



CHU DE MONTPELLIER - PÔLE BIOLOGIE-PATHOLOGIE  
**SITE UNIQUE DE BIOLOGIE**

**Génétique constitutionnelle de l'hématologie (R+3)**

Pr Alain STEPANIAN

371, av. du Doyen Gaston Giraud - 34295 MONTPELLIER Cedex 5

☎ 04 67 33 74 56 📠 04 67 33 68 68 ✉ sec-hemato-genet@chu-montpellier.mssante.fr

🌐 <http://www.chu-montpellier.fr/fr/genet/diagnostic/>

Montpellier, le 17 octobre 2014

*Revu et d'actualité au 07 janvier 2026*

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 pourrions 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 à vous

Dr Séverine Cunat

Pr Patricia Aguilar-Martinez