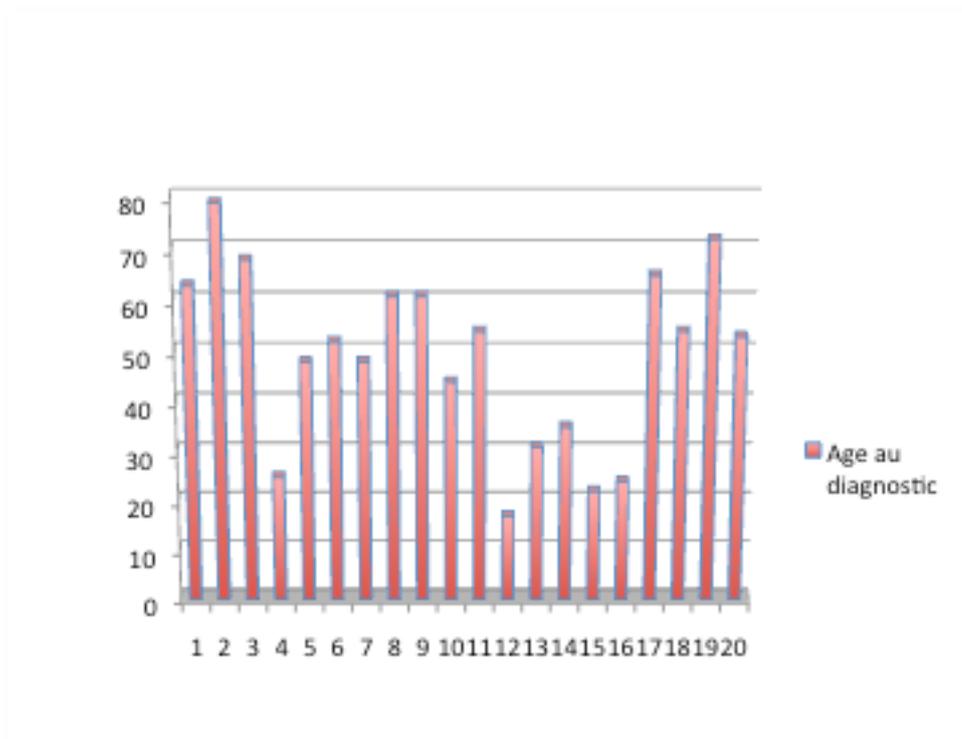
20 personnes atteintes d'hémochromatose de type 1 ont été incluses entre le 28 octobre 2016 et le 14 avril 2017. 15 patients sont homozygotes et 5 hétérozygotes composites.

Les patients avaient entre 25 et 81 ans avec une moyenne d'âge de 56,8 ans. La majorité était des hommes (15 sur 20). 17 étaient originaires de la région Hauts-de-France, 2 patients de Bretagne et 1 du Portugal.

Les catégories socioprofessionnelles (20) anciennes ou actuelles de l'échantillon étaient hétérogènes.



**Figure 1 : Répartitions des catégories socioprofessionnelles de l'échantillon selon INSEE 2003 (hors retraités)**



**Figure 2 : Répartition de l'âge au diagnostic de l'échantillon**

L'âge moyen au diagnostic était de 47,3 ans.

Au diagnostic, 11 personnes avaient des manifestations cliniques et/ou biologiques de l'hémochromatose et 9 avaient une ferritinémie supérieure à 1000 µg/L.

11 patients bénéficiaient des saignées à l'hôpital, 7 à l'EFS et 2 au domicile.

(Annexe 5)

## II. Diagnostic de l'hémochromatose

Certains patients ne relaient pas l'hémochromatose sur le questionnaire « Avez-vous des problèmes de santé ? ».

## A. Circonstances du diagnostic

Le médecin traitant était en général en première ligne dans l'approche du diagnostic, par le dosage de la ferritine, la bilirubine ou les transaminases. Et très rapidement, les patients étaient adressés à un gastro-entérologue.

### 1. Fortuitement

Le diagnostic a été fait lors d'un bilan de routine ou au cours d'un bilan d'extension d'une autre pathologie.

P.2 : « On avait un médecin généraliste qui faisait faire des analyses de sang régulièrement [...] »

P.9 : - « Je voulais faire un bilan »  
- « [...] par une prise de sang mais sinon il n'y avait aucun signe extérieur, je n'étais pas bronzé, je n'avais pas ... »

P.19 : « Bah justement, suite à mon cancer de la prostate ! »

### 2. Dépistage génétique familial

Une enquête familiale autour du probant avait permis leur diagnostic. Une errance diagnostique était parfois évoquée chez le probant avec une forme de soulagement à la découverte.

P.11 : « il y avait des cas dans la famille, mon oncle, mes sœurs. Voilà, donc c'est comme ça. J'en ai parlé à mon médecin traitant [...] »

P.12 : « Ils ont cru qu'il faisait, si je ne dis pas de bêtises, une cirrhose du foie. Sauf qu'il ne boit pas énormément. Ils lui avaient posé des questions. Ils se sont rendus compte qu'il avait une hémochromatose, qui était bien avancée. »

P.15 : « Et c'est grâce à ce hasard qu'ensuite on a eu un dépistage familial, qui a révélé que mon père était porteur homozygote. Ma mère est porteuse hétérozygote. Moi je suis homozygote et ma sœur est hétérozygote. [...] Et pour lui, ça a été un vrai soulagement de pouvoir enfin mettre un nom sur une pathologie. »

### 3. Point d'appel clinique

Pour la majorité, des symptômes avaient mené au diagnostic.

Les interviewés y voyaient le fruit du hasard. Parfois, ils justifiaient leurs symptômes.

P.1 : « c'est pour ça aussi j'ai cru que j'étais fatigué à cause des travaux »

P.7 : « Quand les douleurs me sont apparues suite à l'hémochromatose, je mettais toujours ça sur le dos du travail. »

- des signes digestifs

P.5 : - « c'est un pur hasard. Je sentais que je digérais pas très bien mes repas et j'en ai parlé à un médecin qui me rendait visite à l'occasion d'une grippe [...] »

- « j'avais quand même un début de cirrhose du foie, (rire) »

- une fatigue

P.1 : « bah parce que je me suis plaint au médecin parce que j'avais toujours des douleurs ...des fatigues, euh...Je comprenais pas que j'avais cette période où j'étais par moments énervé, par moments très fatigué donc on a fait un bilan sanguin ... complet. »

P.17 : « Disons que j'avais des périodes de grande fatigue. Donc il m'a donné des vitamines pour essayer de me retaper. »

- des arthralgies

P.7 : « Je suis tombé sur un médecin, qui m'a demandé de faire un bilan complet suite à ces douleurs... [...] Articulaires, musculaires, les mains, les pieds, les hanches. »

- un teint modifié

P.10 : « ma femme trouvait que je n'avais pas une belle figure, j'étais jaune ! Jaune ! »

- des crampes

P.3 : « bah je vous dis bêtement il y a un an, euh, j'avais toujours des crampes dans la poitrine et puis euh, bon pas régulièrement mais enfin j'en avais ! »

- des gingivorragies

P.4 : « c'est entre guillemets à cause de moi, je saignais facilement des gencives ! J'avais l'impression que c'était parce que je n'avais pas assez de fer. (Rire) »

- une fracture

P.6 : « Alors ma maladie s'est découverte lors d'une fracture de marche ! Donc, j'avais été en vacances, je rentre, je me fais une fracture de l'orteil. Donc de là, ils m'ont fait des prises de sang parce qu'ils trouvaient ça bizarre. »

L'information, par le probant, n'avait pas forcément abouti au dépistage.

P.7 : « malgré que je savais que ma mère avait une hémochromatose ! Sans porter plus d'importance. »

## **B. Errance diagnostique**

Certains patients évoquaient la difficulté autour du diagnostic. Peu parlaient d'un retard de diagnostic.

P.1 : « mais bon on l'avait jamais fait précédemment et ... peut être que si on l'avait fait plus vite on aurait déjà pu le voir avant ! »

P.14 : « Ça a tourné en rond pour trouver ce que j'avais déjà... »

P.17 : « Au cours d'analyses répétées, il a fini par tomber sur ça. »

Parfois, ils se remettaient en cause :

P.17 : « Comme je dis c'est un peu aussi de ma faute, si je l'avais déclaré dès le début, je dis « oh c'est un coup de barre ça va partir... » Et moi j'étais pas... j' pensais à tout sauf à ça ! »

Un patient a tardé à consulter.

P.11 : « Même au début, je vais dire, on a vraiment tardé, moi j'ai vraiment tardé à aller voir mon médecin, à faire la prise de sang. Maintenant je la connais de mieux en mieux et ils en parlent à la télé. »

Ou c'était une demande de prise en charge réitérée par le patient ou son entourage.

(Femme de) P.10 : « Quinze jours après... Trois semaines après, on y retourne et j' lui dis : "écoutez, ça va pas, il faut approfondir les recherches, il y a quelque chose de pas normal [...] »

## C. Complications

Après le diagnostic, des patients exposaient des symptômes ou complications.

- hépatiques : « un début de cirrhose du foie » (P.5), « ça me fait deux cirrhoses » (P.17), « j'ai une petite surcharge au foie » (P.4), « j'avais des transaminases » (P.9)
- diabète : « ils ont découvert un diabète » (P.17)
- ostéoporose : « je fais de l'ostéoporose comme une femme » (P.10)
- arthralgies : « j'ai eu un blocage de doigts » « l'autre médecin m'a dit « c'est sûrement un peu dû au fer » » (P.6)
- fatigue « je me trouvais quand même fatigué » (P.13)

### III. Réactions à l'annonce du diagnostic

L'annonce du diagnostic venait du gastro-entérologue pour la plupart ou du médecin généraliste. Beaucoup ne connaissaient pas l'hémochromatose.

#### A. Réactions positives

##### 1. Une sérénité

###### a) Préparation au diagnostic

P.4 : « Du coup plutôt bien parce que... Enfin déjà je m'en doutais donc j'étais pas finalement surpris. »

P.7 : « En fait ça a fait tilt, parce que je me suis dit je pense que ma mère elle a ça et puis ça a confirmé. »

###### b) Maladie banale

Certains patients voyaient l'hémochromatose comme une pathologie simple et banale comparativement à un cancer par exemple. Ils minimisaient leur maladie.

P.7 : « J'ai pas pris ça comme quelque chose d'hyper important. C'est une maladie comme tout le monde ! En plus je suis rentré dans une période où je me disais : bah quand même il y a quand même beaucoup plus grave que ça ! »

P.9 : « Oh oh, ce n'est pas un cancer hein ! On m'a expliqué ce que c'était et voilà. »

P.16 : « L'hémochromatose, c'est comme si je ne l'avais pas presque. »

###### c) Maladie asymptomatique

Le sentiment de sérénité était présent devant l'absence de conséquences sur leur santé.

P.3 : « Pff, bon, j'ai pas pris ça pour une maladie sérieuse disons au démarrage parce que je me suis dit bon ben pff, j'ai jamais eu de problèmes physiques donc (Rire). Il n'y a pas de conséquences. »

P.4 : « c'est vrai qu'en soit, de l'avoir très jeune j'ai pas spécialement de conséquences donc je l'ai bien pris [...] »

#### **d) Maladie de bon pronostic**

P.6 : « Je ne me suis jamais inquiétée, comme ça a été pris en charge. Voilà j'ai dit voilà ils vont bien me soigner ! Pas du tout affolée !... »

Ils parlaient spontanément du traitement par saignées. Certains y trouvaient un bénéfice.

P.11 : « Bon bah honnêtement, je préfère faire une saignée tous les mois ou tous les deux mois que prendre des cachets tous les jours. Au moins ça ne va pas abîmer mon estomac. »

P.16 : « Et au contraire quand on m'a dit que le sang pouvait servir à faire des études et tout ça, que ça pouvait servir en tant que don du sang, j'étais limite content que je puisse servir. »

P.18 : « Moi comme j'étais donneur, j'étais rendu pratiquement à 100 dons, donc ça ne me gênait absolument pas !

## **2. Un soulagement**

Un patient mettait un nom derrière une fatigue chronique permanente.

P.17 : « Disons que, qu'on ait trouvé quand même quelque chose parce que je ne pouvais plus rien faire ! »

### 3. Une insouciance

P.12 : « Du haut de mes 17 ans... Je pense que je l'ai pris plutôt bien. [...] Là je l'ai appris comme c'est arrivé, on m'a dit « tu as l'hémochromatose », pff quand t'as 17 ans... »

## B. Réactions de surprise

Cela générerait des réactions d'étonnement face à la découverte d'une maladie génétique. Ou parce que les patients ne se sentaient pas « malades ».

P.8 : « Bah, ça m'a surpris ! Parce qu'on ne pense jamais qu'on a des maladies génétiques. (Rire) »

P.13 : « Alors que je ne croyais pas du tout que je l'aurais ! Parce que j'allais très bien. Voilà !! »

Incompréhension et surprise étaient des sentiments partagés.

P.1 : « Ouais ça m'a surpris parce que bon moi j'ai fait beaucoup de sport dans ma vie et bon à l'époque j' dis pas qu'on a pas pris une petite cuite de temps en temps [...] J'avais une hygiène de vie très très stricte. »

Un passé de dons du sang avait jusque là rassuré un patient.

P.18 : « Et ce qui est bizarre c'est qu'avec tous mes dons du sang, on l'a jamais trouvée !? »

## C. Réactions négatives

### 1. Une colère

C'était une accumulation de problèmes de santé, avec le sort qui s'acharnait.

(Femme de) P.10 : « Mal au départ »

P.10 : « Il y avait que cinq ans qu'on était marié ! Quand j'ai tombé malade ! Parce que j'ai rentré ici pour la pneumo et de la pneumo, j'ai été opéré d'une hernie inguinale avec 25 % d'oxygène, par le professeur C. et puis après l'hémochromatose ! »

## 2. Une anxiété

Des patients s'imaginaient les conséquences néfastes de la maladie. Un sentiment d'inquiétude était perçu. Parfois une mise en danger.

P.2 : « Bah sur le moment un peu inquiet, mais bon parce que quand on nous donne la liste des cancers que vous pouvez avoir ! »

Un pessimisme était ressenti.

P.14 : « On m'annonce que j'ai une maladie génétique ! Et j'ai bien flippé ! J'ai tout imaginé... que j'allais avoir beaucoup de problèmes, que j'allais même peut-être mourir jeune... »

## 3. Un choc

Un patient décrivait un changement de statut.

P.13 : « Et là, 650 de ferritine ! La chute ! Donc ça a été un peu dur au début, d'accepter que euh on est malade ! [...] Bah parce que quand on passe du statut : je n'ai absolument rien, j'ai jamais été opéré de ma vie et il ne m'est jamais rien arrivé à : maintenant, je suis malade quoi ! Toute ma vie, il va falloir faire ces putains de saignées ! [...] Parce qu'on est plus complètement libre. »

## D. La réaction de l'entourage

### 1. Une indifférence

Certaines familles étaient insensibles à l'annonce du diagnostic. Ils ne s'en préoccupaient pas ou ne s'inquiétaient pas.

P.3 : « comme ils ont rien du tout, ils ont pas mal réagi [...] donc ils étaient surpris que j'avais un truc comme ça »

P.1 : « ma femme elle l'a pris sans... Sans s'alarmer »

## 2. Un étonnement

De la méconnaissance rendait l'annonce surprenante.

P.2 : « Bah étonnée, qu'est ce que c'est que ce truc ! On se posait des questions. Mes frères connaissaient pas, mon épouse non plus bon ben... »

## 3. Un reproche

La femme d'un patient le regardait avec malveillance. Elle y voyait un déni de la part de son mari.

P.17 : « Ma femme elle a dit : « tu n'avais qu'à aller chez le médecin avant ». Elle n'avait pas tort ; (rire) »

## 4. Une transmission génétique

Ils se sentaient concernés.

P.4 : « Bah du coup euh plutôt bien en fait! Parce que tout le monde a pu regarder ! »

## 5. Une inquiétude

P.13 : « Elle s'est peut-être un peu plus inquiétée. Après c'est tout ! Mais ça va, une bonne réaction ! »

P.16 : « [...] surtout les grands-parents, « oh mon dieu une deuxième maladie c'est terrible ! » »

P.19 : « Un peu inquiète mais en ayant l'air de dire, allez il faut te soigner ! Mais pas plus que ça je veux dire. »

## IV. Représentations de l'hémochromatose

### A. Regards sur l'hémochromatose

#### 1. Une futilité

Certains voyaient l'hémochromatose peu importante, peu contraignante par rapport à d'autres maladies comme le diabète ou la RCH.

P.3 : « une connerie quoi ! »

P.4 : « c'est rien quoi ! C'est une saignée c'est pas comme si c'était des gros traitements derrière ! »

P.16 : « Je suis plus atteint par la RCH que par l'hémochromatose. »

P.18 : « Mais bon, moi, mon épouse, on lui a trouvé du diabète il y a six ou sept ans et c'est plus embêtant le diabète que l'hémochromatose. »

Il fallait quand même la garder à l'esprit.

P.16 : « J'aurais tendance à dire que c'est pas grave. Euh, c'est un détail qui est important de prendre en compte quand même le plus rapidement possible mais c'est pas contraignant. »

#### 2. Une maladie rare

P.2 : « j' lui dis : "bah j'ai une maladie rare" »

#### 3. Une maladie méconnue de la population

L'hémochromatose n'était pas connue. Elle ne méritait pas qu'on s'y intéresse plus.

P.8 : « je ne dis pas qu'elle n'est pas assez connue, elle n'est pas connue, c'est tout ! Bon est-ce qu'il faudrait qu'elle soit plus connue ? Le jour où on dira attention l'hémochromatose, c'est très dangereux, faites gaffe ! Là il faudra peut-être... mais pour l'instant, heureusement pour moi et les autres, on n'en parle pas de ça. »

Au contraire, c'était inadmissible de ne pas la connaître.

P.15 : - « Non quand vous dites hémochromatose, les gens sont là, (ouvre grand ses yeux) c'est quoi ce nom barbare ? »

- « c'est comme si c'était une maladie qui avait été, pas volontairement mais, qui est un peu obscure quoi, méconnue et du coup, elle n'intéresse personne... »

- « C'est dramatique parce qu'il y en a quand même beaucoup en France et même dans le monde qui l'ont. Mais je me dis, il y a des gens, ils ne le savent pas. C'est un truc de fou quoi. (Rire) »

#### **4. Une maladie génétique**

P.5 : « Ah je pense qu'on en guérit jamais puisque c'est génétique »

P.10 : « Généralement, ça on l'a en nous et ça se déclare qu'après quoi ! »

#### **5. Une maladie chronique**

Les patients décrivaient une maladie qu'ils auront jusqu'à la fin de leurs jours.

P.3 : « c'est un entretien continu jusqu'à la fin ! »

P.18 : « C'est une maladie. Bon, je sais que je l'ai à vie. »

#### **6. Une pathologie fréquente**

Les interlocuteurs s'apercevaient que l'hémochromatose était fréquente.

P.6 : « je pense qu'il y en a de plus en plus ! Au niveau des saignées, je remarque... F me disait qu'il y en avait plus ! »

P.18 : « parce que bon, on en parle assez et je vois, au cours des saignées, il y a de plus en plus de monde qui en ont [...] »

## 7. Un progrès scientifique

P.10 : « ils essayent de trouver un cachet, comme un vaccin quoi, un petit peu comme l'insuline est pour le diabète ! Ce serait une molécule contre l'hémochromatose ! »

## 8. Une maladie dangereuse

P.1: « après discussion avec les médecins on se rend compte de l'importance »

C'était une maladie qui altérait la qualité de vie.

P.10 : « elle nous bousille la santé quand même ! Je suis toujours fatigué. »

D'autres patients relataient la gravité de la maladie et le danger de mort qu'elle génère si on ne la traite pas.

