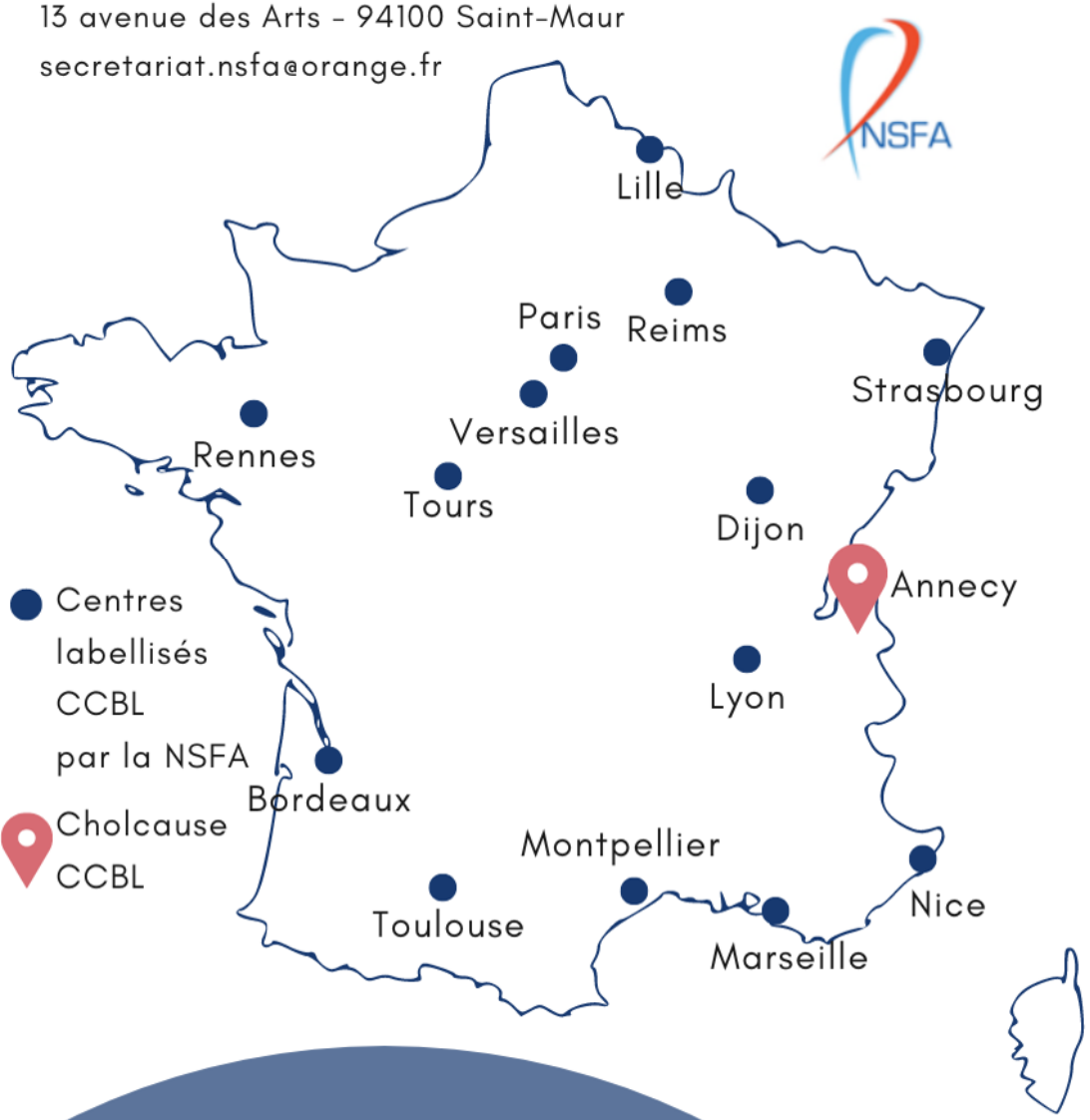
Nouvelle Société Française d'Athérosclérose (NSFA)
13 avenue des Arts - 94100 Saint-Maur
secretariat.nsfa@orange.fr



Guide réalisé à l'initiative du CCBL*du Centre Hospitalier Annecy Genevois

Septembre 2022

Dr BERTOIN Florence
Dr BOUCHOT Océane
Dr CARREAU Agnès
Dr FONTEILLE Annie

Centre Clinico-Biologique des Lipides et de l'Athérosclérose

Réalisé par Infectiologie du CHANGE - Julie DELMAS & Océane VENDRASCO -

DÉPISTAGE DE L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

POCKET GUIDE

CH ANNECY GENEVOIS

L'hypercholestérolémie familiale se caractérise par un taux élevé de LDL cholestérol plasmatique depuis la naissance et une anomalie génétique

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

Votre patient a un taux isolé de cholestérol LDL ⩾ 1,90 g/L ou ⩾ 1,60 g/L chez les moins de 15 ans connu depuis longtemps

Dans la famille paternelle ou maternelle de votre patient, il existe des maladies cardiovasculaires précoces avant 55 ans

Votre patient a 55 ans ou moins et il vient de faire un accident coronarien ou un AVC ou une artérite des membres inférieurs

ET / OU

Votre patient est éligible au dépistage de l'hypercholestérolémie familiale

Prise de RDV en Centre Spécialisé CHOLCAUSE 74 pour:



- confirmation du diagnostic
- prise en charge globale
- dépistage familial en cascade
- proposition thérapeutique dès l'âge de 5-8 ans

Sécrétariat CHOLCAUSE au CHANGE
nbarassi@ch-annecygenevois.fr
04.50.63.63.38

Quand penser à l'Hypercholestérolémie Familiale ?

