

Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale?

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie héréditaire qui affecte la capacité de votre corps à éliminer le cholestérol LDL, qui est un des types de cholestérol. Le cholestérol LDL peut provoquer l'athérosclérose, c'est-à-dire des dépôts de plaque dans les artères. Elle peut également affecter la façon dont le sang circule dans votre corps, conduisant à des troubles de la circulation. Cela peut entraîner des crises cardiaques précoces, des accidents vasculaires cérébraux et des maladies artérielles périphériques.

Quand l'HF est-elle suspectée?

- Cholestérol LDL $\geq 5,0$ mmol/L chez les individus de plus de 39 ans
- Cholestérol LDL $\geq 4,5$ mmol/L chez les individus de 18 à 39 ans
- Cholestérol LDL $\geq 4,0$ mmol/L chez les individus de moins de 18 ans
- Si vous ou d'autres membres de votre famille avez subi une crise cardiaque ou un accident vasculaire cérébral à un âge précoce (avant l'âge de 55 ans pour les hommes et 65 ans pour les femmes)
- Si possible, un dépistage génétique doit être proposé pour confirmer le diagnostic d'HF

Il existe deux types d'HF : HF hétérozygote et hypercholestérolémie familiale homozygote. Le tableau ci-dessous montre les différences.

HF hétérozygote	HF homozygote
Un gène anormal hérité d'un seul parent	Un gène anormal hérité des deux parents
Survient chez 1 personne sur 250	Survient chez 1 personne sur 300 000
Cholestérol LDL $>4,0$ mmol/L chez les enfants Cholestérol LDL $>5,0$ mmol/L chez les adultes	Cholestérol LDL >12 mmol/L
Des symptômes physiques potentiels, tels que des dépôts de cholestérol dans l'œil, les tendons, les genoux, les coudes et/ou entre les doigts et les orteils	Des symptômes physiques probables, tels que des dépôts de cholestérol dans l'œil, les tendons, les genoux, les coudes et/ou entre les doigts et les orteils. Cependant ces dépôts ne sont pas toujours présents
Traitement dès l'âge de 8 à 10 ans	Traitement au moment du diagnostic, peu importe l'âge du patient, avec un spécialiste

Comment traiter l'HF?

Plusieurs médicaments sont utilisés pour traiter l'HF. La première classe de médicaments utilisés sont les statines; cependant, elle ne peut pas être utilisée pendant la grossesse. D'autres médicaments peuvent être ajoutés aux statines pour diminuer le cholestérol LDL encore les plus pour atteindre niveaux recommandés. Il y a des médicaments administrés par voie orale (ézétimibe, acide bempédoïque et chélateurs des acides biliaires) et des médicaments injectables (alirocumab et évolocumab). Chez certaines personnes, un traitement appelé aphaérèse de lipoprotéine est utilisé pour éliminer l'excès de cholestérol LDL du corps. Cette procédure est effectuée toutes les une à deux semaines. Pour l'HF homozygote, il existe des traitements supplémentaires tel que l'évinacumab (une perfusion une fois par mois) et le lomitapide (un médicament oral quotidien).



Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale?

Si vous souffrez d'HF, qu'est-ce que cela signifie pour les membres de votre famille?

- Le dépistage du FH chez tous les membres de la famille est important.
 - Les enfants, les parents et les frères et sœurs ont une chance sur deux d'être atteints d'HF hétérozygote.
 - Si les deux parents sont atteints d'HF homozygote, chaque enfant aura une chance sur quatre d'être atteint d'HF homozygote.
- Les enfants ayant des antécédents familiaux de FH devraient faire mesurer leur cholestérol.
- Les enfants doivent avoir une alimentation saine pour leur cœurs et font de l'activité physique régulièrement.
- Certains enfants atteints de FH auront besoin de médicaments dès l'âge de 8 ans.

Points saillants

- Bien qu'il ne soit pas possible de guérir cette condition, traiter le FH peut vous aider à vivre une vie profiter pleinement de sa vie et à réduire le risque de:
 - Crise cardiaque
 - Accident vasculaire cérébral (AVC)
 - Problèmes de circulation tels que la maladie artérielle périphérique (MAP)
- Il est important de continuer le traitement et prendre les médicaments prescrits contre le cholestérol tout au long de votre vie.
- Une alimentation saine pour le cœur et une activité physique régulière contribueront à réduire le risque de maladie cardiaque.

Ressources sur l'HF

- Association des infirmières en prévention cardiovasculaire: <https://pcna.net/clinical-resources/patient-resources/familial-hypercholesterolemia/>
- Fondation du cœur familial: www.thefhfoundation.org
- La Fondation de la National Lipid Association: www.learnyourlipids.com
- HF Canada: <https://fhcanada.net/fr>



Demandez à votre professionnel de la santé de vous aider à:

- Élaborer un programme d'exercice.
- Arrêter de fumer des cigarettes ou des cigarettes électroniques, ou cesser d'utiliser du tabac sans fumée.
- Planifier une visite avec un diététiste pour vous aider à faire des choix alimentaires santé.
- Prendre rendez-vous avec un spécialiste du cholestérol ou des lipides, si nécessaire.