

22 Mai 2013

RE/ Indications analyse du gène *HFE* (hémochromatose héréditaire)

Chers Collègues,

Nous vous informons que depuis ce 1<sup>er</sup> janvier 2013, selon une décision prise au niveau national par les 8 Centres de génétique humaine, la recherche des mutations fréquentes du gène *HFE* responsables de l'hémochromatose héréditaire de type 1 (C282Y et H63D) sera réalisée uniquement dans les conditions suivantes :

dans le cadre de la mise au point diagnostique d'une suspicion d'hémochromatose :

L'un des 2 paramètres suivant doit être augmenté

- ferritinémie : > norme du laboratoire
- coefficient de saturation de la transferrine  $\geq 45\%$ ,

dans le cadre du dépistage :

- apparentés au 1<sup>er</sup> degré
- partenaires des porteurs d'une mutation du gène *HFE*.

En pratique :

- il est donc nécessaire **d'indiquer le coefficient de saturation de la transferrine ainsi que la ferritinémie sur la prescription d'examen** ;
- il est important de **vérifier que l'analyse n'a pas déjà été précédemment réalisée dans un autre laboratoire**, étant donné qu'une seule analyse *HFE* peut être réalisée chez un même patient,

Les analyses déjà en cours seront finalisées, même si les critères ne sont pas remplis.

Pour que les analyses puissent être réalisées dans les plus brefs délais, l'indication doit être clairement indiquée sur la prescription (formulaire 27). Un nouveau formulaire 27 reprenant ces critères sera disponible prochainement. En l'absence de l'indication requise, nous enverrons une demande d'information complémentaire (formulaire de non conformité) au prescripteur. La réponse à cette demande sera déterminante pour la poursuite de l'analyse génétique et le rendu du protocole.

Nous restons bien entendu à disposition pour toute information complémentaire.

Miikka Vikkula

Coordonnateur du Centre de Génétique Humaine

Hélène Antoine-Poirel  
Responsable médical du test *HFE*  
tel : 46781  
helene.antoine-poirel@uclouvain.be

Andreas Diplas  
Responsable scientifique du test *HFE*  
tel : 46723  
andreas.diplas@uclouvain.be