P. 2 : « Bah, pour moi, c'est une saloperie qui peut amener des trucs pas marrants, puisque sur la liste on peut avoir une liste de cancers assez impressionnante ! »

P.5 : « la conséquence d'un non traitement, quand même, ça peut être la greffe du foie et la mort carrément !!! »

P.17 : « Ah oui ! Parce que si on ne fait pas attention, je crois qu'on doit empoisonner le sang quoi ! »

P.15 : « Mais si ils sont homozygotes, qu'ils fument beaucoup, qu'ils boivent beaucoup et qu'ils ont une mauvaise hygiène, c'est la mort au tournant. Je pense pas aggraver les mots en le disant mais c'est la réalité. Pas tout de suite mais à terme oui ! »

Un patient appuyait sur la gravité de la situation. Un désintérêt du corps médical face à l'hémochromatose était notifié.

P.15 : « Une maladie grave, elle est grave puisque je trouve que d'un point de vue médical, elle est méconnue et elle n'est pas prise au sérieux par le corps médical. »

## B. Connaissances

### 1. Généralités

#### a) Définition de l'hémochromatose

La plupart des patients ont décrit un trouble du métabolisme du fer. Il était mentionné une faiblesse hépatique.

P.9 : « je n'élimine pas le fer, tout simplement ! »

P.15 : « du fait que l'hepcidine déconne et qu'on ingurgite, on doit avoir en plus dans notre métabolisme une espèce de faiblesse hépatique qui fait qu'on fixe vraiment de manière très malade le fer. »

Certains parlaient de maladie génétique et de transmission venant de leurs parents.

P.4 : « c'est la mutation génétique qui... Je crois que c'est une molécule qu'on ne produit pas »

P.10 : « quand vous, on vous a confectionné, au lieu de prendre un bon gène d'un côté et un mauvais, vous, vous avez pris les deux mauvais. »

Quelques patients connaissaient la prévalence en France.

P.5 : « j'avais vu que c'était la maladie génétique la plus répandue dans la race caucasienne, comme on dit, et entre 3 et 6 pour 1000 de la population. »

## b) Conséquences de la maladie

Quelques patients interrogés expliquaient qu'il s'agissait d'une maladie avec un risque de complications parfois létales.

P.8 : « on m'a dit que les conséquences les plus importantes c'est la mort subite, ça c'est le maximum ! Euh, c'est aussi le cancer du foie et puis euh, oh, cette maladie, celui qui a trop de sucre dans le sang ? »

P.12 : « tu peux avoir ouais des cirrhoses, ça attaque à priori les articulations, puisque les excès de fer attaquent les articulations, cœur, et un peu tous les organes en gros ! (Rire) »

## c) Règles hygiéno-diététiques

Ils n'étaient pas forcément sensibilisés aux facteurs de risque associés.

P.8 : « [...] disait qu'il ne fallait pas faire de régime particulier. »

## 2. Canaux d'information

Beaucoup tiraient leurs informations des gastro-entérologues ou de l'IDE réalisant les saignées. Quelques patients en entendaient parler à la télévision.

Très peu avaient bénéficié d'une information de leur médecin traitant.

P.7 : - « Je vois c'est C, l'infirmière. Elle donne des bons conseils quand même ! »

- « Comme par hasard d'un seul coup, plein de spots publicitaires à la télé ! (Rire) »

La recherche d'informations a été personnelle pour certains ; les patients jeunes surtout scrutaient internet. Un patient avait pris contact avec l'AHF et quelques uns avaient lu des témoignages via les sites internet des associations.

P.4 : « J'ai beaucoup cherché sur Internet mais je suis allé sur les sites des associations. »

P.14 : « Ah oui, j' suis allée voir sur internet ce que ça faisait ! Je m'y intéresse oui ! C'est quand même ma santé et moi qui suis concernée ! »

D'autres ne s'y intéressaient pas. C'était une volonté.

P.3 : « c'est un peu de ma faute, j'ai pas essayé d'approfondir les choses »

P.6 : « Euh, j' m' y suis pas vraiment intéressée, non. »

### 3. Mauvaise compréhension

P.20 : « C'est assez abstrait... »

Les explications données étaient parfois ambiguës ou erronées. Le mécanisme génétique n'était pas assimilé.

P.1 : « C'était pas, c'était pas un gène, enfin un gène, c'était pas une hérédité de la famille comme on dit ! »

P.4 : « Le gène HFE, je crois que c'est la classique ! Je crois que c'est hétérozygote enfin je sais que ça vient de papa et de maman. »

Il ressortait des entretiens quelques idées reçues. Un patient ne voyait la cirrhose que d'origine alcoolique.

P.1 : « j' pensais pas qu'on pouvait mourir par exemple de de... d'un cancer du foie sans boire ... »

La maladie était considérée inoffensive chez la femme.

P.14 : « Elle m'a dit que j' suis une fille et du coup y' aura jamais aucun souci... »

Un patient s'imaginait le sang des poches de saignées transmissible.

P.10 : « On sait que le sang qu'on me tire est jeté à la poubelle parce qu'il est pathogène. Quelqu'un qui manque de fer ne peut pas le récupérer ? Parce qu'on va lui donner la maladie. »

La maladie ne se déclarait pas chez le jeune.

P.11 : « Mais comment je vais dire, il n'y a pas de jeunes de 25 ans qui viennent faire des saignées? »

#### 4. Demande d'informations

Ils s'interrogeaient sur la physiopathologie de la maladie.

P.1 : « On sait bien qu'on a plus cette enzyme que le foie nous fournissait mais on se dit : mais pourquoi il le fournit plus ? Pourquoi à un moment donné il ne la créé plus bien? »

P.7 : « on se dit "ouais mais est-ce qu'on donne la maladie aux autres ? " »

P.11 : « En principe on naît avec cette maladie ? (S'interroge) »

Beaucoup demandaient quel était l'éventuel risque sur leur santé respective.

P.4 : « Et moi, j'ai une petite surcharge, [...] A priori ça doit re diminuer apparemment. Je ne sais pas trop !? »

P.5 : « mais oui pour moi je suis soigné. Pour moi il n'y a pas plus de risques. Alors je me fais peut-être des illusions mais je crois pas, non non non ! (Regard interrogateur) »

P.11 : - « Là je pense que quand elle est soignée, enfin je ne sais pas si ça attaque quand même quand c'est soigné ? »

- « est-ce que le problème de mon épaule, est-ce qu'il est lié ? »

P.18 : « Qu'est-ce qu'il peut y avoir comme complications ? »

P.20 : « j'ai demandé au docteur V, cette fois-ci, qu'est-ce que ça peut faire si on vient pas faire les saignées ? »

## V. Qualité de vie

### A. Vécu de l'hémochromatose

#### 1. Retentissement psychologique négatif initial

Au départ, des sentiments de colère et une impuissance étaient dévoilés. Une préoccupation à l'idée de la mort était exprimée par certains patients.

P.17 : « J' suis quand même fâché, j'aurais peut-être pas dû faire des saignées aussi (cherche ses mots) enfin faire baisser un taux aussi énorme ! »

P.15 : « Nous, on n'a pas de bol, on prend tout. Mais plus, plus, plus ! C'est la loterie ! »

P.19 : « Bien sûr, quand on a rien du tout... on se dit oui parce que tout venait en même temps quoi... »

P.15 : « Parce que je n'ai pas envie de mourir d'un cancer du foie à 69 ans comme mon père. Je n'y pense pas tous les jours, ça ne m'empêche pas de vivre mais je fais attention à ça ! »

Pour un patient, cela suivait par un déni de la maladie et un évitement du milieu médical.

P.14 : - « Je suis un peu en colère d'avoir cette maladie ! Ce sont mes parents qui me l'ont donnée apparemment... c'est perturbant ! J'y pense ! Et c'est quand même une maladie que j'aurais tout le temps. C'est bizarre ! Je suis jeune ! Et j' reste sur cette découverte de maladie inconnue au départ, ça l'a peut-être rendue... difficile à encaisser ! »

- (à la question « vivre avec l'hémochromatose, c'est comment ? »)  
« Bah, c'est bon, je le sais maintenant ! Mais bon... »

- (à la question « vous ne vous en préoccupez plus ? »)  
« Non j' vous dis ça va ! J'ai rien ! »

## 2. Une prise de conscience de la maladie

Certains patients prenaient conscience de la maladie et d'une maladie sérieuse à surveiller. Quelques uns connaissaient les complications ou avaient des notions.

P.3 : - « j'ai pas pris ça pour une maladie sérieuse disons au démarrage [...] C'est peut-être après quand on m'a dit : c'est une maladie qui est pris à 100 % par la sécu, c'est ceci, c'est cela ! Je me suis dit : " tiens c'est peut-être plus grave tout compte fait que prévu ! »

- « bon ben on m'a expliqué que, si jamais on n'avait pas décelé ça, j'aurais pu avoir des problèmes ! Au niveau du foie, soit cancer, soit cirrhose, ça aurait pu faire de la casse quoi, donc euh... »

P.9 : « Je sais qu'il faut quand même être très sérieux, il ne faut pas, il ne faut pas laisser le fer prendre le dessus ! Hein, sinon je peux faire un cancer du foie, je peux faire... »

P.10 : « J'aurais peut-être fini par faire une cirrhose du foie. Et je serais peut-être mort maintenant ! »

P.13 : - « Je dirais que, hormis bon, ce sentiment d'être un peu moins libre »  
- « [...] même si on a dit que ce n'était pas très contraignant mais c'est quand même une maladie ! »

## 3. Une remise en question

Une information sur les cofacteurs, comme l'alcool, les a questionnés et mis en garde.

P.1 : « [...] vous vous sentez pas ivre mais donc sur les trois ou quatre dernières années, j'ai vécu peut être un peu plus haut... mais est ce que c'est ça qui a fait que ? Moi je ne pense pas ! »

P.7 : « [...] Un moment donné, on a peut-être fait des excès, c'est sûr ! [...] Est-ce qu'on a trop abusé ? Sans doute que si ! »

#### 4. Retentissement psychologique positif

La plupart vivaient bien avec leur maladie.

P.8 : « Mais pour moi ce n'est pas très contraignant ! »

P.9 : « Non moi, ce n'est pas quelque chose qui me fait peur. Si on m'avait dit: tu as un cancer, là ce serait différent ! Mais là ! »

P.10 : « Et on vit avec ! Comme là, je n'ai pas de régime, je n'ai rien du tout ! »

P.18 : « Je vis bien avec. »

P.19 : « Pour moi c'est rien du tout. Je vais dire que j' me porte plutôt bien ! Je continue à bien me porter. »

Ils s'approprièrent la maladie. C'était un compagnon de vie.

P.13 : « Tous les deux, on est plutôt pas mal, ouais, on s'entend bien ! (Rire) On s'entend bien ! Pourvu que ça dure hein ! »

##### a) Un apaisement

Les patients se sentaient soulagés d'avoir une maladie de bon pronostic si bien soignée. Il existait un traitement unique efficace.

P.1 : « Je ne vis pas plus mal qu'avant en sachant qu'aujourd'hui, on s'occupe de moi. J' le vivrais mal si par exemple aujourd'hui on saurait pas quoi faire, et qu'on me dirait : faut vivre avec ! Et puis on fait rien ! »

P.5 : « Ah je pense qu'on en guérit jamais puisque c'est génétique mais oui pour moi je suis soigné. Pour moi il n'y a pas plus de risques. »

P.11 : « Bah pour moi le pire c'est pas d'avoir la maladie, pour moi le pire c'est de ne pas la soigner ! »

Ils étaient conscients de la nécessité d'une adhésion au traitement.

P.4 : « Je sais juste que voilà j'ai mes saignées jusqu'à la fin de ma vie ! Je suis bien ça ! »

P.5 : « À partir du moment où je suivais correctement le traitement, il n'y avait pas de souci à se faire. »

P.18 : « Bah déjà, euh, la porte de sortie pour le moment, c'est de toute manière, les saignées. Tant qu'on les fait ! »

### **b) Une absence de rupture avec l'état antérieur**

Le regard des autres était le même.

P.3 : « Mais mon médecin traitant, quand il me voit, je vous dis, il me voit comme avant pff. Moi il me demande si ça va et je lui dis : "Bah oui docteur ça va !" »

Il n'y avait pas de conséquences au quotidien.

P.4 : « de l'avoir très jeune j'ai pas spécialement de conséquences, je me dis voilà il y en a qui ont des intolérances alimentaires avec des restrictions et moi j'ai trop de fer donc c'est pas (blanc). »

Certains patients, dont les jeunes patients, ne « se sentaient pas » malades.

P.6 : « Du fait que je n'ai pas de gêne particulière, je ne me sens pas malade ! Voilà ! [...] »

P.11 : « J'ai cette maladie, y' a pas de dégâts et je n'y pense pas. »

P.14 : « Pas de problème, j' vous dis, j' suis pas vraiment malade ! »

P.16 : « C'est pas douloureux, rien de tout ça. On ne ressent rien de cette maladie, à part la fatigue au début peut-être mais ce n'est pas stressant, ce n'est pas quelque chose à vivre avec, ce n'est pas une maladie avec laquelle on va s'habituer à vivre tous les jours, où on se lève le matin et on est malade... »

### c) Une maladie sympathique

Des patients en tiraient bénéfice et y voyaient un gain personnel.

P.5 : « Mais sinon, pour moi je dirais que c'est une maladie assez sympathique puisqu'il n'y a pas de médicaments à prendre donc voilà [...] Je dirais c'est la maladie sympa quoi ! (Rire) »

P.11 : « Bon bah honnêtement, je préfère faire une saignée tous les mois ou tous les deux mois que prendre des cachets tous les jours. Au moins ça ne va pas abîmer mon estomac. »

### d) Une chance

Certains ont révélé la chance d'avoir été diagnostiqués tôt.

P.4 : « en soi le fait de l'avoir découvert jeune, euh, en fait moi du coup ça change rien...Voilà. C'est vrai que pour le coup, c'est une chance ! »

P.5 : « C'est moins pire que toutes les autres maladies, seulement si on est dépisté à temps. »

P.15 : « Oui parce que j'ai eu de la chance. Je le prends comme ça. Grâce à mon père surtout. Même si pour lui, ça a été beaucoup plus dramatique mais c'est ce que j' me dis, j'ai eu la chance d'avoir été dépistée plus jeune que lui »

### e) Les facteurs favorisant l'appropriation de la maladie

#### *i. Importance de l'information donnée initialement*

Certains avaient été apaisés dès le début. Pour d'autres, les informations données à l'annonce du diagnostic étaient sources d'inquiétude.

P.2 : « Bah sur le moment un peu inquiet, mais bon parce que quand on nous donne la liste des cancers que vous pouvez avoir ! »

P.3 : « m'avaient rassuré »

P.5 : - « "Monsieur Y, à 99,9 % vous avez une hémochromatose et c'est facile à traiter." »

- « Mais vraiment une information absolument pas dramatique, qui je pense correspondait à mon état »

- « Mais le docteur était, le spécialiste était tellement confiant que j'avais autant confiance que lui donc euh voilà. »

P.12 : « Finalement elle a désacralisé un peu la maladie »

P.14 : « Et mon médecin traitant qui m'a annoncé, ça n'a pas aidé du tout. [...] on m'a rien expliqué ! Je sais pas si c'était parce que le médecin ne savait pas ou voulait pas m'expliquer... j'ai quasi pas eu d'infos ! Alors imaginez-vous ça fait flipper ! »

P.16 : - « Du coup elle m'a dit : « te prends pas la tête non plus, c'est pas grave ! » »

- « Oui une information rassurante dès le début. »

## *ii. Age jeune*

Parfois, la découverte à un âge jeune leur faisait presque oublier la maladie.

P.4 : - « en soi le fait de l'avoir découverte jeune, euh, en fait moi du coup ça change rien...Voilà. »

- « C'est le début c'est pas trop grave »

P.12 : « Je loupe les suivis parce que ... Parce que je vais bien »

P.16 : « L'hémochromatose, c'est comme si je ne l'avais pas presque. »

### **iii. La place des associations de patients**

Du soutien, des réponses à des incertitudes rendaient positif le vécu de la maladie.

P.16 : « Mais eux, ils sont tops ! C'est vraiment !! Le professeur M. Franchement, ils m'ont donné beaucoup de conseils, m'ont éclairé sur beaucoup de choses liées à la pathologie, les symptômes [...] »

## **B. Une maladie génétique**

### **1. Le vécu**

P.17 : « Mais l'hémochromatose, psychologiquement c'est la maladie génétique que j'aurais pu découvrir avant ! (Blanc) »

Au delà de la réaction de surprise à l'annonce du diagnostic de maladie génétique, le vécu s'assombrissait. Des sentiments d'inquiétude, la culpabilité de la transmettre et la réalisation d'un héritage des parents étaient repérés chez un patient.

P.14 : - « On m'annonce que j'ai une maladie génétique ! Et j'ai bien flippé ! »  
- « Bah, j'ai eu peur tout de suite pour ma petite fille ! Maladie génétique, ça fait peur ! J' me suis inquiétée pour la santé de ma fille ! Et j' me suis inquiétée pour ma santé à moi ! »

P.14 : « Je suis un peu en colère d'avoir cette maladie ! Ce sont mes parents qui me l'ont donnée apparemment... c'est perturbant ! »

C'était une honte ; la peur du regard des autres.

P.14 : « Je le dis pas ! Parce que bon c'est une maladie génétique... J'aimerais pas qu'on me regarde bizarre après... »

Un patient voyait la maladie génétique comme une fatalité.

P.15 : « On n'a pas le choix. »

## 2. Découverte par enquête familiale

Parfois le patient tardait à consulter lorsqu'un membre de sa famille les informait de leur diagnostic et du risque de transmission. Un patient avait manqué de se faire dépister.

P.7 : « l'hémochromatose a été découverte par hasard, malgré que je savais que ma mère avait une hémochromatose ! Sans porter plus d'importance. Je ne savais même pas ce que c'était. »

P.11 : « Même au début, je vais dire, on a vraiment tardé, moi j'ai vraiment tardé à aller voir mon médecin, à faire la prise de sang. »

Aller se faire dépister préoccupait. L'attente des résultats était parfois longue.

P.17 : « Il est venu avec moi pour voir le Professeur parce qu'il dit « c'est bizarre, moi je n'ai pas eu de nouvelles de rien du tout. » »

## 3. Informer ses apparentés

L'information des apparentés par le probant était faite systématiquement sauf pour un patient.

P.5 : « Alors j'ai informé, j'ai fait informer mon frère. Et puis il a fait passer le message par quelqu'un puisque je ne vois plus mon frère, qu'il n'avait pas l'hémochromatose. Donc voilà j'avais fait mon devoir. »

P.15 : « Le premier réflexe que j'ai eu, vis-à-vis de mon époux, c'était de lui faire faire le dépistage également. Pour voir comment l'association génétique de nous deux, allait avoir comme résultat sur nos enfants. »

P.20 : « Oh oui, tout le monde. Même les petits enfants et tout... Y'a un petit fils qu'a 20 ans et je crois qu'il en a un petit peu. »

P.17 : « C'est une surprise parce qu'on s'y attend pas et puis qu'on apprend que c'est héréditaire ! Alors ça va quand on est une famille unie ! Tout le monde y va ! Mais sinon. .. ! »

Parfois, le probant insistait auprès de son entourage.

P .6 : « Elle était toujours très fatiguée. Je lui avais dit tu as peut-être comme moi un peu trop de fer et puis c'est là que j'ai dit : "va voir le médecin", c'est moi qui l'ai poussé à le faire et effectivement elle avait aussi le problème ! »

Les apparentés n'entendaient pas toujours la demande de dépistage.

P.10 : « J'ai un frère qui n'a pas voulu faire les tests, un seul ! Donc maintenant c'est tout c'est son problème ! »

P.15 : « Mais ses deux frères n'ont pas voulu être soignés. Ça c'est un choix très personnel. »

Des patients réalisaient l'intérêt du dépistage familial quand des gens jeunes étaient concernés.

P .6 : « Et sa fille qui a donc 17 ans maintenant, elle a fait le test et l'a également. Comme quoi c'est important ! »

#### 4. La transmission

Pour certains c'était la transmission d'une maladie avec une contrainte de temps à gérer.

