

Parler de l'hypercholestérolémie familiale avec les membres de la famille³

Il est important pour les personnes atteintes d'HF d'en parler avec leur famille et de se renseigner auprès de leurs proches sur la survenue d'accidents cardiovasculaires à un âge précoce. En effet, d'autres membres de la famille pourraient être concernés par cette maladie sans le savoir et de ce fait ne pas être diagnostiqués.

Sachez que l'HF peut être facilement détectée par un bilan lipidique à l'aide d'une prise de sang et une recherche de signes cliniques évocateurs. Si nécessaire, elle pourra ensuite être confirmée par un test génétique. Votre médecin vous fournira des informations complémentaires.

Pourquoi est-il important de consulter un médecin ?

Il est important d'obtenir un avis médical auprès d'un médecin, comme par exemple un spécialiste, pour assurer une prise en charge optimale de l'HF.

Plus d'informations sont disponibles sur le site de l'association de patients Belges atteints d'hypercholestérolémie familiale



1. Nordestgaard BG, et al. *Eur Heart J*. 2013;34:3478-3490.
2. Rader DJ, Hobbs HH. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 18th ed. New York, NY: McGraw-Hill Professional; 2012:3145-3161.
3. Farnier M, et al. *Presse Med*. 2013;42:930-950.
4. Lieberman M, et al. *Basic Medical Biochemistry: A Clinical Approach*. 4th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2013:585-596

Ce que vous devez savoir sur l'hypercholestérolémie familiale

Livret d'information pour le patient

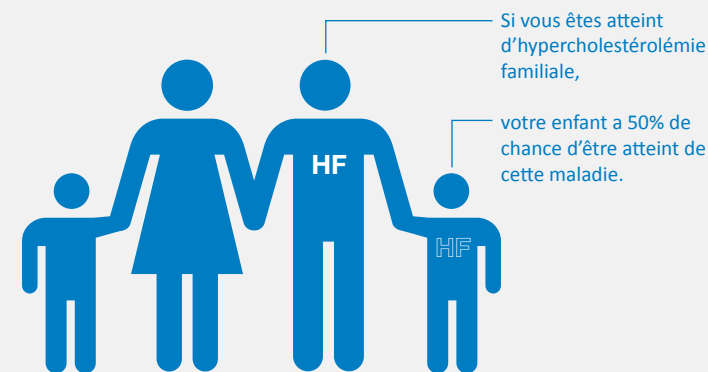
Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale (HF) ?^{1,3}

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est liée à une **anomalie génétique majeure qui se transmet de génération en génération**. Présente depuis la naissance, il s'agit d'une des maladies génétiques les plus fréquentes. L'hypercholestérolémie familiale touche **1 personne sur 200 à 1 personne sur 500*** selon les différentes études.

Elle est caractérisée par un **risque d'accident cardiovasculaire considérablement augmenté** et nécessite une prise en charge précoce et spécifique.

Un taux de cholestérol anormalement élevé, des accidents cardiovasculaires familiaux, plus particulièrement s'ils sont survenus à un âge précoce (moins de 55 ans pour les hommes, ou de moins de 60 ans pour les femmes) peuvent suggérer qu'une famille soit atteinte d'hypercholestérolémie familiale.

Dans une famille où l'un des parents est concerné par cette maladie, **les enfants présentent 50% de risque d'être atteint**.



* Toutefois, les données exactes ne sont pas connues en raison d'un sous-diagnostic des patients.

Comprendre le lien entre l'hypercholestérolémie familiale, le cholestérol et les problèmes cardiovasculaires^{1,4}

Le cholestérol est une graisse (un lipide) qui sert de composant aux membranes cellulaires.

Une petite part du cholestérol nous est fournie par notre alimentation, mais nous en produisons aussi beaucoup, en particulier dans notre foie. Le cholestérol est transporté dans le sang par des transporteurs spécialisés. Il en existe principalement deux types : l'un qui circule du foie vers les différents organes (le transporteur LDL*) et l'autre qui ramène le cholestérol en excès des cellules de l'organisme vers le foie (le transporteur HDL**).

L'hypercholestérolémie familiale est caractérisée par une élévation anormale du LDL-cholestérol (encore appelé « **mauvais cholestérol** ») dans le sang.

Ceci est dû à un dysfonctionnement des capacités d'assimilation du LDL-C au niveau du foie en raison de mutations génétiques.

Des niveaux très élevés de **mauvais cholestérol** (LDL-C) peuvent s'accumuler dans la paroi de certaines artères importantes irrigant notamment le cœur ou le cerveau, ce qui les rétrécit, et entrave la circulation sanguine [fig 1] et peut être à l'origine de crises cardiaques ou d'accidents vasculaires cérébraux (AVC).

Les personnes atteintes d'HF accumulent des niveaux très élevés de **mauvais cholestérol** (LDL-C) depuis la naissance, ce qui les prédispose à un risque accru et prématuré de ces complications cardiovasculaires. C'est pourquoi il est important de diagnostiquer et de traiter cette maladie dès le plus jeune âge.



Fig 1. L'accumulation de mauvais cholestérol (LDL-C) dans le temps provoque un rétrécissement des artères.

* lipoprotéine de basse densité

** lipoprotéine de haute densité

Que faire pour soigner l'hypercholestérolémie familiale ?^{2,3}

Si elle n'est pas traitée, l'HF peut conduire à des événements graves, tels que des crises cardiaques ou des accidents vasculaires cérébraux. Cette maladie doit être prise en charge par un médecin spécialiste.

Un mode de vie sain est recommandé; cependant le régime et l'exercice seuls ne sont pas suffisants pour permettre aux personnes atteintes d'HF de diminuer leur taux de cholestérol et de réduire leurs risques.

Plusieurs types de médicaments existent qui permettent de faire **baissier le mauvais cholestérol (LDL-C) et de réduire le risque de maladie cardiovasculaire**. Votre médecin vous fournira des informations détaillées sur les traitements disponibles.

Quels sont les signes cliniques possibles de l'hypercholestérolémie familiale ?^{1,2,3}

Xanthomes

Dépôts de cholestérol au niveau des tendons de la main et/ou des tendons d'Achille



Xanthélasma

Dépôts de cholestérol autour des yeux



Arc cornéen

Cercle blanc qui fait le tour de l'iris (la partie colorée de l'oeil)

