

## Centre spécialisé

### Les actions :



**Avis de médecins experts**  
- Détermination des objectifs thérapeutiques



**Confirmation du diagnostic**  
- Analyses génétiques



**Dépistage familial**



**Consultations**  
- Conseiller en génétique  
- Psychologue  
- Diététicienne



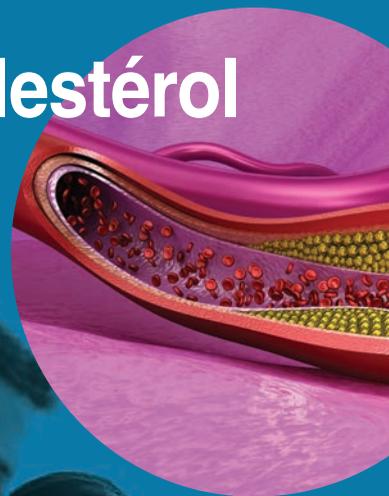
**Explorations cardiovasculaires si nécessaire**



**Promotion de la recherche clinique et fondamentale**

Réalisation ORSI

# LDL-cholestérol élevé...



# et si c'était génétique ?

#### Références :

Recommandations de la Nouvelle Société Française d'Athérosclérose :

Press Med 2013 ; 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 [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



Avec le soutien institutionnel

## DéChOL13

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

# Et si c'était une Hypercholestérolémie Familiale **génétique** ?

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 corneen*

## Quand y penser ?

### Taux de LDL- cholestérol élevé :

LDL- c >1,9g/l chez l'adulte  
LDL- c >1,6g/l chez l'enfant  
LDL- c > 1,6g/l chez l'adulte 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, hypercholestérolémie



*Xanthélasma*

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.

Dépôts visibles de cholestérol (photos ci-dessus)