P .6 : « même mon fils, j'ai dit bon c'est un peu malheureux qu'il l'ait aussi parce que bon, hein, c'est quand même contraignant dans le sens quand on travaille, il ne faut pas oublier de venir. »

Pour la mère d'un jeune patient, c'était une culpabilité de l'avoir transmis à ses enfants.

P.12 : - « Ma mère a été affolée parce que ses enfants avaient une maladie et sa mère était morte de ça, avec donc tout de suite il y a tout de suite les choses de dire que c'est grave... [...] Ça l'embête de l'avoir transmis à ses enfants ! Mais ce qui

est assez étrange et ce qui la perturbe, c'est qu'il y a une de mes sœurs, qui ne l'a pas ! »

- « Du coup elle liait un peu notre destin à ce que vivait mon oncle donc quand il n'était pas bien, elle se disait « mes enfants ils vont vivre ça ! » »

Au contraire, un patient relativisait les conséquences d'une probable transmission du fait de l'existence d'un traitement.

P.15 : « Dans la mesure où on a appris que la saignée était la seule thérapeutique offerte. C'est déjà en soi une belle chose. Même si c'est barbare, enfin ce n'est pas barbare mais ça paraît un peu féodal. Mais au moins il y a quelque chose. »

Ce n'était pas une préoccupation car la pathologie était vue négligeable tant que la prise en charge était précoce.

P.16 : « Là par exemple le fait de savoir que je pourrais le transmettre à mon enfant, si ma partenaire a aussi ça. Je me dis, j'ai pas forcément envie qu'il ait l'hémochromatose. Mais s'il vient à l'avoir, c'est pas grave comparé à la RCH [...] Si ça avait été plus grave, je me poserais la question. »

## C. Changement de l'hygiène alimentaire

Beaucoup expliquaient l'importance d'avoir une alimentation saine et de changer ses habitudes en restreignant les aliments riches en fer.

P .1 : « si vous pouvez modifier votre façon après de vivre : pas trop boire d'alcool... manger des choses qui sont plus saines, qui n'emmènent pas de fer. »

P .16 : « Justement ceux où il y a trop de fer, pour éviter de faire remonter le taux mais j'en sais pas plus. »

P.19 : « Ah l'hémochromatose, disons que, on m'a prescrit un régime. »

Certains ont modifié leur alimentation. Ce n'était pas un régime strict mais l'évitement de certains aliments.

P.1 : « Ma diététique ! Ma diététique ! Ouais, aujourd'hui je fais plus attention »

P.6 : « À part que je ne dois plus manger d'huîtres. Ça ! Voilà l'alimentation ! »

Un questionnement sur leur prise alcoolique autour du diagnostic les faisait arrêter.

P.7 : - « Elle m'a demandé si je buvais de l'alcool. C'est le premier signe avant-coureur. Donc moi, je ne l'ai pas caché »

- « J'ai arrêté du jour au lendemain ! Tout de suite ! »

P.17 : « Comme il disait le professeur parce que c'est vrai que... Enfin je vais pas le cacher au professeur V, je faisais la fête comme tout le monde ! [...] j' dis : « Je vous fais le pari que je ne bois plus. » Et puis depuis ce jour-là je n'ai plus quitté la bouteille (rire) (Blanc) d'eau ! (Rire) »

Ils décrivaient surtout une précaution vis à vis de l'alcool.

P.4 : « J'essaye de faire quand même attention à l'alcool enfin voilà je vais pas non plus...! C'est le début c'est pas trop grave »

P.11 : « Je sais que enfin déjà avant je ne buvais pas beaucoup d'alcool mais je sais que maintenant je fais attention car je sais que le foie, c'est quelque chose qui peut être atteint. »

D'autres ne modifiaient pas du tout leur hygiène de vie.

P.8 : « Non ça n'a rien changé du tout »

P.9 : « Alors au point de vu régime, je ne fais aucun régime. »

## D. Répercussions physiques

Certains patients se plaignaient :

- de fatigue

P.2 : « y'a qu'une seule chose c'est que je fatigue mais bon, j'ai bossé tellement dans ma vie que ... alors est ce que c'est l'âge ou le truc ? Je souffre plus facilement qu'avant ... »

P.10 : « elle nous bousille la santé quand même ! Je suis toujours fatigué. »

P.12 : « Je récupère moins bien les lendemains de fête et j'ai vite mal au foie si je mange un peu trop »

P.13 : « Je me trouvais quand même fatigué. Alors c'est après que je m'en suis rendu compte. Une fois que l'on avait diagnostiqué la maladie. »

Parfois c'était un handicap qui obligeait à arrêter les loisirs.

P.17 : - « J' me sentais fatigué... physiquement, ça m'a très diminué et encore maintenant ! »

- « Je fais parti de l'amicale et je ne peux plus me libérer pour aller là-bas. [...] Disons que je me suis retiré un peu parce que malheureusement je ne tiens plus... »

- d'arthralgies

P.6 : « c'est sûrement un peu dû au fer. Euh, c'est quand j'ai une poussée par exemple je le sens. Voilà je sens que j'ai les articulations qui sont un petit peu... qui bloquent ! »

## E. Répercussions sociales

### 1. Sur le plan financier

Certains examens liés à la pathologie n'étaient pas remboursés.

P.5 : « Euh, si par contre, il y avait quelque chose qui m'avait fortement déplu ! Ben c'était qu'en fait le test génétique n'était pas pris en charge par la sécu et donc j'avais attaqué, je crois que c'est la sécu [...] »

P.7 : « Alors moi le seul truc que je peux reprocher, c'est que sur des tests comme ça, comme ce sont des laboratoires privés, on paye tout ! J'ai payé pour la recherche génétique, pour les deux, j'ai payé, j'en ai eu pour 300 euros quoi ! »

### 2. Sur le plan professionnel

C'était plutôt une contrainte par rapport à leur emploi du temps au travail, d'aller effectuer la saignée.

P.6 : « c'est quand même contraignant dans le sens quand on travaille, il ne faut pas oublier de venir. »

P.5 : « Bah je leur ai dit que j'avais cette maladie [...] j'ai dû quitter mon travail tous les lundis pour aller faire ma petite saignée. »

Un patient a cessé son activité professionnelle.

P.10 : « Oui oui, j'ai dû arrêter de travailler à cause de l'hémochromatose. »

Un médecin a adapté son activité.

P.13 : « Mais maintenant le fait d'avoir la maladie, c'est sûr que je suis beaucoup plus sensible à ça et que je fais beaucoup plus de dépistages. »

### 3. Sur le plan administratif

Quelques patients ont raconté le refus d'une demande de prêt.

P.5 : « j'avais fait une demande de prêt et l'assurance (rire) soit, mettait des primes tellement chères que le prêt ne servait plus à rien, ou, comment dirais-je, soit refusait la prise en charge ; l'octroi d'une assurance »

Pour y pallier, d'autres omettaient d'en parler.

P.15 : « J'ai jamais déclaré que j'avais la maladie. Alors ce n'est pas bien en plus. Mais je ne l'ai pas déclaré parce qu'on vous fait payer une fortune. »

#### 4. Le regard de l'autre

Des patients étaient dévisagés.

P.7 : « c'est surtout ma fille ! Qui me disait : "Ah c'est pas comme avant ! On sent que tu es fatigué quand même !" Elle me disait toujours que j'étais jaune ! »

P.10 : « J'ai même un collègue que j'avais croisé dans les escaliers, il ne m'a même pas reconnu. »

Un sentiment d'admiration était notifié par un patient.

P.15 : « ça forge plus l'admiration ! On me dit, « tu viens de te faire enlever un demi-litre de sang, t'es là, tu bosses ! ». »

#### F. Le vécu du traitement

Les patients voyaient les saignées comme la seule thérapeutique avec pour objectif : baisser un taux.

P.8 : « Bah à part la saignée, il n'y a rien d'autre. »

Les interviewés ou l'entourage décrivaient les saignées de « moyenâgeuses ».

P.13 : « C'est un peu moyenâgeux mais c'est toujours le traitement qui marche le mieux... »

Pour quelques uns, ce n'était pas « un traitement » à proprement parler.

P.17 : « On ne peut rien faire, je ne prends aucun traitement pour ça ! »

Le traitement déplétif était en général mis en place rapidement, voire dans l'urgence.

P.16 : « Oui très rapidement. J'ai entendu le mot saignée et je pense que trois jours après j'avais une aiguille dans le bras. Ça a été très vite. »

P.10 : « "On ne prend pas rendez-vous, on le fait tout de suite" "on saigne ! C'est trop important !" »

### **1. Le vécu global**

Ils étaient satisfaits.

P.6 : « Super ! Les saignées ça se passe super ! »

P.3 : « Des saignées, vous avez vu ! Voilà, ça ne me gêne absolument pas »

### **2. Les points négatifs**

#### **a) Geste insalubre dans le passé**

P.15 : « Je me rappelle, les saignées c'était dans des conditions sanitaires épouvantables. Pas de gants. J'allais dans une chambre et j'étais piquée comme ça et je devais exiger pour avoir quelqu'un au moins qui se désinfecte les mains devant moi. Elle me piquait et ça partait directement dans le lavabo ! Il n'y avait même pas de poche. Je ne fabule pas. Je vous donne ma vérité. »

#### **b) Geste douloureux**

P.14 : « C'est long et ça fait mal ! »

P.15 : « Au début ce n'était pas très agréable puisque je me rappelle au CRTS, leurs aiguilles étaient monstrueuses et ça me faisait super mal ! »

#### **c) Des contraintes**

P.2 : « Bah si, c'est contraignant ! Y'a des choses plus marrantes à faire et puis bon l'hôpital (pff) »

Et notamment, d'un point de vue organisationnel.

P.5 : « Pff, c'est un peu des ennuis au début parce qu'une saignée par semaine, ça fait beaucoup ! Au bout de 6 mois, 1 an. »

Trouver du personnel qualifié pour la réalisation des saignées n'était pas chose facile.

P.7 : « Quand même ! Pour moi c'est une contrainte alors pourquoi c'est une contrainte parce que aujourd'hui, c'est cette histoire de trouver le personnel qui peut effectuer ces saignées ! »

P.15 : « Donc là, ça a été un vrai parcours du combattant pour trouver à chaque fois des endroits où on pouvait faire faire les saignées. »

P.17 : « Au début, j'ai été soigné par une infirmière au domicile, parce qu'il n'y avait pas de place au centre du sang. Et donc le, comment je peux dire, on a demandé, j'ai eu du mal à trouver ! Une infirmière qui veuille bien me faire... »

#### **d) Une mauvaise tolérance**

P.4 : « sur une dizaine de saignées... J'ai dû avoir des petits malaises comme ça pendant huit saignées je crois »

#### **e) Des effets indésirables**

- Un œdème du bras :

P.1 : « Y'en a qu'une que j'ai pas appréciée ! Bah ça c'est comme dans tout domaine hospitalier, euh, on avait mis une personne qui faisait pas des saignées habituellement et qui savait pas... (rire) j'avais un bras qu'était... »

- une veinite :

P.6 : « À part là où j'avais eu un tout petit problème à l'autre bras : une inflammation de la veine ... C'est rentré dans l'ordre. Voilà. »

- de la fatigue :

P.10 : « Quand je viens ici à la saignée, le lendemain, c'est pas la peine de me demander n'importe quoi. Je vau rien. »

P.16 : « Enfin c'était très intensif et très fatigant. Ça durait plusieurs mois avant qu'on puisse espacer les saignées. Là je ne le vivais pas très bien. »

- une appauvrissement du capital veineux

P.18 : « mes veines commencent à souffrir mais bon (rire) »

### f) Complications non régressives

P.15 : « Après l'histoire des articulations et tout, c'est pareil moi ça va, je ne suis pas encore trop amochée, j'en ai au niveau des doigts, un peu au niveau des pieds, le dos [...] mais ça c'est irréversible. »

P.17 : « Bah oui, la fatigue »

### g) Mal-observance

Certains patients jeunes étaient moins observants parce qu'ils se sentaient indemnes de toute pathologie.

P.12 : « Elle me rappelle aussi de faire des analyses parce que je pense qu'on oublie vite ! Je loupe les suivis parce que ... Parce que je vais bien »

P.14 : - « Mais ici j'ai plus eu le temps d'y aller... »  
(à la question : « D'accord, donc vous n'y allez plus ? ») « Non, pour l'instant ça va ! »

### h) Insatisfaction

Un patient exposait son insatisfaction. Le traitement éliminait l'excès de fer déjà installé et évitait la reconstitution de la surcharge. Il n'empêchait pas l'installation de la surcharge en fer.

P.1 : « On nous enlève du sang, c'est une solution mais moi c'est ça qui me dérange aujourd'hui. Dans le monde médical avec tous les progrès qu'on fait, on n'a

pas trouvé la solution pour enlever cette maladie! Voyez par exemple pour mon levothyrox®, je prends mon cachet tous les matins, ca permet de remplacer la glande thyroïde qui ne fonctionnait plus. »

### 3. Les points positifs

#### a) Une bonne tolérance

P .2 : « d'après le docteur T et d'après une infirmière, je les supporte bien ! »

P.9 : « Je ne sais pas si je suis un cas unique ou quoi mais... mais j'ai rien, je ne ressens rien du tout quand j'ai fini ma saignée ! »

#### b) Une efficacité

La ferritinémie baissait. Beaucoup connaissaient la valeur cible de ferritinémie à atteindre.

P.17 : « Comme ici les deux dernières saignées, ça a baissé de presque 1000 je crois, d'un seul coup ! Alors on dit « ah, il y a des résultats ! » »

P.5 : « dès le début des saignées, le taux de ferritine dans le sang s'est mis à baisser pratiquement proportionnellement donc au bout de deux ans, je crois que c'est deux ans, j'étais dans la normale ! »

Chez certains patients, des symptômes disparaissaient.

P.6 : - « je sens que j'ai les articulations qui sont un petit peu...qui bloquent ! [...] Oui oui ça me soulage ! »

- « depuis ce temps-là ma tension est beaucoup meilleure. C'est bien ! »

P.10 : « Au début j'avais beaucoup plus de vertige mais maintenant que le taux est plus bas, ça va au niveau des vertiges. C'est surtout quand j'étais au-dessus des normes. »

Les saignées leur procuraient parfois du bien-être.

P.13 : « et après toutes les saignées, je me suis senti plus en forme. Ouais. J'étais plus en forme. »

P.15 : « [...] Par contre après, j'ai une énergie assez folle et ça me fait du bien. »

### c) Evolution du matériel

P.5 : « alors c'est amusant parce qu'au début en fait, il n'y avait pas le matériel adapté à la saignée [...] la saignée pouvait durer facilement entre une demi-heure et trois quarts d'heure. Depuis quelques temps [...] ça se passe très bien ! »

### d) Rapidité du geste

P.4 : « On fait une saignée. Ça prend une demi-heure c'est pas dramatique quoi ! »

### e) Accès facile

Se déplacer ne leur posait pas systématiquement de problème.

P.17 : « Disons il y a un parking à Lille alors c'est magnifique ! »

## 4. Particularité de la saignée à domicile

P.13 : « Bon elles sont quand même formées à ça parce que toutes les infirmières ne peuvent pas le réaliser, ne savent pas. »

Les patients ne s'imaginaient pas les réaliser à domicile.

P.18 : « les seuls soucis que j'aurais peut-être par la suite, c'est quand je serai entre guillemets un peu impotent, puisqu'on devra être ici en permanence. Parce que bon une infirmière libérale va devoir rester plus longtemps. Parce qu'à l'EFS, on nous donne une collation après, on fait attention à moi, on me prend la tension avant et après pour voir. »

A cause de la gestion de l'évacuation des poches de sang.

P.15 : « Moi c'est pareil, j'ai une copine qui est infirmière, elle m'avait proposé de les faire à domicile. Je lui dis : « les pochettes de sang, t'en fais quoi ? » Elle me dit : « je les jette ». C'est détruit. Alors que dans d'autres pays, c'est utilisé en don. En France c'est naze. »

P.20 : « [...] il faut savoir les évacuer... »

Pendant que d'autres attendaient leur déroulement à domicile.

P.7 : « Non après c'est pareil, c'est ce qu'on disait, les suivis de saignées, si ils les faisaient à l'extérieur !!! »

Elles étaient de mauvaises expériences pour certains.

P.17 : « Alors si ! J'ai eu un peu petit problème au début et que je pense qu'on devrait plus le faire aux gens. Enfin aux malades. [...] Parce que la malheureuse, je la plains encore ! Deux heures ! Ont été, pour ainsi dire, presque inutiles ! Étant donné que ce procédé, c'est caduque hein, pour moi c'est caduque »

Pour des patients, l'aggravation de la surcharge martiale était constatée sous traitement déplétif à domicile.

P.17 : « Le taux de ferritine en novembre 2016 : 5674 et 94,4% ! Et janvier 2017 : 7417 et 99% ! Ça a baissé un peu, dès vraiment, quand on a fait des vraies saignées, comme on disait tout à l'heure, fin décembre 2016, que c'était plus fait à domicile... »

P.14 : « Bah elle prend pas autant qu'à l'hôpital, elle est plus vite finie ! Elle dit : « tant pis, on a pas assez mais ça coule plus... » »

## VI. La place accordée à l'autre

## A. Le corps médical

La place donnée par les patients au médecin généraliste et au gastro-entérologue était variée.

### 1. Le médecin généraliste

Les patients respectaient leur médecin généraliste. Son rôle dans le diagnostic était formulé en priorité. Il était par contre effacé dans le suivi de la maladie.

#### a) Le ressenti du patient

##### *i. Des reproches*

Certains patients racontaient qu'il fallait toujours stimuler le médecin généraliste pour rechercher des informations ou tout simplement un soutien.

P.1 : - « Mais ce qu'on peut leur reprocher c'est pour certains, c'est de pas accompagner complètement le patient jusqu'au bout ! »

- « Aujourd'hui ils vous dirigent vers des gens compétents, là dessus bon...[...] Si par contre vous allez pas lui dire à chaque fois (me montre une feuille) : voyez regardez, voyez regardez, on va pas avoir un coup de téléphone »

P.2 : - « Euh qu'il n'ait pas suivi ça assez »

- « Et d'un seul coup je dis : "bah donc le fer ?" "Ah bah j'ai oublié de le mettre, on va faire pour le fer !" »

La prise en charge personnalisée du patient dans sa globalité manquait.

P.1 : « Ce qui est dommage, c'est que avant vous aviez un médecin généraliste qui connaissait la famille de A à Z ! Quelquefois, c'était même lui qui les avait mis au monde ! J' vais pas dire qu'ils étaient meilleurs mais ils connaissaient l'origine de ceci de cela, [...] moi j' trouve qu'aujourd'hui, on manque de référence ! »

##### *ii. Implication du médecin généraliste*

Ils trouvaient que le médecin généraliste s'investissait.

P .1 : « Il m'a accompagné et quand il a vu que ça tournait en rond [...] »

P.17 : « J'avais pas tellement de résultats donc... Il a refait des analyses... Oh je peux quand même lui dire merci à mon médecin parce que... il a dit : « écoutez on va pas aller voir tout le paradis mais on va téléphoner au senior tout de suite ! » »

### **iii. La relation patient/soignant**

Les patients avaient une relation de confiance avec leur médecin généraliste.

P.14 : « j'aurais préféré mon médecin ! Mais bon si elle savait pas... Moi j'ai confiance en elle ! »

P.19 : « Non non, je lui fais confiance. Et on peut parler de tout. Et puis bon parfois moi je lui rappelle les trucs et ainsi de suite. »

Elle était plutôt paternaliste.

P.10 : « C'est lui le médecin et pas moi, on n'a pas d'ordre à donner à un médecin. »

P.7 : « Je ne peux pas dire aux médecins ce qu'il a appris !! C'est vrai, on est ignorant face à tout ça ! S'il me dit demain, il faut faire ça, bah je le fais !! On est entre les mains de la médecine, on ne peut pas... chacun son métier... »

## **b) Rôle du médecin généraliste**

### **i. Diagnostiquer la maladie**

P.6 : « C'est lui qui l'a découverte. »

P.17 : « Il a diagnostiqué enfin après x temps... Parce que lui non plus ne pensait pas à ça initialement, »

## **ii. Informer sur la maladie et le dépistage familial**

Les patients jeunes avaient été informés sur la maladie par leur médecin traitant.

