



POLE BIOLOGIE-PATHOLOGIE
DEPARTEMENT D'HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE

Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ

UNITE DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ

Dr Muriel GIANZILY-BLAIZOT

Dr Séverine CUNAT

Secrétariat: 04 67 33 70 31 / 3 70 33

Fax : 04 67 33 70 36

Montpellier, le 17 octobre 2014

Revu et d'actualité au 17 mai 2019

Chers collègues,

Nous souhaitons vous informer de la modification de notre démarche pour le diagnostic moléculaire de l'hémochromatose *HFE* au laboratoire d'Hématologie.

L'évolution des connaissances fait qu'il est bien établi, aujourd'hui, que l'homozygotie C282Y constitue le principal terrain génétique qui peut conduire à une surcharge en fer et à une hémochromatose. Dans une moindre mesure, l'hétérozygotie composite C282Y et H63D peut être associée à des perturbations du bilan martial et des surcharges cliniques modérées à fortes, s'il existe des cofacteurs génétiques ou acquis.

Par contre, les autres génotypes, et notamment l'hétérozygotie ou l'homozygotie H63D ne s'accompagnent pas - isolément - de surcharge martiale. Certaines données de la littérature plaideraient simplement en faveur d'un rôle protecteur contre la carence en fer.

C'est pourquoi la démarche pour les demandes de génotypage *HFE* reçues au laboratoire sera désormais la suivante :

- En première intention : génotype *HFE* C282Y seul
 - > *Si sujet homozygote C282Y* = diagnostic d'hémochromatose *HFE* (ou de terrain favorisant l'hémochromatose) ➔ arrêt des analyses
 - > *Si sujet hétérozygote C282Y* ➔ génotype H63D (à la recherche d'une hétérozygotie composite C282Y/H63D)
 - > *Si absence de C282Y* ➔ arrêt des analyses (recherche du variant H63D inutile)

Bien entendu, en cas de surcharge martiale avérée (CHF/IRM), nous pourrons à votre demande poursuivre les investigations génétiques par l'étude des autres gènes impliqués dans les surcharges martiales héréditaires. N'hésitez pas à nous contacter pour en discuter.

Bien cordialement

Pr Patricia Aguilar-Martinez

Dr Séverine Cunat