

# Le centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique

Le centre de référence, labellisé depuis 2007, a pour but de proposer, pour les patients et les médecins, un recours pour la prise en charge diagnostique ou thérapeutique des surcharges en fer rares d'origine génétique. Ces maladies surviennent lorsqu'une personne est porteuse d'une anomalie sur certains gènes impliqués dans le métabolisme du fer, entraînant une accumulation de fer dans l'organisme. L'excès de fer va avoir des conséquences délétères sur les organes et peut provoquer des complications à long terme.



## Les missions du centre de référence sont de :

- > Faciliter le diagnostic et le traitement des surcharges en fer rares
- > Améliorer la prise en charge des patients sur le territoire national, en partenariat avec les centres de compétences
- > Proposer une aide à la coordination du dépistage familial de ces maladies génétiques pour prévenir la survenue de complications
- > Développer des travaux de recherche pour améliorer les connaissances et la prise en charge de ces maladies
- > Informer les patients, leur entourage, et les professionnels de santé sur les pathologies de surcharge en fer

## En pratique :

Le centre de référence propose une aide à la prise en charge diagnostique et/ou thérapeutique des patients présentant une surcharge en fer.

Les patients dans le cadre de leur parcours de soins, peuvent après avoir consulté leur médecin généraliste ou un médecin spécialiste, avoir besoin d'un avis complémentaire.

Dans ce contexte le Centre de Référence reçoit les patients en consultation, ou bien des demandes d'avis ou d'analyse génétique transmises par des médecins pour des suspicions de surcharges en fer rares d'origine génétique.


Cette procédure de demande d'avis au Centre de référence par des demande transmises *via* une fiche clinico-biologique permet, quand cela est plus pratique, d'éviter un déplacement parfois inutile du patient.

Si nécessaire, les patients peuvent également être reçus en consultation par un des médecins du centre de référence ou des centres de compétences. Au CHU de Rennes, les consultations sont assurées par des médecins du service des maladies du foie.

Chaque demande est ensuite analysée lors d'une réunion multidisciplinaire entre hépatologues, biologistes moléculaires, biochimistes et chercheurs. Ces différentes spécialités permettent chacune dans leur domaine de compétence, d'apporter une expertise spécifique dans ces pathologies souvent complexes.

A l'issue de cette consultation la conduite à tenir pour établir un diagnostic et/ou la prise en charge thérapeutique est proposée.

Lorsqu'une anomalie génétique est mise en évidence chez un patient, dans le cadre de la nécessaire information des apparentés par le patient lui-même, le centre de référence peut proposer une aide à l'organisation du dépistage familial pour aider le patient à diffuser l'information la plus claire et pertinente possible.

Pour plus d'informations, nous vous invitons à consulter le site du [centre de référence des hémochromatoses](#). 



CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE RENNES

This site uses cookies to enhance your navigation and improve the content offered to you.  
However, you can disable them at any time.

✓ OK, ACCEPT ALL

PERSONALIZE