P.4 : « j'ai bien aimé quand même car j'étais beaucoup suivi. Elle m'a expliqué, elle a pris le temps »

P.12 : « qui nous a sensibilisés quand ma mère a été, a fait des tests et qu'ils ont trouvé une hémochromatose. Elle nous a pris un par un pour nous expliquer ce que c'était [...] »

P.15 : « Mon médecin généraliste, à l'époque, par contre lui, m'a alerté sur le dépistage génétique. On l'a fait plus ou moins à la fin des années 90 en famille. »

P.17 : « Non mais ce sont les médecins traitants puisque j'ai prévenu tous mes frères et sœurs. Du coup ! Ma mère ! Même ma mère a voulu passer la prise de sang. »

## **iii. Soutenir**

P.12 : « Clairement la première étape, c'est quand même lui qui l'a apaisé ! »

## **iv. Suivi de la maladie**

La plupart des patients trouvaient que le médecin généraliste n'avait aucun rôle dans le suivi de l'hémochromatose. Les raisons évoquées étaient multiples.

P.16 : « Il n'en a absolument pas. »

P.7 : « il m'a tout de suite envoyé vers un spécialiste ! »

P.15 : « Zéro. »

Il ne connaissait pas la maladie.

P.8 : « Bah il ne savait pas trop ce que c'était à la limite ! »

P.12 : « c'est que son médecin, il ne s'en foutait pas mais pff... C'est pas une maladie qu'il connaissait bien donc il n'avait pas trop envie de la gérer »

P.13 : « Bon c'est sûr que c'est une maladie qui est un peu méconnue des médecins généralistes. »

P.14 : « Mais bon si elle savait pas... »

P.16 : « J'en ai parlé à ma médecin généraliste euh, elle était vraiment pas du tout... »

Il ne se sentait pas concerné.

P.2 : « Bah rien ! Il me pose pas de question. [...] il sait que c'est bon, que ça va ! »

P.7 : « Même au niveau suivi médical, aujourd'hui, moi j'ai un carnet, je me rappelle pas que mon médecin me l'ai demandé !! (Rire) »

Les patients n'en parlaient pas à leur médecin généraliste.

P.11 : « Pour moi c'est quelque chose qui est mis en place, qui roule ! J'ai bien compris qu'il faut que je continue à surveiller, c'est sérieux ! C'est important ! Donc non je n'en parle pas non. »

Il avait plutôt une fonction de renouvellement de prise en charge à 100%, rédaction d'ordonnances ou l'unique fonction de lire les résultats biologiques.

P.6 : « il a des analyses, il regarde et puis voilà. »

P.8 : « Bon, il me fait, comment on appelle ça, le document pour la ferritine mais c'est tout ! »

P.15 : « Oui, il reçoit les bilans. De temps en temps, il me dit : votre ferritine, comment ça va ? Mais ce n'est pas lui qui va, ce n'est pas lui qui va me coacher. »

Très peu parlaient du rôle du médecin généraliste dans le suivi.

P.12 : « Elle me rappelle aussi de faire des analyses parce que je pense qu'on oublie vite ! Je loupe les suivis »

P.20 : « le médecin traitant suit aussi l'évolution et tout ça, il est au courant. »

La place du médecin généraliste dans la prise en charge allait évoluer face à la réalisation des saignées au domicile.

P.8 : « Donc peut-être que lorsque ce sera à domicile, il aura son mot à dire mais pour l'instant. »

## 2. Le gastro-entérologue

C'était plutôt un suivi de gastro-entérologue hospitalier.

Il ressortait de certains entretiens un optimisme du gastro-entérologue face à la maladie.

P.4 : « Ah oui concrètement oui le spécialiste connaît bien la maladie »

P.5 : « Mais le docteur était, le spécialiste était tellement confiant que j'avais autant confiance que lui donc euh voilà. »

P.13 : « le spécialiste donne un peu la ligne directrice. Il va avoir une vue globale on va dire de la maladie »

Leurs compétences étaient mises en avant.

P.2 : « c'est vrai c'est une dame qu'on sent plein de compétences ! »

Des patients étaient ignorants des conséquences sur leur santé. Ils ne s'en préoccupaient pas.

P.7 : (à la question : « La maladie a fait des dégâts selon vous ? »)  
« Ah J'en sais rien moi ! Après j'en discute pas trop avec les médecins, je suppose qu'ils m'auraient mis beaucoup plus en alerte si vraiment... enfin j'espère ! »

P.3 : - (à la question : « Il y avait déjà une surcharge sur le foie ? »)

« J'en sais rien ! »

- « vu les schémas qu'y' a là dessus, y' a de la casse ou y' a pas de casse ? »

Parfois, il était présupposé que le médecin décidait des informations concernant « le patient et sa maladie » à partager ou pas avec son patient.

Un patient évoquait sa colère vis à vis du corps médical. Le désintérêt pour la pathologie ou sa méconnaissance;

P.15 : - « elle est méconnue et elle n'est pas prise au sérieux par le corps médical. »

- « ça c'est le problème de l'hémochromatose, c'est que si vous posez pas les questions ou si vous bousculez pas les médecins, les mecs ils ne se bougent pas ! C'est infernal. »

L'absence de prise en charge pluridisciplinaire

P.15 : « comme c'est une maladie pluridisciplinaire, des fois vous vous battez un peu et c'est assez pénible ça. »

Et la rapidité des consultations de suivi,

P.15 : « Mais lui, je suis un numéro de dossier, parmi des centaines de patients ! Je le vois une fois par an et ça dure dix minutes et je ne suis pas contente non plus ... »

Avaient amené une faille dans le suivi.

P.15 : « Ça fait six ans que vous êtes suivie à Roubaix, je suis furieux, vous avez une tumeur au foie qu'ils n'ont pas vue ». »

Le patient devenait donc plus actif dans la prise en charge de sa maladie.

P.15 : - « Mais là vous devenez encore plus dubitative et plus frileuse vis-à-vis du corps médical parce que vous vous dites, c'est pas possible, mais qu'est-ce qu'ils font les mecs. »

- « Je ne vais pas dire que dans ma tête, je n'y pense pas, mais j' suis encore jeune mais peut-être dans quinze ans, on va me dire : tu as un cancer du foie. Mais je fais tout tout tout pour que ça n'arrive pas. »

- « Au début il y a de ça quinze ans, j'avais de la colère. Aujourd'hui je n'y pense plus. Je pense à faire attention à ma santé. »

### 3. L'hôpital et L'EFS

La plupart avaient un suivi de leur pathologie à l'hôpital (gastro-entérologue et IDE).

P.6 : « Je suis très satisfaite de l'hôpital de Tourcoing. Oui oui ! De m'avoir pris en charge comme ça ! On est très bien suivi ! Oui oui ! Il y a une surveillance ! Très bien ! »

Les IDE avaient une place importante et un rôle dans la prévention.

P.1 : « elles font presque des rôles de médecins ! »

P.7 : « Je vois c'est C, l'infirmière. Elle donne des bons conseils quand même »

La relation presque amicale avec les IDE responsables des saignées a contribué au ressenti positif et à l'adhésion au traitement.

P.1 : « moi je veux plus d'autres infirmières que vous [...] euh tant que vous êtes satisfait vous préférez retourner toujours avec les mêmes »

P.11 : « Ici c'est très chaleureux ! Puis avec l'infirmière, on se connaît bien maintenant ! Il y a un lien. C'est pas comme si on changeait de personne toutes les semaines ! »

P.16 : « Donc, elles connaissent vraiment ce type de procédure. Elles sont hyper gentilles. Elles se souviennent de nous. Elles connaissent leurs patients. »

P.20 : « On discute, c'est des copines !... (Rire) »

Les patients étaient « couvés ».

P.18 : « Je pourrais dire que peut-être à l'EFS on nous couve un peu trop. »

L'implication du corps médical des structures de soins contribuait à l'observance du traitement.

P.16 : « Chaque fois, tous les quatre mois, je vais à ma saignée. Le prochain rendez-vous est pris. Je n'ai pas à y penser. On voit dans quel état je suis, pour me faire la saignée et merci, au revoir. Je n'ai rien à faire d'autre. »

P.6 : « Une fois j'étais partie en vacances, elle m'avait appelé et je lui dis que je ne pouvais pas venir, je suis partie et en rentrant, tout de suite on a pris rendez-vous. C'est sympa ! Non, ça met en confiance, ça nous tranquillise. On va dire ça, ça nous tranquillise. »

P.17 : « J'ai mes rendez-vous pour me donner les saignées... Je ne m'occupe de rien ! »

## B. La population générale

### 1. Relation avec l'autre

La relation avec l'entourage proche et les amis n'était pas modifiée. Certaines personnes n'en parlaient pas.

P.7 : « Non parce que j'en ai jamais trop parlé... »

P.15 : « Non non ! Je sais que je l'ai en moi et j'emmerde personne avec ça ! »

D'autres se sentaient porteurs d'un message. C'était une maladie dangereuse méconnue de la population générale. Ils conseillaient d'aller faire un dépistage à une personne lambda.

P.2 : « je conseille aux gens de demander d'ailleurs ! Une au mois de janvier et une au mois de juillet. Je pense qu'une bonne analyse de sang normalement doit déceler des anomalies par ci ou par là ! »

P.4 : « Mais oui, enfin moi je sais que si j' peux en parler [...] je me dis oui j'ai de la chance mais ça me ferait mal au cœur d'avoir un ami ou quelqu'un, qui passe à côté alors que c'est vraiment le truc tout bête ! »

P.11 : « Il y a encore plein de gens qui ne sont pas du tout au courant et c'est dommage parce que si ça tombe ils sont concernés et ils passent à côté ! »

P.5 : « je leur ai dit aussi qu'il fallait qu'ils s'en méfient parce que j'avais vu que c'était la maladie génétique la plus répandue dans la race caucasienne, comme on dit, et entre 3 et 6 pour 1000 de la population et je leur ai dit de se méfier parce qu'il vaut mieux le savoir plus tôt que plus tard et voilà ! »

Des discussions entre voisins de saignées étaient fréquentes.

P.10 : « Et j'ai même dit c'est bien qu'on en parle entre nous comme ça au moins on sait à quoi s'attendre. »

## 2. Conseils donnés à un patient atteint d'hémochromatose

### a) Une hygiène de vie correcte

P.1 : « j' lui dirais la même chose que j' fais, si c'est le fer, j' lui dirais une hygiène de vie ! »

P.15 : « Après les conseils c'est l'hygiène de vie avant tout. Ça c'est... On n'a pas le choix. C'est comme un diabétique. L'alcool, c'est super important. Sinon c'est dramatique. C'est aussi ravageur que l'hépatite B quand elle n'est pas suivie ou dépistée en fait. »

### b) « Ne pas avoir peur »

Pour les patients, ça ne changeait pas l' « être ». Le traitement était simple et garantissait une espérance de vie qui rejoint celle de la population générale.

P.5 : « Moi le conseil que j'ai à donner, c'est bien suivre les saignées et ne pas avoir peur. Franchement je pense que c'est la maladie sympa pour moi ! (Rire) »

P.6 : « Ne pas avoir peur de faire les saignées ! C'est rien ! C'est très important ! Et ça nous sauve. Voilà. »

P.13 : « Euh, oui, de ne pas s'en faire. Et de ne pas modifier, de ne pas se sentir euh, désespéré parce qu'on lui annonce ce diagnostic. Disons que ma vie de tous les jours n'a pas changé. »

P.16 : « et puis être zen quand même parce que voilà c'est pas une maladie grave... »

### **c) Se faire suivre et être rigoureux dans le suivi**

C'était souvent le conseil de se faire suivre par des spécialistes en gastro-entérologie.

P.3 : « De suivre le même chemin que moi, d'aller voir des spécialistes, des gens qui sont compétents en la matière »

P.9 : « Non je dirais : si, si je dirais : bien faire les saignées en temps et en heure. Moi je les fais en temps et en heure, j'en rate jamais une ! »

P.15 : « D'insister là-dessus et de vraiment trouver le praticien qui va bien. »

P.16 : « je lui conseillerais d'aller au CHR parce qu'ils sont vraiment compétents »

## **VII. Attentes des patients**

### **A. L'information**

#### **1. Information des patients atteints**

La source privilégiée pour certains patients devrait être le médecin généraliste.

P.16 : « Après si elle avait pu me dire : l'hémochromatose c'est ça, ça, ça ! Me rassurer entre guillemets dès le début, tant mieux mais bon... »

P.14 : « Là c'est le médecin de l'hôpital qui m'a expliqué des trucs mais j'aurais préféré mon médecin ! Mais bon si elle savait pas... Moi j'ai confiance en elle ! »

P.16 : « Et rassurer les patients derrière pour leur dire que bon si c'est pris en charge à temps, encore une fois, ce n'est pas grave. »

Pour un patient, un besoin de soutien et des informations rassurantes auraient été à donner dès le départ.

P.14 : - « Peut-être que si on m'avait dit tout de suite qu'à un âge jeune, t'as pas forcément de grosses attaques... et surtout si on m'avait rassurée sur la maladie génétique ! »

- « J'aurais aimé du soutien de sa part ! »

Le contenu de l'information devait être adapté à chaque situation.

P.1 : - « on n'a pas fait des études médicales comme vous vous les faites. »  
Puis on peut pas non plus empoisonner les clients avec des termes ! »

- « si vous rentrez trop dans les détails après...pff »

P.13 : « Elle m'avait déjà bien informé, elle m'a même trop informé je pense parce qu'il y a la moitié des informations que je n'ai pas gardé... »

## 2. Information de la population générale

L'information à donner sur l'hémochromatose pourrait être plus alarmante.

P.1 : « Quand on lit la brochure euh ... qui devrait être même ... beaucoup plus (cherche ses mots) qui devrait avoir un ... Y'a des gens qui le savent pas et s'ils s'aperçoivent ! »

P.10 : « Mais par contre on trouve que c'est une maladie qui n'est pas prise assez sérieusement. »

(Femme de P.10) : « Vis-à-vis des gens. Les gens, quand on entend parler de l'hémochromatose, bon bah ils ne vont pas, ils ne vont pas chercher à en savoir plus. Ils sont peut-être atteints même sans le savoir. »

Développer l'information dans les centres de santé (par des affiches par exemple) ou à la télévision.

P.15 : « Quand par exemple l'EFS fait des collectes de sang. Je leur ai dit, « vous devriez en parler ». Il n'y a pas que l'hépatite B. »

P.11 : - « Moi je trouve que ce n'est pas assez connu. Là ils en ont parlé à la télé mais bon les gens, quelquefois ils parlent d'autres maladies et on ne fait pas attention. On a l'impression que c'est pas pour nous. Mais c'est pas assez connu et puis ça devrait être fait quasiment automatiquement. »

- (à la question « Et comment faire pour la faire connaître la maladie ? ») « Bah déjà les pubs à la télé c'est bien mais ça a passé un moment et je trouve que ça devrait... enfin ça devrait, revenir tous les, à des intervalles réguliers peut-être pas tous les jours, mais ça peut être rabâché comme ils disent : cinq fruits et légumes par jour. Après je sais bien qu'ils ne peuvent pas toujours... sur toutes les maladies, sinon ! Chez le médecin traitant peut-être dans les salles d'attente, ça serait une bonne idée de faire des affiches ! Mais ça existe sûrement ! »

Au contraire, pour un patient, la faire connaître plus n'était pas préconisé. C'était une maladie peu contraignante.

P.8 : « Bon est-ce qu'il faudrait qu'elle soit plus connue ? Le jour où on dira attention l'hémochromatose, c'est très dangereux, faites gaffe ! Là il faudra peut-être... mais pour l'instant, heureusement pour moi et les autres, on n'en parle pas de ça. »

### 3. Information des médecins des assurances

P.5 : « visiblement les médecins conseils des assurances, sont soit pas très informés de ce que c'est que cette maladie quand elle est traitée et que le traitement est efficace »

P.6 : « Le problème de prêt est très important oui ! Pour les jeunes je trouve ça un peu dommage ! Parce que bon c'est une maladie oui mais qu'on arrive à gérer tant que c'est pris à temps ... »

## B. Améliorer le dépistage précoce

Sensibiliser les médecins mais les patients aussi.

P.9 : « Je suis convaincu qu'il n'y a pas assez de médecins qui pensent que les gens peuvent avoir l'hémochromatose. Sauf s'ils ont les yeux jaunes ou s'ils ont déjà... Mais c'est déjà loin quoi. J'aurais pas trop de conseils à donner à un médecin mais peut-être qu'ils devraient peut-être plus souvent chercher l'hémochromatose. »

P.16 : « Du coup peut-être sensibiliser le médecin là dessus ! Les généralistes. Pour qu'ils fassent un peu plus attention aux symptômes même si c'est dur à repérer je pense. »

P.17 : « À vrai dire, la maladie, les médecins n'y pensent pas toujours... parce que la fatigue ça peut provenir d'énormément de choses... alors il faut réussir à orienter... Il faut essayer d'y penser plus ! Quelqu'un qui a subi des fatigues, une fatigue générale. »

Quelques patients seraient pour un dépistage systématique de la population générale.

P.5 : « Moi je dirais qu'il ne faut pas hésiter, de temps en temps, je dirais, peut-être tous les dix ans, disons quelque chose comme ça, de faire un petit dosage en ferritine pour voir et puis voilà ! Je pense ! Voilà. »

P.7 : « après c'est pas une question de connaître la maladie, je pense que c'est de faire des dépistages automatiques. »

P.10 : « C'est pour ça que systématiquement, je trouve que dans la prise de sang, arrivé à un certain âge, il faut doser la ferritine. »

Un dépistage à faire tôt.

P.15 : « on pourrait franchement être beaucoup plus dans la prévention et éviter certains frais s'il y avait... On devrait par exemple comme on le fait chez les nourrissons à la naissance. Alors je ne sais pas si c'est détectable sur les bébés mais pourtant il y a des hémochromatoses juvéniles chez certains adultes. On devrait dépister. »

P.4 : « Le truc pour le coup moi que je trouve dommage, c'est que les médecins généralistes justement, ne pensent pas à le faire et chez les jeunes surtout ! »

Il pourrait y avoir un bénéfice économique.

P.5 : « Donc je pense que ça vaut le coup et que ça coûte pas cher en plus, comparé à ce que peut coûter le traitement ouais, ouais ! »

Un patient proposait que l'information des apparentés soit réalisée par le médecin traitant.

P.16 : « Du coup ce serait plutôt un conseil aux médecins traitants, c'est que ça soit eux qui s'occupent, quand c'est un jeune surtout de prévenir la famille pour qu'ils se fassent dépister... »

## C. En terme de prise en charge thérapeutique

### 1. Améliorer la coordination

Des patients soulignaient le manque de coordination (médecin généraliste/ gastro-entérologue) dans la prise en charge de l'hémochromatose et la nécessité de la mettre en place.

P.4 : « Ah oui concrètement oui le spécialiste connaît bien la maladie mais après je pense dans le suivi au quotidien et les éléments un petit peu moins

importants entre guillemets, enfin pour moi le médecin aura sa place, mais après ça reste un travail d'équipe, enfin pour moi, ensemble, pour un bon suivi ! »

P.14 : « Qu'ils se mettent d'accord entre mon médecin et le médecin là-bas à l'hôpital. Parce que pour moi je suis allée à l'hôpital pour rien et c'est mon médecin qu'aurait pu tout faire ! Mais ça, elle le savait pas ! On lui avait pas dit ! »

P.15 : « Moi j'aimerais bien que dans ces cas là, comme pour certaines pathos, il y ait vraiment des collègues de médecins qui travaillent ensemble. »

P.16 : « c'est que le Docteur X, par exemple pourrait communiquer aux médecins traitants des patients à qui on a diagnostiqué ça... »

## 2. Espoir en la recherche scientifique

Certains attendaient une révolution dans le traitement : un cachet qui empêcherait l'installation de la surcharge martiale.

