



# Hémochromatose et fer

Responsable : Pr P. Aguilar-Martinez

## Diagnostic génétique

Laboratoire membre du [Réseau DGOS](#) "maladies rares du fer" **Centre de compétence** pour les maladies rares du fer du CHU de Montpellier

## Maladies explorées

- Hémochromatose de l'adulte - Hémochromatose juvénile - Maladie ferroportine - Syndrome cataracte hyperferritinémie

## Principaux gènes étudiés

Hémochromatose fer (*HFE*), hepcidine (*HAMP*), hémoglobine (*HJV/HFE2*), récepteur 2 de la transferrine (*TFR2*), ferroportine (*SLC40A1*), ferritine (*FTL*)

[Arbre décisionnel](#)

## Coordonnateur du Centre de compétences des maladies rares du fer du CHU de Montpellier

## Registre des hémochromatoses génétiques du Languedoc-Roussillon

Laboratoire membre du réseau DGOS "maladies rares du fer" Registre des hémochromatoses génétiques de la région Languedoc-Roussillon

### Consultations

Centre de dépistage des maladies rares du globule rouge et du fer :

Pr P. Aguilar-Martinez, tél. 04 67 33 70 31

[labo-hemato@chu-montpellier.fr](mailto:labo-hemato@chu-montpellier.fr)

**Tél. 04 67 33 70 31**

**Fax. 04 67 33 70 36**

**CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE MONTPELLIER**

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/hematologie-biologique/genetique-moleculaire/hemochromatose-et-fer>

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE MONTPELLIER

191 av. du Doyen Giraud  
34295 Montpellier cedex 5