

## Prix "Care For People"

# Le Professeur Olivier Descamps reconnu pour son engagement dans la lutte contre l'hypercholestérolémie familiale

Attribué par la Fondation AstraZeneca, le prix "Care for People" encourage les initiatives destinées à promouvoir la qualité de vie des patients (1). Lauréat 2011, le Professeur Olivier Descamps (Hôpital de Jolimont, Haine-Saint-Paul) nous explique les caractéristiques d'une affection méconnue et pourtant potentiellement dévastatrice sur le plan cardiovasculaire. Rencontre avec un expert soucieux de faire bénéficier les patients de ses découvertes scientifiques.

### Professeur Descamps, comment expliquer votre intérêt pour l'hypercholestérolémie familiale ?

*O. Descamps :* Au terme de mes études de médecine et de ma spécialité, je me suis exilé aux Etats-Unis, plus précisément dans le laboratoire des Professeurs Michael Brown et Joseph Goldstein. Ces noms, qui vous sont peut-être étrangers, sont ceux des deux lauréats du prix Nobel de Médecine de 1985. Distinction suprême qui leur avait été décernée pour leurs travaux sur la régulation du métabolisme du cholestérol.

M. Brown et J. Goldstein ont découvert le gène impliqué dans l'apparition de l'hypercholestérolémie familiale et se sont attachés à en identifier les mutations. A mon retour en Belgique, j'ai constaté que l'intérêt pour cette maladie était très limité dans notre pays et j'ai décidé de me mettre au travail.

### Vous venez d'évoquer le rôle des facteurs génétiques. Pourriez-vous nous parler de caractéristiques de la maladie ?

*O. Descamps :* L'hypercholestérolémie familiale est caractérisée par la présence, dès l'enfance, d'une concentration sanguine en cholestérol très élevée puisqu'elle est deux fois plus haute que celle qui est observée dans la population normale. Une situation qui est, bien entendu, associée à un risque majeur d'accidents cardiovasculaires. Les dégâts provoqués par l'hypercholestérolémie débutant durant la première décennie, ces accidents cardiovasculaires surviennent de manière précoce : les sujets atteints d'hypercholestérolémie familiale peuvent être victimes d'un infarctus du myocarde dès l'âge de 30 ans. La prévalence de la maladie est estimée à 1/400. Elle est donc plus fréquente qu'il n'y paraît.

### Comment la dépister ?

*O. Descamps :* C'est bien là le problème. Lorsqu'il s'agit de prévention cardiovasculaire, nous pensons spontanément à une série de facteurs de risque conventionnels, susceptibles d'attirer l'attention : le tabagisme, l'obésité, l'hypertension, la sédentarité... Autant d'indices qu'on ne retrouve pas chez les jeunes patients atteints d'hypercholestérolémie familiale. Une concentration sanguine trop élevée en cholestérol figure bien entendu parmi les facteurs de risque cardiovasculaire habituels, mais cette concentration n'est généralement pas mesurée chez l'enfant ou l'adolescent.

Les signes extérieurs de l'hypercholestérolémie familiale sont donc malheureusement très discrets. On observe parfois des xanthomes, petites tumeurs bénignes contenant du tissu graisseux, et localisées sur les tendons, ou un arc de coloration bleu gris situé autour de l'iris.

### Que faire alors pour débusquer l'affection ?

*O. Descamps :* L'histoire familiale, reflet de l'origine génétique de la maladie, est prépondérante : la survenue d'un événement cardiovasculaire, chez un membre de la famille, à un âge précoce et en l'absence de facteurs de risque apparents, doit absolument éveiller l'attention.

### Comment confirmer l'existence d'une hypercholestérolémie familiale ?

*O. Descamps :* Un test génétique conduit au diagnostic dans environ 80 % des cas. Certaines mutations génétiques responsables de l'affection n'ont pas encore été identifiées.

### En quoi consiste le traitement ?

*O. Descamps :* Il repose sur la prise d'un médicament qui fait diminuer la concentration en cholestérol dans le sang. Ce traitement est administré beaucoup plus tôt que dans l'hypercholestérolémie habituelle. Les doses sont également plus élevées. Nous avons beaucoup discuté avec les pédiatres afin de définir le moment le plus opportun pour instaurer la prise du médicament. Nous sommes arrivés à la conclusion que le traitement ne doit qu'exceptionnellement être débuté avant l'âge de 10 ans. Après 10 ans, l'attitude dépend de plusieurs facteurs comme la gravité de l'hypercholestérolémie, l'exposition éventuelle à un tabagisme passif ou



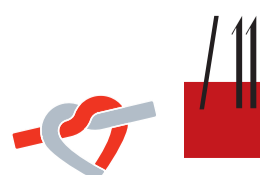
*O. Descamps*

encore la présence concomitante d'un diabète. En tout cas, à 18 ans, tous les jeunes atteints d'hypercholestérolémie familiale devraient être traités... en sachant que l'initiation du traitement au moment de l'adolescence est parfois problématique. Il est donc parfois préférable d'anticiper quelque peu.

Si le traitement est suivi avec assiduité, la concentration en cholestérol tend à se normaliser. Le risque cardiovasculaire devient alors comparable à celui qui est observé dans la population générale.

### Le prix "Care for People" récompense la préoccupation que vous manifestez à l'égard des patients. D'où vient cette préoccupation et quels sont vos objectifs et vos souhaits ?

*O. Descamps :* Les sujets atteints d'hypercholestérolémie familiale échappent malheureusement à la stratégie mise actuellement en place en termes de prévention cardiovasculaire. Cette stratégie est basée sur des facteurs de risque aisément identifiables qui, comme je l'ai dit, font souvent défaut dans l'hypercholestérolémie familiale. Il est donc particulièrement important d'informer la population et les professionnels de la santé des spécificités de la maladie. Notre association de patients, en voie de constitution grâce au prix "Care for People", aura donc, parmi ces objectifs, l'information et la communi-



cation. Nous pensons à un site web, à la réalisation de "folders" ou de posters à déposer dans les endroits stratégiques, dans les salles d'attente, chez les pharmaciens...

La préservation de la motivation et l'amélioration du bien-être des patients auxquels on impose, dès leur jeune âge, un traitement à long terme sont également des priorités. L'association devrait constituer un point de contact et de rencontre, apporter un soutien ainsi qu'une information correcte et validée... La prise d'un traitement durant des années demande une réelle volonté : certains patients finissent par renoncer, s'exposant ainsi à des complications majeures.

Enfin, les critères de remboursement actuels des médicaments ne sont pas optimaux car, encore une fois, ils sont basés sur les facteurs de risque tels qu'ils se présentent habituellement et ne prennent pas suffisamment en compte les spécificités de l'hypercholestérolémie familiale. Comme vous le voyez, nous nous trouvons au devant d'un vaste programme et nous sommes heureux que le jury du prix "Care for People" ait été sensible aux efforts que nous allons déployer pour le mener à bien.

**Propos recueillis  
par le Dr Ph Mauclet** ▶