P.1 : « Ils cherchent ; c'est à celui qui va trouver le produit qui va pouvoir ... euh... allez... radicaliser cette perte de fer, euh cette exagération de fer. »

P.15 : « La seule chose que j'aimerais bien un jour voir... C'est que comme ils ont découvert il y a quoi, une dizaine d'années, cette fameuse hormone qui est à l'origine de ce dysfonctionnement du métabolisme, l'hepcidine, si ils pouvaient trouver effectivement la solution à ça, je pense que là ça... [...] Mais si ça peut freiner ça, c'est-à-dire vraiment freiner l'absorption, aujourd'hui devoir absorber puis de devoir enlever par saignée. C'est pas pareil. »

## 3. L'acte de saignée à domicile

Les patients préféreraient la réalisation des saignées à domicile.

P.2 : « Bah si, c'est contraignant ! Y'a des choses plus marrantes à faire et puis bon l'hôpital (pff) »

P.7 : « Non après c'est pareil, c'est ce qu'on disait, les suivis de saignées, si ils les faisaient à l'extérieur !!! »

Des freins étaient mis en avant.

P.7 : « J'en ai discuté moi avec des infirmières, ça coûtera moins cher mais le problème c'est que les infirmières n'en vivent pas et que ça ne va pas les faire venir... et le problème il est là quoi ! »

P.17 : « Ne pas faire les saignées à domicile ! Parce qu'il va perdre son temps et moi ça a duré deux mois je crois même plus! Y'a bien eu quatre saignées, quatre ou cinq saignées qu'elle a essayé ! Et donc elle n'y arrivait pas... Le taux a grimpé... Et après ah ! »

Le médecin pourrait réaliser les saignées.

P.7 : « Même les médecins ça serait bien qu'ils puissent les faire les saignées... enfin je suppose qu'ils ont assez de boulot comme ça... (Rire) »

#### **4. Utilisation des poches de sang des saignées**

Si ce n'était pas en tant que un don du sang pour des transfusions ultérieures, l'utilisation des plaquettes par exemple pourrait être une idée.

P.5 : « c'est un peu décevant que les poches de sang récupérées, passent à la poubelle ! parce que, j'ai fait le calcul, à raison d'un demi-litre par semaine, j'ai dû donner 80 litres de sang et ces 80 litres sont passés à la poubelle donc je pense qu'il y a quelque chose de mieux à faire ! Peut-être les plaquettes, ou des choses comme ça, même si c'est pas pour faire de la transfusion mais je pense que tout n'est pas à jeter dans le sang de quelqu'un qui a l'hémochromatose !!! »

P.5 : « Justement je me posais la question mais qu'est-ce qu'ils font de tout ce sang !? Il y en a qui sont en manque de fer ! »

P.18 : « Donc je suis arrivé ici au camion, pour donner mon sang. On me demande si ça va, je dis « oui ». « J'ai l'hémochromatose ». « Au revoir Monsieur »

(rire) « Ah bon, la semaine dernière, il était encore bon et aujourd'hui il n'est plus bon. » »

### 5. Protocole de suivi par le médecin traitant

Le suivi de l'évolution de la pathologie par le médecin traitant était une proposition d'amélioration.

P.12 : - « le problème qu'on peut vite avoir c'est que c'est pas une maladie super connue donc tu n'as pas tendance à trop la suivre. »

- « de ce que me disait mon oncle, le premier problème qu'il a eu, c'est que son médecin, il ne s'en foutait pas mais pff... C'est pas une maladie qu'il connaissait bien donc il n'avait pas trop envie de la gérer [...] Donc c'est plus dans le suivi du traitement où il y a j' pense des lacunes ! »

P.16 : « euh je veux dire, une fois que le médecin traitant reçoit le courrier de l'EFS, il devrait s'assurer que son patient suive rigoureusement son traitement »

## DISCUSSION

### I. Les principaux résultats

Le diagnostic de l'hémochromatose était posé dans trois situations : fortuitement, par enquête dans la famille d'un malade connu ou sur point d'appel clinique. Certains patients mentionnaient une errance au diagnostic ou un retard.

L'expression phénotypique clinique de la maladie était disparate.

Les réactions à l'annonce du diagnostic n'étaient pas systématiquement négatives. Les patients se sentaient sereins, « ce n'est pas un cancer ». C'était une surprise d'entrer dans la catégorie : « je suis malade » ou « j'ai une maladie génétique ». Pour d'autres, de la colère ou de l'anxiété étaient exprimées.

Les perceptions de l'hémochromatose étaient variées. Les uns voyaient souvent une maladie futile qu'ils discernaient d'une autre maladie plus handicapante, comme le diabète par exemple. Les autres parlaient d'une maladie dangereuse.

Chacun l'estimait fréquente mais cependant méconnue de la population générale. Eux-mêmes d'ailleurs ne la connaissaient pas avant d'être diagnostiqués.

Les patients « vivaient bien avec leur maladie ». Certains expliquaient même l'absence de ressenti physique ou la « chance » d'avoir bénéficié d'un diagnostic précoce. Ils relataient la prise de conscience d'un état pathologique et décrivaient une maladie chronique de bon pronostic si elle est bien soignée. La maladie était même qualifiée de « sympathique ».

Si certains patients connaissaient les complications, d'autres étaient ignorants des conséquences sur leur santé. Cela pouvait être un choix personnel. Cependant,

une mauvaise compréhension et la demande d'informations des patients étaient retrouvées dans cette étude.

Etre porteur d'une maladie génétique était acquis avec fatalement la notion d'une transmission familiale. Pour la plupart, l'information de la famille dans le cadre du dépistage autour du probant était donnée.

La qualité de vie était peu impactée. L'appropriation de cette maladie chronique passait par une remise en question et une adaptation pour certains de l'hygiène de vie (consommation modérée d'alcool notamment).

Des répercussions physiques étaient parfois soulignées, comme de la fatigue parfois permanente ou des arthralgies.

Le vécu du traitement par saignées était positif. La phlébotomie thérapeutique pouvait même être accueillie favorablement par rapport à un traitement par voie orale. Beaucoup constataient son efficacité.

Toutefois, des patients évoquaient des effets indésirables des saignées : complications locales liées au geste ou fatigue importante d'un traitement par soustraction veineuse.

Les principales contraintes spécifiées étaient d'ordre temporel et organisationnel : prendre le temps d'aller faire les saignées et trouver le lieu étaient parfois difficiles.

Une mal-observance était clairement exprimée par certains jeunes patients qui « se sentaient bien ». L'implication des médecins et IDE des structures de soins (EFS et hôpital), renforçait l'adhésion au traitement.

Le rôle du médecin traitant dans le suivi de la maladie était rare. Les causes de ce constat, identifiées par les patients, étaient son manque de connaissance et son détachement par son rôle limité. Malgré tout, il était respecté et la relation de confiance qu'ils entretenaient ne paraissait pas modifiée.

Un patient pointe des failles dans le suivi de cette pathologie : l'absence de pluridisciplinarité, la méconnaissance voire le désintérêt pour la maladie par des

professionnels de santé. Son parcours personnel rendait ce patient méfiant et plus acteur de sa prise en charge.

Accroître le rôle du médecin traitant dans le suivi des patients atteints semblait nécessaire.

Au-delà de l'amélioration du diagnostic précoce par la sensibilisation, l'amélioration de la coordination des soins avec une individualisation de la prise en charge, faisait partie des propositions suggérées par les patients.

La prise en charge optimisée des saignées au domicile était attendue pour certains. D'autres avaient l'espoir d'un traitement qui les éviterait.

## **II. Force de l'étude**

### **A. Un travail qualitatif**

Le travail qualitatif permet l'écoute des patients avec une diversité de points de vue.

Le contexte diagnostique de l'hémochromatose et la particularité de la maladie interpellaient. S'intéresser au ressenti du patient depuis son diagnostic semblait important. La méthode qualitative est un processus essentiel en médecine afin de mieux appréhender les soins et améliorer nos pratiques. Elle se caractérise par l'étude des phénomènes humains. Elle analyse le vécu du patient et son comportement de recours aux soins, pour en extraire de nouvelles idées. Dans l'approche centrée sur le patient, il faut considérer les « préférences du patient » et l'« accompagnement de l'être malade chronique » (21).

Parallèlement, un bénéfice était escompté pour le chercheur. Le temps de l'écoute et de l'échange renforçait la dimension humaine de la relation médecin/malade.

## **B. Le sujet**

Une partie de la thématique de notre étude faisait partie des perspectives de recherche du rapport d'évaluation clinique et économique du dépistage de l'hémochromatose HFE1 de 2004 : « évaluer les modes de prise en charge et la qualité de vie des patients »(10).

## **C. Choix de l'entretien individuel**

Le choix d'un entretien individuel laissait au patient l'expression libre de son ressenti. Les interviewés préservaient leur individualité et spontanéité. Ils avaient l'opportunité de se dévoiler, plus facilement que dans un focus group.

Le patient avait le choix de la date et lieu de l'entretien. Il était supposé qu'il relatait ses émotions et expériences subjectives dans un milieu qu'il estimait naturel. 8 entretiens avaient eu lieu au domicile du patient. Pour d'autres, le lieu public ou l'hôpital étaient préférés. L'absence de jugement de leur environnement personnel par une tierce personne leur permettait une meilleure aisance.

A la fin des entretiens, beaucoup d'interviewés remerciaient l'investigatrice. Ils étaient parfois étonnés de l'intérêt porté à leurs expériences.

## **D. Un échantillon diversifié**

Aucun patient n'a refusé de participer à l'étude.

Le choix d'une population typique et diversifiée (âge, sexe, profession, contexte du diagnostic et date du diagnostic, stade, phase de traitement) permettait une hétérogénéité des résultats.

Un biais d'échantillonnage était à noter initialement. Les patients sélectionnés provenaient d'une même région géographique : l'hôpital de Tourcoing. Il a été décidé d'agrandir le recrutement des patients à l'EFS de Lille et en médecine générale (milieu rural). Cela avait permis de recruter des patients d'origine sociodémographique variée.

## **E. Validité scientifique**

Une rigueur de la méthode était souhaitée. L'accord du CIER du GHICL a été obtenu avant le début des investigations. Les critères de scientificité de la méthode qualitative étaient respectés.

## **III. Limites de l'étude**

### **A. Biais d'investigation**

En recherche qualitative, les difficultés résident dans les conditions de réalisation des entretiens.

Le manque d'expérience de l'investigateur provoquait un biais d'investigation. Malgré la neutralité indispensable de l'enquêteur (17), ce dernier avait des difficultés à rester ouvert à la surprise. Cela a pu limiter les relances et par conséquent le récit du patient.

L'investigation en profondeur des vécus des patients par une autre personne était un obstacle supplémentaire. Le vécu est par définition la propre expérience d'un individu. L'interlocuteur était libre de dévoiler son ressenti personnel.

### **B. Biais d'information**

Ecarter la présence du chercheur « médecin » face à un « patient » était difficile. L'intervieweur doit avoir une attitude d'empathie. La confiance réciproque est essentielle pour obtenir la verbalisation.

Le chercheur doit réussir à se débarrasser de son implication et se mettre à distance (18). Son influence en tant que connaisseur des données de la littérature pouvait amener l'interviewé vers des propos qu'il souhaitait entendre.

De plus, la présence d'une tierce personne pendant deux des entretiens, bien que ce soit le conjoint du patient, pouvait rendre les réponses de l'interviewé moins sincères.

### **C. Biais d'interprétation**

La fidélité de recueil des données par le chercheur aura toujours une part de « traduction ». Malgré la retranscription intégrale des données et le retour aux participants, par définition, les paroles des interviewés restaient des propos subjectifs et inévitablement d'interprétation difficile.

Les erreurs d'interprétations minimisées par le double codage ne suffisaient pas à écarter un biais d'interprétation. Les interviewés n'avaient pas été sollicités sur l'analyse des données.

### **D. Biais de mémorisation**

La stimulation de la mémoire du patient sur un vécu depuis l'annonce du diagnostic parfois faite vingt ans auparavant constituait un biais. De même que les perceptions de la maladie pouvaient être minimisées ou modifiées à posteriori, à partir du moment où ils s'y adaptaient.

## **IV. Regards croisés avec la littérature**

L'étude de la littérature n'a retrouvé que peu de travaux qui parlaient spécifiquement du vécu de l'hémochromatose. Le travail était donc plutôt novateur. Les vécus étaient divers. Pour une maladie chronique donnée, le vécu peut être très différent en fonction de la personne, en fonction de sa personnalité, de son milieu socioculturel, de la gravité effective et ressentie de la maladie et de la représentation qu'elle se fait de la maladie (22).

**Description de la population et circonstances de diagnostic de l'hémochromatose**

Dans notre étude, le mode de découverte de l'hémochromatose, (patient homozygote C282Y ou hétérozygote composite C282Y/H63D) était varié. La majorité des diagnostics avait été suspectée sur critères cliniques : une fatigue, des douleurs (arthralgies), des signes digestifs, un teint modifié. D'autres signes cliniques non spécifiques de la maladie étaient décrits (gingivorragies, crampes, fracture). Les autres diagnostics étaient posés d'après l'enquête familiale ou de manière fortuite.

Cette notion est retrouvée dans une étude française publiée en 2013 qui montre que 45 % des 374 patients homozygotes C282Y ont été diagnostiqués sur des signes d'appel cliniques, 29% par enquête familiale et 26% fortuitement. Les signes d'appel cliniques par ordre de fréquence étaient : une fatigue, des arthralgies, des signes associés d'arthralgie et fatigue, une hépatopathie clinique ou biologique puis un diabète, une cardiopathie ou une mélanodermie (7).

Une fois le diagnostic posé, des éléments sémiologiques ont pu être mis en lien avec l'hémochromatose : fatigue, arthralgies, hépatopathie, cirrhose, diabète, ostéoporose, mélanodermie. Ceci est corroboré dans la littérature (8) (23). Certains patients étaient asymptomatiques.

Les différents stades de sévérité croissante de la maladie (11) et l'hétérogénéité de l'âge des patients recrutés expliquaient, en partie, les différentes présentations cliniques et biologiques de notre étude.

Ces dernières s'expliquaient aussi par la pénétrance et l'expressivité variables. La pénétrance chez les homozygotes C282Y est plus élevée que chez les hétérozygotes C282Y/H63D (24). D'après une étude Australienne publiée en 2008 de cohorte prospective sur 12 ans de suivi, une maladie documentée de la surcharge en fer se développait chez 28,4% des hommes et 1,2 % des femmes homozygotes C282Y (25).

Une errance diagnostique, devant la non spécificité des symptômes, était exprimée par quelques patients. Une étude irlandaise publiée en 2002 a indiqué que le sous diagnostic de l'hémochromatose pouvait être dû à la non spécificité des symptômes précoces et moins fréquemment à la pénétrance incomplète du génotype C282Y homozygote (26).

Le délai entre les signes cliniques et le diagnostic pour certains patients a été long. Pourtant, l'expression d'un retard diagnostique a rarement été relevée, contrairement aux données retrouvées par les associations de malades (27) (28) beaucoup plus critiques. Les patients justifiaient leurs symptômes : « à cause des travaux », « sur le dos du travail », « c'est qu'un coup de barre » etc. Ils étaient rassurés par leur prise en charge thérapeutique rapide.

D'autres n'étaient pas offusqués du diagnostic retardé d'une maladie génétique facilement dépistable dès lors qu'ils étaient asymptomatiques, bien que la ferritinémie au diagnostic était supérieure à 1000 µg/l.

Des patients pouvaient ne pas « se sentir malades » tout en ayant des paramètres biochimiques et cliniques de surcharge martiale. Comme exemple, le patient 5 qui présentait au diagnostic des paramètres biochimiques élevés (ferritinémie > 6000 µg/l, CST > 90%) et « un début de cirrhose », était serein et confiant dès le début de sa maladie et relatait un bon vécu.

Une telle ferritinémie est corrélée à un risque de 50 % de développer une fibrose hépatique sévère ainsi qu'à un risque relatif de mortalité liée à la surcharge en fer multiplié par 5, même avec traitement (7) (29) (30).

### **L'annonce du diagnostic et les regards sur l'hémochromatose**

L'annonce du diagnostic était faite la plupart du temps par le gastro-entérologue. Cette notion est retrouvée dans un sondage réalisé en 2011 par la EFAPH où 66% des patients ont obtenu l'information auprès du spécialiste (31).

Un patient racontait qu'il avait été préparé par le médecin traitant au diagnostic. Le médecin de famille est identifié comme source privilégiée pour obtenir des informations sur l'hémochromatose héréditaire (31).

L'annonce d'une maladie génétique générait initialement une réaction de surprise, les patients se trouvant souvent en bonne santé. Une représentation de la maladie par « un silence du corps » la rendait facile à accepter (32). Bien que de la colère ou de l'anxiété étaient exprimées, la majorité se sentait sereine.

Certains trouvaient la maladie « insignifiante », comparée à d'autres maladies citées plus graves (cancer, diabète, rectocolite hémorragique, etc.)

L'étude de la littérature concernant l'hémochromatose n'a pas permis de trouver de données concernant ce vécu de l'annonce.

La qualité de l'annonce jouait beaucoup sur le ressenti de la maladie. Un patient a énoncé un manque de soutien à ce moment. La HAS notifie que l'annonce du diagnostic au patient est un enjeu spécifique de la maladie chronique : toutes les maladies chroniques ne sont pas incurables, et pour certaines d'entre elles, dans les premiers stades, n'entraînent que des contraintes légères. Toutefois, dans pratiquement tous les cas, elle entraîne des changements durables sur le plan psychologique, social et économique dans la vie d'une personne (22).

D'autres avaient reçu une information rassurante par le spécialiste, qui les apaisait sur leur avenir.

Les définitions des maladies chroniques sensibilisent à la «notion de qualité de vie, en donnant dès l'entrée dans la maladie, une réponse au patient par la mise en place rapide de mesures visant à pallier les atteintes fonctionnelles physiques et psychologiques et leurs possibles conséquences socio-économiques». L'approche est globale (22).

Dans notre étude, avoir eu une information précoce de l'existence d'un traitement avait rassuré les patients.

### **Les connaissances**

La plupart des patients n'avaient jamais entendu parler de l'hémochromatose avant l'annonce de la maladie. Elle était aussi méconnue dans leur entourage.

L'origine des informations a été multiple : gastro-entérologue, IDE, médecin traitant, Internet, Association de Patients, télévision, documentation. Ces sources d'informations sont retrouvées dans le sondage de l'EFAPH (31).

Quand certains connaissaient parfaitement bien la maladie, d'autres se tenaient dans l'ignorance. Cette notion est vraie pour les autres maladies chroniques.

Une partie des patients méconnaissaient les risques sur leur santé et parfois même leur état de santé actuel. Certains déploraient un manque de connaissances médicales et présentaient des interrogations multiples.

Dans la littérature, des patients estimaient n'avoir pas reçu d'information suffisante concernant l'évolution de l'hémochromatose (33). Certains des répondants

du sondage de l'EFAPH ont déclaré n'avoir pas été suffisamment informés sur les implications du test génétique sur leur santé (31).

La loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé (article L.1111-2) insiste sur « le droit pour toute personne d'être informée sur son état de santé » (34). L'hémochromatose ne déroge pas à ce droit des patients de connaître le risque de complications potentiellement définitives d'une maladie longtemps asymptomatique. Le rapport de la Has de 2005 cite « il est recommandé d'informer précisément le patient dans la prise en charge de la symptomatologie des complications, de leurs conditions de survenue et, en cas de traitement déplétif, des possibilités d'amélioration de la symptomatologie et de l'importance de l'observance » (11).

### **L'appropriation psychologique de la maladie**

Le vécu global de la maladie était majoritairement bon. La maladie était annoncée d'emblée de bon pronostic si bien soignée. Cette notion est retrouvée dans une étude récente en Allemagne où le diagnostic génétique de l'hémochromatose tenait la promesse d'une intervention thérapeutique salvatrice. Les personnes interrogées la percevaient comme menant au soulagement (35).

