

# Arbre décisionnel HAS 2026

**1/ Indication Hyperferritinémies héréditaires sans surcharge en fer**  
**Le Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (HHCS ou SCHH) est inclus dans cette indication.**

Pré requis nécessaires à transmettre avec la demande, en plus du phénotype clinique :

- Bilan biologique = Ferritinémie et coefficient de saturation de la transferrine (CST)
- CHF à l'IRM (ou biopsie)
- Exclusion de causes secondaires à l'hyperferritinémie

**Panel des Hyperferritinémies héréditaires sans surcharge en fer**

Avis n°2026.0018/AC/SEAP du 19 mars 2026 du collège HAS =

*FTL, SLC40A1, BMP6, CP, STAB1*

La HAS considère que le séquençage haut débit ciblé des panels de gènes dans le cadre des hyperferritinémies génétiques sans surcharge en fer peut être réalisé en troisième intention après :

- le bilan biologique initial pour un diagnostic d'hyperferritinémie, comprenant la ferritinémie et le coefficient de saturation de la transferrine ;
- la recherche d'une surcharge en fer par imagerie (IRM) et l'exclusion des causes secondaires d'hyperferritinémie.

Dans cette indication, le panel de gènes permettant la recherche d'altérations moléculaires pertinentes est composé des cinq gènes suivants : *FTL, SLC40A1, BMP6, CP, STAB1*.

**2/ Indication Surcharge en fer rares**

**Les hyperferritinémies avec surcharge en fer sont incluses dans cette indication.**

Pré requis nécessaires à transmettre avec la demande, en plus du phénotype clinique :

- Bilan biologique = Ferritinémie et coefficient de saturation de la transferrine (CST)
- **Recherche ciblée du variant *HFE:C282Y***
- CHF à l'IRM (ou biopsie)
- Exclusion de causes secondaires à l'hyperferritinémie

**Panel des Surcharge en fer rare, Avis n°2026.0019/AC/SEAP du 19 mars 2026 du collège =**

*HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6, CP, TF, STAB1*

La HAS considère que le séquençage haut débit ciblé des panels de gènes dans le cadre des surcharges en fer génétiques rares peut être réalisé en quatrième intention après :

- le bilan biologique initial pour un diagnostic d'hyperferritinémie, comprenant la ferritinémie et le coefficient de saturation de la transferrine ;
- la recherche de la mutation p.C282Y du gène HFE par une méthode d'analyse moléculaire ciblée ;
- la recherche d'une surcharge en fer par imagerie (IRM) et l'exclusion des causes secondaires d'hyperferritinémie.

Dans cette indication, le panel de gènes permettant la recherche d'altérations moléculaires pertinentes est composé des neuf gènes suivants : *HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6, CP, TF, STAB1*.