

Hypercholestérolémie familiale : comment la prendre en charge ?



J.-F. PERREGAUX, A. GALLO

Sorbonne-Université. APHP, Inserm UMRS 1166, IHU-ICAN, unité de Lipidologie et de Prévention cardiovasculaire, Centre d'expertise des Dyslipidémies rares, Service de Nutrition, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, PARIS

RÉSUMÉ : L'hypercholestérolémie familiale est une maladie génétique fréquente dans sa forme hétérozygote avec un risque d'événement cardiovasculaire précoce accru en l'absence de traitement optimal. Elle doit être suspectée lorsqu'il existe des niveaux élevés de lipoprotéines de faible densité (LDLc), en présence d'un antécédent familial de maladie cardiovasculaire précoce et en cas de dépôts extravasculaires de cholestérol. Son diagnostic peut être clinique et confirmé par la génétique.

Il est essentiel d'identifier les patients les plus sévères en stratifiant le risque cardiovasculaire par l'utilisation de techniques d'imagerie telles que l'échographie Doppler artérielle et le scanner cardiaque. Cela permet d'ajuster les objectifs thérapeutiques.

La prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale repose principalement sur une association, rapide si nécessaire, des traitements disponibles : statine et ézétimibe en premier lieu, inhibiteur de la proprotéine convertase subtilisine/kexine de type 9 (PCSK9) pour les formes plus graves. De nouvelles thérapies sont disponibles, notamment pour l'hypercholestérolémie familiale homozygote.

POINTS FORTS

- Un dépistage précoce de l'hypercholestérolémie familiale est nécessaire.
- Il convient de stratifier le risque cardiovasculaire des patients afin d'individualiser les objectifs thérapeutiques.
- Le traitement doit être précoce, avec en première intention un traitement par statine de forte intensité et en associant rapidement si besoin l'ézétimibe.
- L'ajout d'un inhibiteur de la PCSK9 est souvent nécessaire pour atteindre les objectifs. Il repose à l'heure actuelle sur des indications de remboursement précises.
- De nouveaux traitements sont disponibles en France pour les formes homozygotes, avec des thérapeutiques en cours de développement.

Premier enjeu = dépistage précoce



Deuxième enjeu = évaluation du risque cardiovasculaire

Troisième enjeu = traitement optimal



Retrouvez cette fiche en flashant le QR code ci-dessous