L'annonce diagnostique générait, ou pas, la prise de conscience du statut de malade et d'une chronicité de la maladie.

Soit les patients se l'approprièrent ; c'était un « compagnon ». Une remise en question et parfois une adaptation de l'hygiène alimentaire se mettaient en place.

Soit ils mettaient la maladie de côté : l'absence de projet d'accompagnement, le manque de clarté des informations initiales, un diagnostic trop récent pouvaient influencer le ressenti.

L'annonce du diagnostic conditionne souvent l'acceptation de la maladie. La littérature le décrit (36).

Deux processus d'adaptation se sont profilés dans notre étude : l'appropriation et l'évitement. Ces notions de processus d'intégration ou de distanciation sont retrouvées dans la littérature dans le travail de deuil inspiré de Freud (37).

Quelques uns étaient dans le déni de la maladie par la banalisation de leur état de santé ou la négation de la réalité. La conséquence était l'évitement du milieu

médical ou la mal-observance. Cela pouvait être un moyen de défense visant à éviter l'anxiété provoquée.

La plupart l'acceptaient dans leur vie et reconnaissaient des aspects positifs : la « chance » d'un diagnostic précoce, cette maladie plutôt qu'une autre comme « le cancer », une saignée « préférée à des cachets ». Pour les patients, un diagnostic précoce correspondait à une maladie avec un bon pronostic, par l'existence d'un traitement. Il n'y avait plus de préoccupation à l'idée de la mort. Les patients verbalisaient l'absence de handicap au quotidien.

Ces données sont en opposition avec celles d'une étude Australienne publiée en 2005. La représentation de l'état de santé à court terme (physique et mentale) de 101 patients porteurs d'HH était aussi compromise que celle trouvée chez les victimes d'AVC qui avaient participé à une enquête nationale sur la santé (38).

Dans notre étude, la latence séparant le moment du diagnostic de l'entretien réalisé, laissait penser que le travail d'adaptation à la maladie avait déjà pris forme.

### **Une maladie génétique**

L'annonce de la maladie génétique oblige le porteur à un remaniement identitaire plus ou moins conséquent où le regard d'autrui peut importer (39).

Dans notre étude, le regard de l'autre était important. Pour les uns, avoir cette maladie génétique ne créait pas de différence. Pour d'autres c'était un sentiment de honte qui transparissait.

Il n'y avait cependant pas de stigmatisation comme pouvaient le ressentir des patients diabétiques par exemple (40) (41).

Des patients ont été diagnostiqués dans un cadre familial. Certains patients avaient tardé à consulter pour leur dépistage. L'information reçue par le probant pouvait être neutre.

Pour d'autres, elle était alarmante. Les maladies génétiques participaient à l'histoire d'une famille. Des événements marquants de décès dus à l'hémochromatose chez un des grands-parents et d'altération physique marquée chez un oncle amenaient plus facilement un membre de la fratrie du probant à consulter. L'impact de l'information dépend des vécus de la maladie dans la famille (42).

Les patients exprimaient pour la plupart leur devoir de communication envers leur famille. Chacun était confronté à un problème de conscience : laisser un membre de leur famille dans l'ignorance d'une information qui leur appartient, voire qui les met en danger (42).

Les discordes intra familiales étaient gommées devant ce devoir d'information.

Un patient n'avait pas informé les membres de sa famille. La raison demeure inconnue. Selon la loi relative à la bioéthique (43), « si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information [...]».

Les récepteurs de l'information ne répondaient pas systématiquement à l'opportunité d'entreprendre un dépistage biologique puis génétique. Les patients de l'étude se déculpabilisaient de ce choix.

Le contenu de l'information transmise relatait un handicap minime d'une maladie qui se soigne.

A noter que beaucoup de propos erronés dans les explications génétiques des patients étaient remarqués dans cette étude. L'héritage parental n'était pas systématiquement compris. Le mode de transmission, la probabilité pour les membres de leurs familles d'être homozygotes n'étaient pas acquis.

L'information du patient sur la nécessité d'un dépistage familial provenait du médecin traitant et/ou du gastro-entérologue. Dans le sondage de l'EFAPH, les patients ne se sentant pas suffisamment informés sur les implications des tests génétiques auprès des membres de leur famille, préféreraient obtenir des informations auprès d'un spécialiste (31).

### **Les conséquences**

Des patients ont changé leur hygiène de vie par la mise en place de restriction des aliments riches en fer et de l'alcool. Certains avaient même arrêté leur consommation de crustacés crus.

Ils ont reçu une documentation lors de consultations et ont suivi les recommandations données par leur médecin. L'importance des cofacteurs environnementaux était acquise pour certains patients.

En effet, une étude a montré que les patients consommant une alimentation riche en fer présentaient un degré de surcharge en fer plus important (44). Fletcher *et al.* ont révélé que l'excès d'alcool augmentait le risque d'extension de la fibrose hépatique à la cirrhose (45).

Enfin, sur le plan social, les interviewés exposaient des problèmes pour l'obtention de prêts. Cette notion est retrouvée dans la littérature (35).

### **Le vécu des saignées**

Le traitement de la surcharge martiale vise à la fois à éliminer l'excès de fer (phase dite d'induction) et à éviter la reconstitution de la surcharge (phase dite d'entretien) (11).

Pour certains les saignées n'étaient pas un traitement. « On ne peut rien faire, je ne prends aucun traitement pour ça ».

Pour d'autres, elles étaient l'alternative à un traitement per os et donc accueillies favorablement.

Un vécu global positif des saignées était retrouvé.

Les patients notifiaient une bonne tolérance ainsi qu'une efficacité clinique et biologique des saignées. La sensation de fatigue diminuait, les crises d'arthralgies s'espaçaient. Ils corroboraient ces améliorations à leur taux de fer qui baissait. Une minorité connaissait la valeur cible de ferritinémie à atteindre.

Le bénéfice de la saignée est établi (2) (11) (46). Dans une étude Australienne publiée en 2006, l'évolution de la fibrose hépatique était fortement corrélée avec la concentration en fer hépatique. Sauf en cas de cirrhose, une réduction (7,5 fois) du score moyen de fibrose est constatée après une phlébotomie thérapeutique (47).

Toutefois, pour certains, l'expérience de la saignée était mauvaise : malaises, complications locales après le geste. Ces informations sont corroborées dans la littérature. Dans une étude effectuée chez des patients en France, aux Etats-Unis, au

Royaume-Uni et en Irlande, 87% jugeaient le traitement par saignées utile, mais entraînant des préoccupations concernant les effets secondaires et des inconvénients, quelque soit la phase de traitement (33).

Pour d'autres, la fatigue et les arthralgies persistaient. Ceci est attesté dans la dernière étude citée (33). En effet, l'efficacité sur les symptômes est variable, sous la dépendance de variations interindividuelles (11).

Un autre vécu négatif repéré dans notre étude était une contrainte d'ordre organisationnel et temporel. Le temps de la saignée se faisait sur le temps du travail. Cette contrainte est retrouvée dans la littérature (35) (33). Dans une étude sur la compliance au traitement de patients atteints d'hémochromatose, il est notifié un taux de déclin constant, du pourcentage de patients, qui se conformaient à la thérapie d'entretien (48).

Une prise en charge à domicile serait souhaitable. En pratique, selon le rapport HAS de 2005 (11), elle pourrait être proposée au malade en cas d'éloignement ou en cas d'impossibilité locale de prise en charge spécifique de la structure de soins ou à la demande du patient.

Certains patients de notre étude voulaient en bénéficier pendant que d'autres ne l'envisageaient pas.

Les uns décrivaient des limites. Des patients racontaient les mauvaises expériences : quantité de sang insuffisante, aiguille inadaptée, durée allongée du geste, aggravation de la ferritinémie. L'origine des problèmes signalés était surtout liée au type d'aiguille ou de tube utilisé. Cette notion se retrouve dans la littérature (49). Certains exprimaient des réserves. La gestion de l'évacuation des poches de sang pouvait poser problème. Le confort bénéficié par le patient dans un centre de soins ne serait pas le même.

De plus, il existe une réticence des médecins et IDE à réaliser les soustractions veineuses au domicile des patients (50).

En France, l'évaluation de l'appréciation et des pratiques de la phlébotomie à domicile (chez des patients atteints d'hémochromatose de type 1 et autres causes de surcharges en fer), témoignait de sa réalisabilité et de son moindre coût, comparativement à la phlébotomie institutionnelle, et améliorait le confort du patient (49).

La prise en charge des saignées, à domicile, sous la condition de mesures éducatives, paraît être une option.

Une autre solution serait envisageable. Des publications récentes suggèrent que d'autres alternatives au traitement par phlébotomie telles que l'érythraphérèse, en tant que traitement de l'HH plus individualisé, pourrait assurer un bon équilibre entre l'efficacité, la tolérance et les coûts (51).

Dans notre étude, le rôle des IDE institutionnelles contribuait fortement à renforcer l'adhésion au traitement ainsi que le sentiment de bienveillance (écoutes, attentions, discussions « amicales », informations en terme d'hygiène de vie). L'approche « psycho-socio-pédagogique » des IDE s'inscrit pleinement dans la prise en charge de ces patients (32).

A noter cependant une mal-observance de certains patients qui ne « se sentaient pas malades ». L'absence de symptômes ressentis par le patient était un facteur prédictif d'inobservance. Cette notion est retrouvée dans un travail de thèse sur la prise en charge des dyslipidémies (52). Le médecin généraliste aura ici une place majeure : appuyer sur l'information des risques encourus et sur l'importance du traitement.

### **Le rôle du médecin traitant**

Rappelons que le rapport de l'HAS sur la prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE (11), cite : « le médecin traitant intervient comme interlocuteur de proximité privilégié, en particulier pour la surveillance de la survenue ou de l'évolution des complications ».

Le clinicien, généraliste ou autre spécialiste, est au centre de la démarche diagnostique. Le médecin généraliste est souvent initiateur du diagnostic. Il garantit l'accès aux soins de premiers recours dont le diagnostic (article 14130-1 du code de santé publique (53) (54)).

Dans notre étude, selon les patients, son rôle s'effacera souvent devant un suivi presque uniquement spécialisé. Deux constats ont été identifiés par nos patients : le manque de connaissance ou la mise à l'écart justifiée du médecin généraliste.

La littérature le retrouve. Une étude récente en Australie (55) a montré que de 80% des médecins généralistes qui ont déclaré avoir eu des patients atteints d'HH, seulement 41% ont réussi à gérer. Les autres avaient besoin du soutien du gastro-entérologue. D'autres études (56) ou travaux de thèses (57) (58) ont indiqué que la connaissance du médecin était insuffisante.

Le rôle limité du médecin traitant s'expliquait par le diagnostic « tardif » de la pathologie qui imposait une prise en charge par le gastro-entérologue (ou autres disciplines). C'était d'ailleurs les médecins généralistes qui informaient et suivaient les patients « les plus jeunes » de notre étude.

Le médecin généraliste doit jouer un rôle important dans la prévention des complications chez ces jeunes patients. Il aura aussi sa place dans le suivi des patients porteurs d'une pathologie multidisciplinaire parfois diagnostiquée à un stade clinique.

Certains patients ne s'impliquaient pas dans le suivi de la pathologie. Ils se laissaient guider par le corps médical hospitalier. Par contre ils avaient compris la nécessité de l'observance aux soins et créaient une relation de confiance avec l'équipe thérapeutique. Ils étaient capables d'engager leur responsabilité dans le contrôle de leur état de santé.

D'autres devenaient acteurs dans le suivi de leur maladie. Le dédain ou la méconnaissance de la maladie par des professionnels de santé et l'absence de pluridisciplinarité avaient entraîné une faille dans le suivi du patient et de sa pathologie.

Des patients évoquaient la nécessité d'une collaboration entre les deux spécialistes. Favoriser la coordination par la synthèse des informations transmises par les différents intervenants [...] fait partie de l'arrêté du 2 août 2005 relatif aux missions du médecin traitant (59). Ceci pourra être facilité par la mise en place du dossier médical partagé (60).

Par ailleurs, la HAS (61) souhaite replacer le patient au cœur du système de soins. Cela implique la participation active du patient dans les décisions concernant sa santé (62).

Certains patients attendaient un rôle plus important du médecin généraliste dans le suivi et l'accompagnement de la maladie. Mais l'impression d'un manque de prise en compte des perceptions des patients par le médecin était ressentie par l'investigatrice pendant certains entretiens. Les patients taisaient leurs demandes devant un médecin « paternaliste ».

Si l'observance de règles dictées par les soignants peut provoquer un sentiment d'assurance, elle peut aussi être vécue comme une privation imposée de liberté ou être à l'origine d'une mise à distance de la maladie (62).

Ce point est explicité par la HAS dans la démarche de soins centrée sur le patient (61) qui se fonde sur « la personnalisation des soins : écoute du patient et compréhension de ce qui est important pour lui ; accès par un dialogue structuré aux connaissances, aux représentations, au ressenti du patient, à ses besoins, attentes et préférences; réponses évolutives dans le temps en fonction des besoins individuels et des circonstances ».

Quelques patients de notre étude pointaient le médecin généraliste au centre de la prise en charge globale de leur pathologie. Il les accompagnait dans le vécu de la maladie.

La dimension empathique de la relation de soins est au cœur de l'exercice de la profession médicale. Elle permet au médecin à la fois de ressentir et de comprendre le mode de l'affection du patient. Le patient ne demande pas que de l'aide pratique et technique. L'activité de soins relève d'une rencontre avec l'autre avec du réconfort et de l'accompagnement (63).

### **Les perspectives**

Un patient jeune soulignait le bénéfice apporté en tant que donneur de sang. Un autre soulevait un litige pour réaliser « un don du sang ».

Une enquête auprès des services de sang des cinq continents pointe de grandes différences dans les politiques de dons du sang (64).

D'après une méta analyse, il n'y a aucune preuve du manque de qualité du sang de patients atteints d'hémochromatose sans complications (65).

En plus, l'utilisation du sang de donneurs de patients atteints d' HH pour la transfusion, standardiserait le traitement, minimiserait les coûts de traitement et pourrait bénéficier à la société dans son ensemble (66).

Continuer à promouvoir l'utilisation du sang des patients atteints d'hémochromatose (avec des niveaux de fer normalisés), acceptés comme donneurs de sang, est préconisée.

L'espoir de l'avancée scientifique par la supplémentation en hepcidine (67) révolutionnerait la prise en charge de l'hémochromatose et augmenterait certainement la satisfaction et l'adhésion du patient .

Enfin, l'amélioration du dépistage précoce par la sensibilisation était une préoccupation des patients de notre étude.

## CONCLUSION

Notre étude a montré que le vécu de l'hémochromatose héréditaire était bon. L'impression de gravité de la maladie, parfois exprimée, s'estompait par l'information d'une maladie chronique, mais de bon pronostic si soignée. C'était ce regard : « la chance d'être diagnostiqué tôt ».

Pour les patients, la pathologie était trop méconnue de la population générale. L'hémochromatose est de diagnostic difficile pour le clinicien. La grande variabilité symptomatologique de la maladie nécessite une prise en charge coordonnée et multidisciplinaire. Ceci est d'autant plus important que le patient peut ne pas s'en préoccuper devant l'absence de ressenti physique.

En plus de continuer à accroître le diagnostic précoce par la sensibilisation du corps médical et de la population générale, il paraît légitime d'améliorer l'intégration du médecin généraliste dans le suivi de l'hémochromatose pour une prise en charge coordonnée dans l'intérêt du patient. Le dossier médical partagé pourra le faciliter.

La qualité de vie était peu impactée, contrairement aux hypothèses préconçues. Le ressenti du traitement déplétif était positif, dû entre autre à l'implication du personnel soignant. Néanmoins, certains jeunes patients avouaient une mal-observance thérapeutique d'une pathologie pauci-symptomatique.

Le médecin généraliste aura un rôle de prévention important face à une pathologie dépistée de plus en plus précocement ou devant l'accroissement du diagnostic de formes mineures (68). Il s'agit de sensibiliser à l'importance du traitement d'une maladie asymptomatique, mais à risque de complications pour nos patients. Promouvoir l'accès des patients atteints d'HH au don du sang est capital.

Favoriser les saignées à domicile améliorerait le confort du patient. La mise en place de réseaux d'infirmiers libéraux, formés à la réalisation des saignées, permettra de répondre à la demande. Cet objectif est entrepris par l'ARS.

Des lacunes étaient retrouvées concernant le manque de connaissances des patients sur les complications, les risques sur leur santé et le mécanisme génétique. Intégrer le patient dans sa prise en charge semblait être indispensable. Le but serait de garantir un maintien de l'observance thérapeutique et de l'information des apparentés.

Au delà du nombre limité de personnes atteintes dans une patientèle de médecin généraliste, à nous professionnels de santé de modifier nos représentations de la maladie.

Les patients prenaient plaisir à se retrouver dans les structures de soins. Ils se sentaient écoutés. Au sein de la relation éducative patient/médecin, relevons le défi de soigner la relation tout autant que le patient en allant à la rencontre de l'autre et de soi-même.

L'accompagnement sera meilleur par une information adaptée à chacun, en connaissant les représentations du patient en terme de santé.

## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Inserm. L'hémochromatose, une maladie génétique aussi fréquente que méconnue [Internet]. Available from: <http://www.inserm.fr/actualites/rubriques/actualites-societe/l-hemochromatose-une-maladie-genetique-aussi-frequence-que-meconnue>
2. Bacon BR, Adams PC, Kowdley KV, Powell LW, Tavill AS, American Association for the Study of Liver Diseases. Diagnosis and management of hemochromatosis: 2011 practice guideline by the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology* Baltim Md. 2011 Jul;54(1):328–43.
3. Emile C. Hcpcidine : aspects analytiques et intérêt clinique. *Option/Bio*. 2014 Mar;25(505):18–9.
4. Adams PC, Reboussin DM, Barton JC, McLaren CE, Eckfeldt JH, McLaren GD, et al. Hemochromatosis and iron-overload screening in a racially diverse population. *N Engl J Med*. 2005 Apr 28;352(17):1769–78.
5. Porto G, Brissot P, Swinkels DW, Zoller H, Kamarainen O, Patton S, et al. EMQN best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of hereditary hemochromatosis (HH). *Eur J Hum Genet EJHG*. 2015 Jul 8;
6. S M McDonnell BLP. A survey of 2,851 patients with hemochromatosis: symptoms and response to treatment. *Am J Med*. 1999;106(6):619–24.
7. Gasser B, Courtois F, Hojjat-Assari S, Sauleau EA, Buffet C, Brissot P. Hémochromatose héréditaire : circonstances de découverte et délais diagnostiques. *Rev Médecine Interne*. 2014 Mar;35(3):160–5.
8. 4685\_CONDET\_these.pdf [Internet]. Available from: [http://www.theseimg.fr/1/sites/default/files/4685\\_CONDET\\_these.pdf](http://www.theseimg.fr/1/sites/default/files/4685_CONDET_these.pdf)
9. Niederau C, Fischer R, Pürschel A, Stremmel W, Häussinger D, Strohmeyer G. Long-term survival in patients with hereditary hemochromatosis. *Gastroenterology*. 1996 Apr;110(4):1107–19.
10. ANAES. ÉVALUATION CLINIQUE ET ÉCONOMIQUE DU DÉPISTAGE DE L'HÉMOCHROMATOSE HFE1 EN 2004. 2004. Available from: [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Hemochromatose\\_rap.pdf](http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Hemochromatose_rap.pdf)
11. Haute Autorité de Santé - Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE (hémochromatose de type 1) [Internet]. 2005 . Available from: <http://www.has->

sante.fr/portail/jcms/c\_432802/fr/prise-en-charge-de-l-hemochromatose-liee-au-gene-hfe-hemochromatose-de-type-1

12. Aubin-Auger I, Mercier A, Baumann L, Lehr-Drylewicz A-M, Imbert P, Letrilliart L, et al. Introduction à la recherche qualitative. *Exercer*. 2008;84(19):142–5.
13. Dumez H. Qu'est-ce que la recherche qualitative ? *Libellio Aegis*. 2011;7(4 - Hiver):47–58.
14. Pope C, Ziebland S, Mays N. Qualitative research in health care. Analysing qualitative data. *BMJ*. 2000 Jan 8;320(7227):114–6.
15. Borgès Da Silva G. La recherche qualitative: Un autre principe d'action et de communication. *Rev Médicale L'assurance Mal*. 2001;32(2):117–21.
16. Wong LP. Focus group discussion: a tool for health and medical research. *Singapore Med J*. 2008 Mar;49(3):256–60; quiz 261.
17. Kaufmann J-C. *L'entretien compréhensif*. A.Colin; 1996. 128 p.
18. Agnès Oude-Engberink, Béatrice Lognos, Bernard Clary, Michel David, Gérard Bourrel. *exercer, La Revue Française de Médecine Générale. Méthode Phénoméno-Pragmatique Une Méthode Pertinente Pour L'analyse Qual En Santé*. 2013;24(105):4–11.
19. Drapeau M. Les critères de scientificité en recherche qualitative. *Prat Psychol*. 2004 Mar;10(1):79–86.
20. Nomenclatures des professions et catégories socioprofessionnelles | Insee [Internet]. Available from: <https://www.insee.fr/fr/information/2406153>
21. Canevet J, Rouy J. *exercer, la revue francophone de Médecine Générale. Rech Qual En Médecine Générale Besoin Réf Sci Divers*. 2013;(109):236–7.
22. Haute Autorité de Santé - Annonce et accompagnement du diagnostic d'un patient ayant une maladie chronique [Internet]. 2014. Available from: [http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1730418/fr/annonce-et-accompagnement-du-diagnostic-d-un-patient-ayant-une-maladie-chronique](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1730418/fr/annonce-et-accompagnement-du-diagnostic-d-un-patient-ayant-une-maladie-chronique)
23. Lange U, Teichmann J, Dischereit G. [Molecular genetic analysis and clinical aspects of patients with hereditary hemochromatosis]. *Orthop*. 2014 Aug;43(8):772–9.
24. Gallego CJ, Burt A, Sundaresan AS, Ye Z, Shaw C, Crosslin DR, et al. Penetrance of Hemochromatosis in HFE Genotypes Resulting in p.Cys282Tyr and p.[Cys282Tyr];[His63Asp] in the eMERGE Network. *Am J Hum Genet*. 2015 Oct 1;97(4):512–20.
25. Allen KJ, Gurrin LC, Constantine CC, Osborne NJ, Delatycki MB, Nicoll AJ, et al. Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. *N Engl J Med*. 2008 Jan 17;358(3):221–30.
26. Ryan E, Byrnes V, Coughlan B, Flanagan A-M, Barrett S, O'Keane JC, et al.

