

LDL-cholestérol élevé...



et si c'était généétique ?

DéChOL  *occitanie*

Optimisation du parcours de soins dans l'hypercholestérolémie et le haut risque cardiovasculaire

Qu'est-ce que l'Hypercholestérolémie Familiale?

Il s'agit d'une des maladies génétiques les plus fréquentes en France. En France, environ 130 000 personnes sont atteintes d'Hypercholestérolémie Familiale Génétique ou HF. C'est une **maladie génétique** caractérisée par une forte élévation du LDL- Cholestérol dès la naissance. Contrairement aux formes classiques, cette maladie dépend moins de l'alimentation, du poids et des facteurs environnementaux. L'Hypercholestérolémie Familiale **augmente le risque cardiovasculaire de 13 fois** par rapport à la population générale.

Transmission familiale

Les enfants des personnes diagnostiquées ont 50% de risque d'être atteints. Un test de dépistage génétique peut être réalisé afin d'identifier le gène responsable de la maladie.



Xanthomes tendineux



Arc cornéen

Comment fait-on le diagnostic ?

Taux de LDL- cholestérol élevé chez l'adulte :

LDL- c >1,9 g/l

LDL- c >1,6 g/l sous traitement hypocholestérolémiant

Histoire personnelle ou familiale :

Maladie cardiovasculaire précoce (angine de poitrine, attaque cérébrale (AVC), infarctus du myocarde) avant 55 ans chez un homme ou avant 60 ans chez une femme.



Xanthélasma

Dépôts visibles de cholestérol (photos ci-dessus)

Moins de **10%** des personnes atteintes sont **diagnostiquées !**

Quelle prise en charge ?

Il existe des traitements adaptés pour traiter cette maladie.

Parlez-en à votre médecin !

Il vous informera et assurera votre prise en charge et votre suivi. Il vous orientera vers le centre spécialisé afin de réaliser le diagnostic et une enquête familiale s'il estime que cela est nécessaire.



Programme de repérage et de prise en charge des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale (HF) mis en place en Midi-Pyrénées

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 interprofessionnelle "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.



Références :

Recommandations de la Nouvelle Société Française d'Arthérosclérose :

Press Med 2013;42:930-50

Consensus de la Société Européenne d'Arthérosclérose :

Eur Heart J 2013;34:3478-3490

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

Orpha.net www.orpha.net