



Hypercholestérolémie familiale génétique : Quand y penser ?

LDL- c >1,9 g/l chez l'adulte
LDL- c >1,6 g/l chez l'adulte sous traitement hypocholestérolémiant

et

Dépôts visibles
de cholestérol

ou

Histoire personnelle
ou familiale de maladie
cardiovasculaire précoce

ou

Histoire familiale
d'hypercholestérolémie



Médecin traitant
ou spécialiste libéral



Centre spécialisé

1 - Avis de médecins experts
(détermination des objectifs thérapeutiques...),

Confirmation diagnostic (génétique)
et dépistage en cascade

2 - Explorations cardiovasculaires
si non réalisées au préalable

3 - Consultation pluridisciplinaire :
diététicienne, tabacologue...

Qu'est-ce que l'Hypercholestérolémie Familiale ?

L'Hypercholestérolémie Familiale est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes dans le monde. C'est une maladie génétique de transmission autosomique dominante. Elle existe sous 2 formes :

- **Une forme hétérozygote** (1 personne sur 200 à 1 sur 500)
- **Une forme homozygote** (1 sur 1 million)

Elle est caractérisée par un taux élevé de LDL- cholestérol plasmatique depuis la naissance en lien avec un défaut d'épuration du LDL- cholestérol, secondaire à une anomalie génétique. Plusieurs mutations ont été identifiées (LDL-Récepteur, Apo-B, PCSK9).

L'exposition des artères à un taux de LDL- cholestérol élevé depuis la naissance expose à des accidents cardiovasculaires précoces. Le risque de présenter une maladie coronarienne est multiplié par 13 par rapport à la population générale en l'absence de traitement.

En l'absence de traitement, 50% des hommes avant l'âge de 50 ans et 30% des femmes avant l'âge de 60 ans, porteurs de l'Hypercholestérolémie Familiale auront un événement coronarien.

Il s'agit donc d'une maladie fréquente, sous diagnostiquée (9 patients sur 10 s'ignorent !) et potentiellement grave.

Les principaux diagnostics différentiels sont :

Hypothyroïdie, Cholestase, Syndrome néphrotique, Insuffisance rénale, Grossesse, Certains traitements.

Prise en charge de l'Hypercholestérolémie familiale

La prise en charge est globale et on recommande :

- **Un bilan cardiovasculaire**
 - ECG initial
 - Epreuve d'effort : obligatoire en cas de symptômes ou avant la reprise d'une activité physique après l'âge de 40 ans.
 - Ce bilan doit être régulier et est à répéter en fonction du contexte clinique
- **Le sevrage tabagique**
- **Des conseils hygiéno-diététiques**
 - Alimentation équilibrée de type Méditerranéenne.
 - Activité physique régulière après bilan cardiovasculaire après l'âge de 40 ans.
- **Optimisation du traitement par statines**
 - Introduction d'un traitement par statine en 1^{ère} intention
 - Association avec Ezetimibe si l'objectif du LDL - cholestérol n'est pas atteint.
- **Dépistage de la famille**
 - Bilan lipidique à prescrire aux apparentés

Intérêt du dépistage génétique

La mise en évidence d'une mutation génétique permet de poser le diagnostic formel d'hypercholestérolémie familiale génétique, de faciliter le dépistage des apparentés et le conseil génétique, de fixer des objectifs de LDL- cholestérol et d'améliorer l'observance thérapeutique.

Description du programme

Un programme d'optimisation du repérage et de la prise en charge des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale est mis en place en Midi-Pyrénées. Il est issu d'une large concertation avec les professionnels libéraux (médecins, biologistes, pharmaciens), hospitaliers et association de patients.


Structuré sur la base de la coordination inter-professionnelle « Ville-Hôpital », ce programme comprend :

- **Une alerte sur les bilans biologiques à partir de :**
 - LDL- c >1,9 g/l chez l'adulte
 - LDL- c >1,6 g/l chez l'adulte sous traitement hypocholestérolémiant
- **Des documents d'information pour les patients remis par les professionnels de santé.**
- **Des séances de sensibilisation pour les médecins libéraux sur les modalités de prise en charge et de suivi des patients.**
- **L'accès possible à une consultation spécialisée en hôpital de jour (Centre de Détection et de Prévention de l'Arthérosclérose) au sein du CHU Rangueil selon des modalités définies dans le programme et en accord avec votre médecin.**

Ce programme expérimental fait l'objet d'une évaluation

**Centre de Détection
et de Prévention de l'Athérosclérose**

LES ACTIONS

-  **Avis de médecins experts**
Détermination des objectifs thérapeutiques
-  **Explorations cardiovasculaires si non réalisées au préalable**
-  **Confirmation du diagnostic**
Analyses génétiques
-  **Dépistage familial**
-  **Consultations pluridisciplinaires**
(Diététicienne, Tabacologue...)

Références :

Recommandations de la Nouvelle Société Française d'Athérosclérose : PressMed2013;42:930-50

Consensus de la Société Européenne d'Athérosclérose : Eur Heart J-2013;34:3478-3490

ANHET (Association Nationale des Hypercholestérolémies Familiales) : <http://www.info-hf.fr>

Orpha.net

FICHE DE LIAISON

NOM : Prénom :

Date de naissance :

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Médecin traitant :

E-mail Médecin traitant :

Antécédents personnels ou familiaux d'évènements cardiovasculaires prématurés
(< 55 ans chez l'homme, < 60 ans chez la femme)

Antécédents familiaux d'hypercholestérolémie sévère (LDL-c > 1,9 g/l)

Taux de LDL- Cholestérol

Maximal

Dernier bilan (sous traitement hypocholestérolémiant : oui non)

Justification de la consultation spécialisée :

LDL- c élevé (> 2,5 g/l)

Résistance traitement

Autre : à préciser...

CDPA

Fédération de cardiologie

CHU Rangueil - Toulouse

Tél. : 05 61 32 33 39

Email : ferrieres.d@chu-toulouse.fr

**Penser à venir à la consultation
au centre spécialisé avec :**

- Bilan lipidique
(avant la mise sous traitement)
- Bilan lipidique le plus récent
- Bilan cardiovasculaire (si réalisé)
- Ordonnance de tous vos traitements