- Underdiagnosis of hereditary haemochromatosis: lack of presentation or penetration? *Gut*. 2002 Jul;51(1):108–12.
27. FFAMH – Fédération Française des Associations de Malades de l’Hémochromatose [Internet]. Available from: <http://www.hemochromatose.org/>
28. Ropert-Bouchet M, Fajardy I, Michel H. Hémochromatose génétique HFE : aspects réglementaires et économiques du diagnostic et de la prise en charge. *Ann Biol Clin (Paris)*. 2012 Jul 1;70(4):405–11.
29. Guyader D, Jacquelinet C, Moirand R, Turlin B, Mendler MH, Chaperon J, et al. Noninvasive prediction of fibrosis in C282Y homozygous hemochromatosis. *Gastroenterology*. 1998 Oct;115(4):929–36.
30. Barton JC, Barton JC, Acton RT, So J, Chan S, Adams PC. Increased risk of death from iron overload among 422 treated probands with HFE hemochromatosis and serum levels of ferritin greater than 1000 µg/L at diagnosis. *Clin Gastroenterol Hepatol Off Clin Pract J Am Gastroenterol Assoc*. 2012 Apr;10(4):412–6.
31. Teixeira E, Borlido-Santos J, Brissot P, Butzeck B, Courtois F, Evans RW, et al. The importance of the general practitioner as an information source for patients with hereditary haemochromatosis. *Patient Educ Couns*. 2014 Jul;96(1):86–92.
32. Robin-Quach P. Connaître les représentations du patient pour optimiser le projet éducatif. *Rech Soins Infirm*. 2009;(98):36–68.
33. Brissot P, Ball S, Rofail D, Cannon H, Jin VW. Hereditary hemochromatosis: patient experiences of the disease and phlebotomy treatment. *Transfusion (Paris)*. 2011 Jun;51(6):1331–8.
34. Information du patient dans la loi du 4 mars 2002 : accès aux informations de santé | Conseil National de l’Ordre des Médecins [Internet]. Available from: <https://www.conseil-national.medecin.fr/article/information-du-patient-dans-la-loi-du-4-mars-2002-acces-aux-informations-de-sante-356>
35. Manz U. Genetic explanations, discrimination and chronic illness: A qualitative study on hereditary haemochromatosis in Germany. *Chronic Illn*. 2016 Dec;12(4):308–19.
36. Giraudet JS. Annonce du diagnostic de maladie chronique à un patient. *Synoviale*. 2006;151:8–13.
37. Lacroix A. Autour du vécu psychique des patients atteints d’une maladie chronique. *Éducation Thérapeutique Prév Mal Chron Simon Traynard PY Bourdillon F Grimaldi Eds Masson Abr*. 2007;33–9.
38. Meiser B, Dunn S, Dixon J, Powell LW. Psychological Adjustment and Knowledge About Hereditary Hemochromatosis in a Clinic-Based Sample: A Prospective Study. *J Genet Couns*. 2005 Dec 1;14(6):453–63.
39. Chaumet H. Maladie génétique et souffrance psychique. *J Psychol*. 2010 Dec 1;(243):51–4.

40. Thèses d'exercice > Gras Dorothee [Internet]. 2014 Available from: [http://pepite.univ-lille2.fr/thematic-search.html?menuKey=these\\_ex&submenuKey=authors&id=gras\\_dorothee](http://pepite.univ-lille2.fr/thematic-search.html?menuKey=these_ex&submenuKey=authors&id=gras_dorothee)
41. Nicolucci A, Kovacs Burns K, Holt RIG, Comaschi M, Hermanns N, Ishii H, et al. Diabetes Attitudes, Wishes and Needs second study (DAWN2<sup>TM</sup>): cross-national benchmarking of diabetes-related psychosocial outcomes for people with diabetes. *Diabet Med J Br Diabet Assoc*. 2013 Jul;30(7):767–77.
42. Gargiulo M, Salvador M. *Vivre avec une maladie génétique*. Albin Michel; 2009. 86 p.
43. LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique Version consolidée au 08 mai 2017 Titre 1: Examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales Article L1131-1-2. Code de la santé publique.
44. Saliou P, Le Gac G, Mérour M-C, Tripogney C, Chanu B, Gourlaouen I, et al. HFE hemochromatosis: influence of dietary iron intake on the iron overload of C282Y homozygous patients. *Ann Hematol*. 2015 Jul;94(7):1225–7.
45. Fletcher LM, Dixon JL, Purdie DM, Powell LW, Crawford DHG. Excess alcohol greatly increases the prevalence of cirrhosis in hereditary hemochromatosis. *Gastroenterology*. 2002 Feb;122(2):281–9.
46. European Association For The Study Of The Liver. EASL clinical practice guidelines for HFE hemochromatosis. *J Hepatol*. 2010 Jul;53(1):3–22.
47. Powell LW, Dixon JL, Ramm GA, Purdie DM, Lincoln DJ, Anderson GJ, et al. Screening for hemochromatosis in asymptomatic subjects with or without a family history. *Arch Intern Med*. 2006 Feb 13;166(3):294–301.
48. Hicken BL, Tucker DC, Barton JC. Patient compliance with phlebotomy therapy for iron overload associated with hemochromatosis. *Am J Gastroenterol*. 2003 Sep;98(9):2072–7.
49. Manea P, Loustaud-Ratti V, Mondary D, Arnold V, Ferley J-P, Souris S, et al. Evaluation of at-home phlebotomy for iron overload: Feasibility and satisfaction of patients and healthcare workers. *Gastroentérologie Clin Biol*. 2008 Feb;32(2):172–9.
50. Corberand J, Martinez PA, Vinel J-P, Dine G, Michel H. L'hémochromatose génétique, le point de vue du clinicien. *Ann Biol Clin (Paris)*. 2012 Jul 1;70(4):397–403.
51. Rombout-Sestrienkova E, Kraaij MGJ, Koek GH. How we manage patients with hereditary haemochromatosis. *Br J Haematol*. 2016 Dec 1;175(5):759–70.
52. Cauchie-Raff D. Quel suivi proposer aux patients dans la prise en charge des dyslipidémies en médecine de ville pour améliorer leur observance thérapeutique ? [Internet]. thèse 2016 Available from: <http://pepite.univ-lille2.fr/notice/view/UDSL2-workflow-6351>
53. Code de la santé publique - Article L4130-1. Code de la santé publique.
54. La place et le rôle de la Médecine générale dans le système de santé [Internet]. Ministère des Affaires sociales et de la Santé. 2015 Available from: <http://social->

sante.gouv.fr/ministere/documentation-et-publications-officielles/rapports/sante/article/la-place-et-le-role-de-la-medecine-generale-dans-le-systeme-de-sante

55. Young M, Dick M-L, O'Rourke P. Haemochromatosis--a future focus for continuing education in general practice. *Aust Fam Physician*. 2004 Dec;33(12):1041–4.
56. Acton RT, Barton JC, Casebeer L, Talley L. Survey of physician knowledge about hemochromatosis. *Genet Med Off J Am Coll Med Genet*. 2002 Jun;4(3):136–41.
57. Guyot C. Difficultés du diagnostic précoce de l'hémochromatose HFE1 en médecine générale : étude qualitative à partir de 14 entretiens semi-dirigés. Thèse 2012 Sep 27;81.
58. Verger-Obstler E. Evaluation de la pratique professionnelle du dépistage de l'hémochromatose de type 1 chez les médecins généralistes de Picardie. Thèse 2013.
59. Arrêté du 2 août 2005 relatif aux missions du médecin traitant salarié | Legifrance [Internet]. Available from: <https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=LEGITEXT000006052200>
60. Décret n° 2016-914 du 4 juillet 2016 relatif au dossier médical partagé | Legifrance [Internet]. Available from: <https://www.legifrance.gouv.fr/eli/decret/2016/7/4/AFSZ1609256D/jo/texte>
61. Haute Autorité de Santé - Démarche centrée sur le patient : information, conseil, éducation thérapeutique, suivi [Internet]. 2015 Available from: [http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2040144/fr/demarche-centree-sur-le-patient-information-conseil-education-therapeutique-suivi](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2040144/fr/demarche-centree-sur-le-patient-information-conseil-education-therapeutique-suivi)
62. Pélicand J, Fournier C, Aujoulat I. Observance, auto-soin (s), empowerment, autonomie: quatre termes pour questionner les enjeux de l'éducation du patient dans la relation de soins. *Actual Doss En Santé Publique*. 2009;66:21–3.
63. Vannotti M. L'empathie dans la relation médecin – patient, Abstract. *Cah Crit Thérapie Fam Prat Réseaux*. 2005 Oct 1;no 29(2):213–37.
64. Pauwels NS, De Buck E, Compennolle V, Vandekerckhove P. Worldwide policies on haemochromatosis and blood donation: a survey among blood services. *Vox Sang*. 2013 Aug;105(2):121–8.
65. De Buck E, Pauwels NS, Dieltjens T, Compennolle V, Vandekerckhove P. Is blood of uncomplicated hemochromatosis patients safe and effective for blood transfusion? A systematic review. *J Hepatol*. 2012 Nov;57(5):1126–34.
66. Leitman SF. Hemochromatosis: the new blood donor. *ASH Educ Program Book*. 2013 Dec 6;2013(1):645–50.
67. Brissot P. Les hémochromatoses. Nouvelle compréhension, nouveaux traitements. *Gastroentérologie Clin Biol*. 2009 Aug;33(8-9):859–67.
68. Bollart Anne-Sophie, Bardou Jacquet Edouard, Jouanolle Anne-Marie, Guyader Dominique, Moirand Romain, Deugnier Yves. JFHOD | SNFGE.org - Société savante

médicale française d'hépatogastroentérologie et d'oncologie digestive- CO12 - Présentation phénotypique de l'hémochromatose au fil du temps : étude d'une cohorte de 2111 homozygotes C282Y constituée entre 1963 et 2014 [Internet]. Available from: <http://www.snfge.org/content/presentation-phenotypique-de-lhemochromatose>

## ANNEXES

### Annexe 1 : Canevas d'entretien

**1/ Est-ce que vous pouvez vous présenter ?**

**2/ Parlez moi de votre santé.**

**3/ Comment a-t-on découvert votre hémochromatose ?**

Depuis combien de temps ? Qui l'a découverte ? Dans quel contexte ? Antécédents familiaux d'hémochromatose ?

**4/ Pour vous, c'est quoi une hémochromatose ?**

Est-ce que vous la connaissiez avant ? Quelle information avez-vous reçue ? Par qui ? Comment ?

**5/ Comment avez-vous réagi quand on vous a annoncé le diagnostic ?**

**6/ et votre famille ?**

**7/ Parlez moi de vos traitements.**

Depuis combien de temps êtes-vous traité ? Comment se passent les saignées ?

**8/ La découverte de l'hémochromatose a changé quoi dans votre vie ?**

Comment ça se passe au quotidien ? Cela a-t-il changé vos habitudes ? Vos loisirs ? Comment ça se passe au travail ? Avec votre entourage ? Vos amis ? Et sur le plan administratif ?

**9/ Quelle est la place de votre médecin traitant dans votre suivi ?**

Et les autres professionnels de santé ?

**10/ Quels conseils donneriez-vous à une de vos connaissances atteinte d'hémochromatose ?**

**11/ et à votre médecin ?**

## Annexe 2 : Formulaire d'information et de consentement

Date :

Faculté de Médecine et de Maïeutique  
56 rue du Port 59046 LILLE

Nom de l'étudiant : CLEMENT  
Prénom de l'étudiant : Caroline  
Tel : 0320134130



Numéro de code :

### Information pour participation à une étude médicale

Dans le cadre de la thèse que je dois réaliser au cours de mes études je réalise un travail de recherche médicale :

« *Vivre avec l'hémochromatose : regards des patients atteints* »

Pour mener à bien cette recherche, j'ai besoin de recueillir des données par le biais d'entretiens et c'est la raison pour laquelle je vous ai contacté.

Pour participer à ce travail, il est important que vous sachiez :

- Que votre participation n'est pas obligatoire et se fait sur la base du volontariat
- Que vous avez le droit de vous retirer de l'étude à tout moment si vous le souhaitez, sans en supporter aucune responsabilité
- Que vous avez le droit de refuser de répondre à certaines questions qui vous seront posées
- Que les données recueillies seront traitées de manière confidentielle ; et que si elles devaient être utilisées pour donner lieu à une publication, elles seraient anonymes
- Qu'à tout moment vous pouvez avoir accès aux données vous concernant
- Que je me tiens à votre disposition pour répondre à vos questions concernant les objectifs du travail une fois le recueil des données effectuées
- que les éventuels enregistrements seront détruits dès la retranscription des données

Cette recherche est réalisée dans le respect des règles de bonnes pratiques cliniques et de la législation nationale en vigueur.

Les données de santé vous concernant feront l'objet d'un traitement informatique destiné à l'évaluation scientifique de la recherche. Elles seront transmises dans des conditions garantissant leur confidentialité, c'est-à-dire de manière anonymisée. En vertu des articles 39, 40 et 56 de la loi n° 78-17 du 06 Janvier 1978 modifiée par la loi 2004-801 du 06 août 2004 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, vous pourrez exercer vos différents droits dont celui d'accès, d'interrogation, de rectification et d'opposition concernant la levée du secret médical auprès du médecin qui vous propose de participer à la recherche. Par ailleurs, conformément à l'article L.1111-7 du Code de la Santé Publique, les données de santé vous concernant peuvent vous être communiquées par le médecin de la recherche et pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé, à d'autres entités de cet organisme, responsable de l'étude.

Fait en double exemplaires à ..... Le.....

Signature

Faculté de Médecine et de Maïeutique  
56 rue du Port 59046 LILLE



Numéro de code :

## Consentement de participation à une étude médicale

Je soussigné(e), Monsieur ou madame

Prénom..... Nom.....

Certifie avoir reçu et compris toutes les informations relatives à ma participation et avoir eu un délai de réflexion avant de consentir à participer à l'étude médicale

*« Vivre avec l'hémochromatose : regards des patients atteints »*

Accepte un enregistrement audio phonique des entretiens. Celui-ci sera détruit dès la retranscription .

Cette étude médicale est réalisée dans le cadre d'une thèse de médecine générale soutenue par Caroline CLEMENT interne en médecine générale à la faculté de médecine et de Maïeutique de Lille.

Fait en double exemplaires à ..... Le .....

Signature

### Annexe 3 : Verbatim de l'entretien numéro 5

**Cc : Bonjour monsieur, pouvez-vous présenter ?**

P5 : Je suis Monsieur Y, j'ai 65 ans.

**Cc : Avez-vous des enfants ?**

P5 : J'ai deux enfants : une fille, un garçon.

**Cc : Des frères et sœurs ?**

P5 : J'ai un frère oui, un frère aîné.

**Cc : Qu'est-ce que vous faites dans la vie ?**

P5 : Je suis expatrié, je construis, je participe à la construction d'un métro à Riyad en Arabie Saoudite.

**Cc : Et parlez moi un peu de votre santé.**

P5 : Euh, ma santé est bonne en général, euh, j'ai fait quelques tests médicaux récents qui ont prouvé que ma santé était bonne, euh que je n'ai pas de souci majeur, même pas de régime, rien ! Tout va bien !

**Cc : Avez-vous des antécédents médicaux ? De maladies ?**

P5 : Euh non.

**Cc : Pas du tout ?**

P5 : Je ne vois pas lesquels dont vous voulez parler. Non mais je n'ai pas d'antécédents médicaux.

**Cc : Jamais eu d'opération ?**

P5 : Ah, euh, opération, j'ai eu une opération des varicocèles en 1980 peut-être quelque chose comme ça...

**Cc : Et comment a-t-on découvert votre hémochromatose ? Car vous avez bel et bien une hémochromatose ?**

P5 : Oui j'ai bel et bien une hémochromatose. Je vais dire que c'est un pur hasard. Je sentais que je digérais pas très bien mes repas et j'en ai parlé à un médecin qui me rendait visite à l'occasion d'une grippe et qui a déclenché un premier examen sanguin avec la bilirubine, qui s'est révélée être cinq fois supérieure à la normale.

Et là le médecin, le médecin généraliste, m'a envoyé tout de suite chez le spécialiste, qui s'est très rapidement douté de l'hémochromatose donc avant même d'avoir les résultats génétiques, eh bien j'ai

commencé les saignées immédiatement, à raison d'une saignée par semaine.

**Cc : Depuis combien de temps l'a-t-on découverte ?**

P5 : Je pense que c'était en 1999 ou en 2000 au plus tard.

**Cc : C'est donc votre médecin généraliste qui a découvert la maladie ?**

P5 : Je ne dirais pas exactement ça. Parce que quand il a vu que le taux de bilirubine était cinq fois supérieur à la normale, il m'a tout de suite envoyé chez le gastro-entérologue, qui a fait un test de ferritine.

Et je me souviens très bien, qu'il m'avait dit : « Monsieur Y, à 99,9 % vous avez une hémochromatose et c'est facile à traiter. »

Ensuite, on a fait les tests génétiques et puis également un certain nombre de tests : une biopsie du foie et aussi, je ne sais plus quel test c'était, c'était pour voir dans les artères s'il y avait des dépôts ou quelque chose comme ça.

**Cc : Les artères du cœur ?**

P5 : Il me semble oui, les artères autour du cœur.

**Cc : Une coronarographie ?**

P5 : Euh, là c'est le nom un peu scientifique, oui je pense que c'est ça.