LDLc > 1,9 g/L chez l'adulte et **Tg < 2g/L**
LDLc > 1,6 g/L chez l'enfant
LDLc > 1,6 g/L sous traitement hypocholestérolémiant et **Tg < 2g/L**

et

Histoire personnelle de **MALADIE CARDIOVASCULAIRE PRECOCE** (< 55 ans ♂ ou < 60 ans ♀)

et/ou

DEPOTS visibles de cholestérol

et/ou

HISTOIRE FAMILIALE d'hypercholestérolémie Et/ou cardiovasculaire précoce (< 55 ans ♂ ou < 60 ans ♀)

Médecin traitant
Spécialiste libéral ou hospitalier

EXPLORATIONS CARDIO-VASCULAIRES
selon le niveau de risque

CONSULTATION en CENTRE SPECIALISE

-Confirmation du diagnostic (clinique +/- génétique)
-Prise en charge globale (diététicienne, psychologue, conseiller en génétique)
-Dépistage en cascade des apparentés
-Proposition thérapeutique ajustée selon le niveau de risque

Qu’est ce que l’hypercholestérolémie familiale?

Qu’est ce que l’Hypercholestérolémie familiale ?

L’Hypercholestérolémie Familiale est une **maladie génétique monogénique** de transmission autosomique dominante (50% risque de transmission).

Elle existe sous 2 formes :

* Une **forme hétérozygote**, la plus fréquente (1/200 à 1/250)
* Une **forme homozygote**, rare (1/300 000), la plus grave.

Elle se caractérise par un **taux élevé de LDL cholestérol plasmatique** depuis la naissance, en lien avec un défaut d’épuration du LDL cholestérol et secondaire à une anomalie génétique. Plusieurs mutations ont été identifiées (gène codant pour LDL-récepteur, ApoB, PCSK9).

L’exposition des artères à un taux de LDL cholestérol élevé depuis l’enfance **expose à des accidents cardiovasculaires précoces. Le risque de coronaropathies** est **multiplié par 13** par rapport à la population générale en l’absence de traitement. 50 % des hommes avant 50 ans, et 30 % des femmes avant 60 ans porteurs d’Hypercholestérolémie Familiale non traités, présenteront un évènement cardiovasculaire.

Traités précocement, le risque cardiovasculaire de ces patients se rapproche de celui de la population générale.

Les diagnostics différentiels qui élèvent le LDLc sont l’hypothyroidie, l’insuffisance rénale chronique, les hépatopathies, la gammapathie monoclonale, les traitements (pilule oestroprogestative, corticothérapie, rétinoides, antirétroviraux..).

Recommandations de la Nouvelle Société Française d’Athérosclérose. 2013
Consensus de la Société Européenne d’Athérosclérose 2013
Association Nationale des Hypercholestérolémies Familiales http://www.info-hf.fr

Filière Hypercholestérolémie Familiale au centre hospitalier Annecy Genevois

Nous proposons une **consultation spécialisée pour :**

Faire le diagnostic de cette affection

Chez le patient index : en fonction des éléments cliniques et biologiques recueillis, le score de Dutch est calculé. Un prélèvement génétique pourra être proposé. La mise en évidence d’une mutation génétique permet d’affirmer le diagnostic d’Hypercholestérolémie Familiale Génétique.

Avec son accord, le patient sera inclus dans le registre français d’Hypercholestérolémie Familiale. Son dossier pourra être discuté en réunion de concertation régionale de dyslipidémies complexes.

Etablir une cible thérapeutique

L’objectif de la consultation est également de fixer les cibles thérapeutiques de LDL-cholestérol selon son risque cardiovasculaire et d’adapter le traitement en fonction. Le patient est informé et acteur de sa prise en charge, cela améliore l’observance thérapeutique.

Améliorer le dépistage dans la famille

Le dépistage en cascade des apparentés consiste à établir l’arbre généalogique du patient index puis de dépister par bilan lipidique ses apparentés au premier degré. En fonction de leur propre LDLc, nous leur proposerons une prise en charge adaptée.

Coordonner sa prise en charge globale

-**Bilan cardiovasculaire** en lien avec les spécialistes libéraux
-**Sevrage tabagique**
-**Conseils hygiéno-diététiques** : alimentation équilibrée (régime méditerranéen), activité physique régulière
-Soutien **psychologique**

Il s’agit d’une maladie fréquente, sous-diagnostiquée **(9 patients sur 10 s’ignorent**) et potentiellement grave.

Consultation spécialisée en dyslipidémies complexes
Service cardiologie et endocrinologie centre hospitalier Annecy Genevois
Fax : 0450636953 (préciser pour Mme Barassi)
Email : nbarassi@ch-annecygenevois.fr
Sisra : Avis Dyslipidémie complexe CH Annecy Genevois
dyslipidemiecomplexe@ch-annecygenevois.aura.mssante.fr
Dr Bertoin Florence, Dr Bouchot Océane, Dr Agnès Carreau, Dr Annie Fonteille
Secrétariat : Mme Barassi Nathalie