**Cc : Avez-vous des antécédents familiaux d'hémochromatose ?**

P5 : À ma connaissance non. (Blanc). Même mon frère n'aurait pas l'hémochromatose. Mes parents visiblement, ne l'avaient pas. Mon père je ne sais pas. Ma mère avait été opérée du foie, je ne me souviens plus, en 1985 peut-être bien et on a le rapport d'opération et le rapport de l'opération ne montrait pas à priori, d'après ce qu'on m'a dit, d'hémochromatose et donc de lésion du foie ou quelque chose de particulier qui aurait pu faire croire à l'hémochromatose.

**Cc : Et pour vous c'est quoi une hémochromatose ?**

P5 : Pff, c'est un peu des ennuis au début parce qu'une saignée par semaine, ça fait beaucoup ! Au bout de six mois, un an.

Mais sinon, pour moi je dirais que c'est une maladie assez sympathique puisqu'il n'y a pas de médicaments à prendre donc voilà.

Et puis après la surveillance ! Maintenant que je suis revenu dans les taux normaux. C'est une surveillance tous les trimestres. Il n'y a aucun problème ! C'est facile.

**Cc : Si vous deviez me donner une définition de la maladie ?**

P5 : Euh, une définition de la maladie, euh, bah je ne sais pas... je ne sais pas ! Avant qu'on la trouve, euh, donc après j'ai compris que j'avais un taux de fer aux alentours de 6500 je crois donc voilà.

**Cc : Et vous la connaissiez avant la découverte ?**

P5 : Non, non ! Je ne la connaissais pas mais je me souviens que mes parents avaient des amis en vacances, au bord de la mer et le monsieur avait un teint très, un teint un peu rouille. Et ce monsieur est mort d'un problème du foie. Et après je me suis rappelé que le teint beige, rouille, marron presque, de ce monsieur, m'est revenu à l'esprit, en me disant : bah, il avait peut être bien l'hémochromatose lui, qui n'avait pas été soignée. Voilà.

**Cc : Quelles informations avez-vous reçues au sujet de cette maladie ? Par qui ?**

P5 : C'est le spécialiste qui m'a tenu informé, les infirmières aussi qui pratiquaient les saignées. Mais vraiment une information absolument pas dramatique, qui je pense correspondait à mon état, d'autant que dès le début des saignées, le taux de ferritine dans le sang s'est mis à baisser pratiquement proportionnellement donc au bout de deux ans, je crois que c'est deux ans, j'étais dans la normale !

**Cc : Vous dites dramatique ?**

P5 : Bah par ce que euh, j'avais quand même un début de cirrhose du foie ! (Rire) Ce qui peut s'avérer dangereux si on me traite pas.

On a des amis dont le frère ou la sœur a subi une greffe du foie. Hémochromatose et donc greffe du foie. Moi je n'ai rien eu de ça. La cirrhose s'est complètement dissipée et puis le taux de ferritine est revenu normal donc pour moi c'est... Je dirais c'est la maladie sympa quoi ! (Rire)

**Cc : Vous avez reçu une information**

**uniquement orale ?**

P5 : Oui oui oui !

**Cc : Pas de documentation écrite ?**

P5 : Non !

**Cc : Comment avez-vous réagi quand on vous a annoncé le diagnostic ?**

P5 : Bah déjà je me suis un peu demandé ce que c'était.

Mais le docteur était, le spécialiste était tellement confiant que j'avais autant confiance que lui donc euh voilà.

Et le docteur C qui est même un docteur assez, euh, je dirais, jovial presque, donc je pense qu'il a vu que je ne m'en faisais pas trop donc voilà ça s'est bien passé !

**Cc : Et votre famille ?**

P5 : Ah ma famille ! (Rire) Je pense qu'ils l'ont bien pris ! Je crois que mon optimisme a un peu déteint sur eux. À partir du moment où je suivais correctement le traitement, il n'y avait pas de souci à se faire. Et puis je répète : le taux de ferritine a diminué régulièrement.

Il m'est arrivé un jour de faire une saignée en même temps qu'un monsieur, qui lui avait 12 000, 12 000 unités, et lui ça faisait, je ne sais pas combien de temps, près d'un an qu'il faisait des saignées et lui, ça ne bougeait pas. Ce monsieur, il avait des ulcères et lui s'inquiétait, je voyais bien qu'il s'inquiétait beaucoup !

**Cc : Parlez-moi un peu plus de vos traitements. Vous êtes traité depuis le début ?**

P5 : Oui ! Alors au début, alors c'est amusant parce qu'au début en fait, il n'y avait pas le matériel adapté à la saignée puisque donc on me piquait la veine et il y avait un petit tuyau qui descendait dans une bouteille posée par terre et on attendait que ça se passe donc là, la saignée pouvait durer facilement entre une demi-heure et trois quarts d'heure.

Depuis quelques temps, je sais pas, ça fait bien un an, au moins un an ! Il y a un matériel de saignée qui je pense, est le même matériel que pour les dons du sang, donc ouais ça se passe très bien ! On sent que le trocart est plus gros donc ça chauffe un peu quand l'infirmière pique mais après... La saignée en dix minutes, un

quart d'heure maximum, le prélèvement est fait.

**Cc : Donc ça se passe plutôt bien ?**

P5 : Ah ouais ouais très bien ! Très très bien !

**Cc : La découverte de l'hémochromatose a changé quoi dans votre vie ? Au quotidien ? Vos habitudes, vos loisirs ?**

P5 : Bah, moi je dirais que mes habitudes, le quotidien pff !

Le tout début c'était de s'organiser parce qu'il fallait que j'ai une saignée par semaine, donc c'était s'organiser, quand on allait en vacances, il fallait avoir un endroit où faire les saignées. Euh Mais sinon rien de particulier... (Réfléchit) euh, non !

**Cc : Et à votre travail ?**

P5 : Alors à mon travail, bon, euh, comme ils se sont un peu inquiétés parce que, enfin je crois c'était le lundi à cette époque là, tous les lundis après-midi, bah je disparaissais quasiment. Bah je leur ai dit que j'avais cette maladie et... et je leur ai dit aussi qu'il fallait qu'ils s'en méfient parce que j'avais vu que c'était la maladie génétique la plus répandue dans la race caucasienne, comme on dit, et entre 3 et 6 pour 1000 de la population et je leur ai dit de se méfier parce qu'il vaut mieux le savoir plus tôt que plus tard et voilà !

En fait je faisais le calcul : comme on était une société de 700 personnes et donc moi je l'avais, et une autre personne pouvait très bien l'avoir donc il fallait mieux se faire faire un petit dosage là pour voir !

**Cc : Avec vos amis et votre entourage ?**

P5 : Ah non, je ne pense pas. De temps en temps on me demande des nouvelles de ce côté là mais les amis aussi, ça a été.

**Cc : Vous avez informé votre famille de ce diagnostic ?**

P5 : Alors j'ai informé, j'ai fait informer mon frère. Et puis il a fait passer le message par quelqu'un, puisque je ne vois plus mon frère, qu'il n'avait pas l'hémochromatose. Donc voilà j'avais fait mon devoir.

**Cc : Et vos enfants ?**

P5 : Alors mes enfants ! Je ne sais plus ce qu'ils ont fait ! (Rire)

**Cc : Vous les avez informé en tout cas ?**

P5 : Ah oui oui oui ! Ils savent, ils savent et maintenant ils sont grands. S'ils ont un doute... bah qu'ils regardent tout de suite !

**Cc : Ils ont réalisé le test génétique eux aussi ?**

P5 : Je ne pense pas (rire)

**Cc : Sur le plan administratif, ça a changé quelque chose ?**

P5 : En dehors du fait que j'ai dû quitter mon travail tous les lundis pour aller faire ma petite saignée.

Euh, si par contre, il y avait quelque chose qui m'avait fortement déplu !

Ben c'était qu'en fait le test génétique n'était pas pris en charge par la sécu et donc j'avais attaqué, je crois que c'est la sécu, pour leur dire que c'était quand même incohérent d'être d'un côté, pris en charge à 100 % et que par contre, le test génétique pour confirmer la maladie n'était pas pris en charge. Je trouve ça complètement idiot. Donc je suis allé au, je crois que c'était le tribunal administratif de Laon, et mon argument, même s'il était raisonnable, avait été rejeté puisque l'hémochromatose n'était pas dans une certaine classification, une certaine catégorie, je crois que c'était ça, et de fait... l'analyse génétique n'était pas prise en compte et pas remboursée. Peut-être que ça a changé maintenant ! Je ne sais pas ?

**Cc : Pour vous, vivre avec l'hémochromatose, c'est comment ?**

P5 : C'est moins pire que toutes les autres maladies, seulement si on est dépisté à temps.

**Cc : Quelle est la place de votre médecin traitant dans votre suivi ?**

P5 : Eh bien le médecin traitant et l'équipe infirmière aussi...

Alors moi j'ai découvert l'hôpital à ce moment-là et les fausses idées qu'on peut s'en faire ! Euh, c'est quoi la question déjà ?

**Cc : La place de votre médecin traitant !**

P5 : Le médecin traitant, je pense qu'il est informé et puis, voyant qu'il n'y a rien de particulier, il (cherche)... Il voit passer les résultats qui sont bons donc voilà.

Par contre il y a une autre chose qui est assez intéressante, visiblement les

médecins conseils des assurances, sont soit pas très informés de ce que c'est que cette maladie quand elle est traitée et que le traitement est efficace, puisque à plusieurs occasions, j'avais fait une demande de prêt et l'assurance (Rire) soit, mettait des primes tellement chères que le prêt ne servait plus à rien, ou, comment dirais-je, soit refusait la prise en charge ; l'octroi d'une assurance. Si bien que ça s'est terminé par quelque chose que moi j'accepte volontiers, c'est que l'assurance fait une exclusion, en cas de décès dû à la maladie donc l'hémochromatose. Et qui serait cause du décès et du fait du non traitement.

C'est à dire donc voilà et je pense pas que ce soit par le foie que je vais mourir enfin par l'hémochromatose que je vais mourir un jour !

**Cc : Et quels conseils donneriez-vous à une de vos connaissances atteinte de l'hémochromatose ?**

P5 : Moi le conseil que j'ai à donner, c'est bien suivre les saignées et ne pas avoir peur. Franchement je pense que c'est la maladie sympa pour moi ! (Rire)

**Cc : Vous êtes guéri ?**

P5 : Ah je pense qu'on n'en guérit jamais puisque c'est génétique mais oui pour moi je suis soigné. Pour moi il n'y a pas plus de risques. Alors je me fais peut-être des illusions mais je crois pas, non non non ! (Regard interrogateur)

**Cc : Et avez-vous des conseils à donner à votre médecin traitant ?**

P5: Des conseils non ! Je ne saurais pas donner des conseils.

Non mais je pense que...

Alors c'est amusant parce que j'ai eu l'impression, au début de la maladie, que entre guillemets, elle était inconnue, pas inconnue mais statistiquement peu probable pour un médecin de l'avoir dans sa population de patients, d'avoir quelqu'un qui a l'hémochromatose !

Moi je dirais qu'il ne faut pas hésiter, de temps en temps, je dirais, peut-être tous les dix ans, disons quelque chose comme ça, de faire un petit dosage en ferritine pour voir et puis voilà ! Je pense ! Voilà.

**Cc : Donc une certaine forme de dépistage à commencer jeune ?**

P5: Oui, je pense que oui, chez les hommes, oui plus tôt que chez les femmes, on comprend tous pourquoi. (Sourit)

Euh, oui moi je pense qu'il faut envisager un dépistage systématique puisque la conséquence d'un non traitement, quand même, ça peut être la greffe du foie et la mort carrément !!! Quand même !! Donc je pense que ça vaut le coup et que ça coûte pas cher en plus, comparé à ce que peut coûter le traitement ouais, ouais !

**Cc : Avez-vous des choses à rajouter ?**

P5 : Non, non d'abord je vais vous remercier d'avoir pensé à moi pour m'interviewer !

Ah, non moi j'ai vu à l'hôpital où je me fais suivre, et traiter ; j'ai vu l'évolution du service qui s'occupe du traitement de l'hémochromatose et l'organisation et l'abondance aujourd'hui de patients qui viennent ! Si ! J'aurais autre chose à rajouter c'est un peu décevant que les poches de sang récupérées, passent à la poubelle !

**Cc : Ce n'est pas le cas partout.**

P5 : Ah bon ! parce que, j'ai fait le calcul, à raison d'un demi-litre par semaine, j'ai dû donner 80 litres de sang et ces 80 litres sont passés à la poubelle donc je pense qu'il y a quelque chose de mieux à faire ! Peut-être les plaquettes, ou des choses comme ça, même si c'est pas pour faire de la transfusion mais je pense que tout n'est pas à jeter dans le sang de quelqu'un qui a l'hémochromatose !!!

**Cc : Merci à vous !**

P5 : Je vous en prie ! Le plaisir est partagé !

## Annexe 4 : Avis favorable du CIER du GHICL



### Avis du comité interne d'éthique de la recherche médicale (CIER) du GHICL

Numéro d'ordre de l'avis : 2016-05-02  
Intitulé de la recherche : Vivre avec l'hémochromatose : regards des patients atteints  
Investigateur ou responsable du projet : Caroline CLEMENT  
Promoteur : GHICL  
Lieu où se déroule la recherche : Centre hospitalier de saignées (Tourcoing et Lille)

Documents sur lesquels le comité (protocole, document d'information et/ou de consentement remis aux sujets participants...) : Grille CIER, lettre d'information, formulaire de consentement

Date de réunion du comité d'éthique : 25/05/2016

Personnes ayant délibéré :

- ✓ Le responsable adjoint du DRM : Mme Demilly
- ✓ Un expert médical : Dr Lansiaux

#### Avis du comité d'éthique du GHICL

- ✓ **Avis favorable sans restriction**
- Avis favorable avec demande de modifications** (avis temporaire) : voir fiche « demande de modifications du CIER » jointe à cet avis
- Avis défavorable**
  - motivations :
  - recommandations :

**Le Responsable adjoint du DRM**

Nom : DEMILLY Magali

Date : 07/08/2016

Signature :

Département de la Recherche Médicale  
**GHICL-FMM**  
Hôpital Jean Philibert  
Rue du Grand But - B249 - 59482 Lomme Cedex  
Tél. : 03 20 22 57 50 - Fax : 03 20 22 57 67

**l'Expert médical du GHICL**

Nom : LANSIAUX Amélie

Date : 09/08/2016

Signature :

**AVIS FAVORABLE SANS RESTRICTION**

## Annexe 5 : Description de l'échantillon

Patients	Origine	Sexe	Age	Profession	Age au diagnostic	Ferritinémie et CST au diagnostic	Circonstances de découverte	Mutations du gène HFE	Phase du traitement	Lieu du traitement
1	Nord	M	66	Technicien de terrain	63	730µg/l, ?	Fatigue	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
2	Nord	M	81	VRP multicarte	79	1262µg/l; 48%	Fortuit	C282Y/H63D	Entretien	Hôpital
3	Nord	M	70	Agent de maitrise	68	1398µg/l; 61%	Crampes	C282Y/H63D	Entretien	Hôpital
4	Nord	M	25	Juriste	25	500µg/l; 92%	Gingivorragies	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
5	Finistère	M	65	Ingénieur	48	6290µg/l; 94%	Signes digestifs	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
6	Nord	F	68	Artisan	52	?; 55%	Fracture de fatigue	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
7	Nord	M	49	Electricien	48	1500µg/l; >70%	Arthralgies	C282Y/H63D	Induction	Hôpital
8	Nord	M	71	Représentant	61	950µg/l; ?	Enquête familiale	C282Y/H63D	Entretien	Hôpital
9	Nord	M	74	Vendeur	61	1014µg/l; 65%	Fortuit	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
10	Nord	M	60	Cheminot	44	4700µg/l; 96%	Teint jaune	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital
11	Nord	F	58	Secrétaire	54	542µg/l; 45%	Enquête familiale	C282Y/H63D	Entretien	Hôpital
12	Portugal	M	30	Responsable trésorerie	17	?; 58,2%	Enquête familiale	C282Y/C282Y	Entretien	EFS
13	Nord	M	32	Médecin	31	650µg/l; 74%	Enquête familiale	C282Y/C282Y	Entretien	Domicile
14	Finistère	F	35	Agricultrice	35	523µg/l; 76%	Fatigue	C282Y/C282Y	Induction	Domicile
15	Nord	F	51	Assistante de direction	22	500µg/l; >90%	Enquête familiale	C282Y/C282Y	Entretien	EFS
16	Nord	M	28	Formateur	24	>600µg/l; ?	Fortuit	C282Y/C282Y	Entretien	EFS
17	Nord	M	66	Policier	65	5122µg/l; 97,5%	Fatigue	C282Y/C282Y	Induction	Domicile puis EFS
18	Pas-de-Calais	M	73	Cadre industriel	54	1500µg/l; ?	Fortuit	C282Y/C282Y	Entretien	Hôpital puis EFS
19	Nord	M	77	Dentiste	72	1292µg/l; 86,8%	Fortuit	C282Y/C282Y	Entretien	EFS
20	Nord	F	57	Agent administratif	53	560µg/l; 63,5%	Enquête familiale	C282Y/C282Y	Entretien	EFS

**AUTEUR : Nom : CLEMENT**

**Prénom : Caroline**

**Date de Soutenance : 1 juin 2017**

**Titre de la Thèse : Vivre avec l'hémochromatose héréditaire : regards des patients traités. Etude qualitative par entretiens semi-directifs.**

**Thèse - Médecine - Lille 2017**

**Cadre de classement : Médecine**

**DES + spécialité : Médecine générale**

**Mots-clés : Qualitative, Hémochromatose, Vécu, Qualité de vie, Médecin généraliste**

**Résumé :**

**Contexte :** Les circonstances de diagnostic de l'hémochromatose primitive sont variées. Un diagnostic précoce est fondamental d'autant qu'il existe un traitement de référence efficace sur la survie des patients. La qualité de vie du patient atteint d'une maladie génétique chronique potentiellement symptomatique peut être impactée. L'objectif de cette étude était de comprendre le vécu du patient atteint d'hémochromatose héréditaire et traité dans le but d'améliorer l'accompagnement.

**Méthode :** Etude qualitative multicentrique par analyse thématique de contenu sur entretiens semi-directifs. L'échantillon de patients traités pour une hémochromatose de type 1 était raisonné diversifié. L'étude est menée jusqu'à saturation des données. Il y a eu double codage.

**Résultats :** 20 patients de 25 à 81 ans ont été interrogés entre octobre 2016 et avril 2017. L'expression phénotypique de la maladie à sa découverte était disparate. Les réactions à l'annonce du diagnostic variaient entre deux extrêmes : de l'inquiétude à de la sérénité, d'une perception de la maladie banale à une maladie dangereuse. Cependant, les patients vivaient bien avec leur maladie. Beaucoup se sentaient en bonne santé. C'était une prise de conscience de leur statut de malade chronique, apaisée par l'existence d'un traitement efficace. Il n'y avait pas de stigmatisation. La qualité de vie n'était que peu impactée. Des répercussions physiques étaient cependant soulignées. Les saignées pouvaient être accueillies favorablement et étaient jugées efficaces. L'implication du personnel soignant contribuait au ressenti positif et renforçait l'adhésion thérapeutique. Toutefois, des jeunes patients évoquaient leur défaut d'assiduité dans le suivi de la maladie et du traitement. Un manque de connaissances des patients était retrouvé. Pathologie suivie par le gastro-entérologue, la prise en charge en ville était insuffisante.

**Conclusion :** L'intégration du patient au centre de sa prise en charge par une meilleure information et l'accentuation du rôle du médecin généraliste dans le suivi de la pathologie, en favorisant une prise en charge coordonnée, permettront l'optimisation de l'accompagnement du patient.

**Composition du Jury :**

**Président : Monsieur le Professeur Alexandre Louvet**

**Asseseurs : Monsieur le Professeur Denis Deleplanque**

**Madame le Docteur Florence Petit**

**Madame le Docteur Isabelle Fajardy**

**Directeur de thèse : Monsieur le Docteur Eric Legrand**