



## L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE Parole aux associations

**L'Hypercholestérolémie Familiale, une maladie potentiellement mortelle, sous diagnostiquée et sous traitée qui mérite d'avoir son association et son programme de dépistage.**

Docteur Olivier Descamps et Madame Nicole Kajjaj (infirmière).  
Clinique de prévention cardiovasculaire (Hôpital de Jolimont), Centre de Recherche Médicale de Jolimont et Association de Patients pour l'Hypercholestérolémie Familiale ([www.belchol.be](http://www.belchol.be)).

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie génétique relativement fréquente, qui touche au moins 1 personne sur 400, soit plus de 25.000 personnes en Belgique. Elle s'accompagne d'un taux de cholestérol sévèrement élevé (souvent supérieur à 300 mg/dl) et donc, d'un risque dramatiquement précoce d'infarctus du cœur et d'accident vasculaire cérébral.

Tant que l'HF reste sous-diagnostiquée et sous-traitée, des familles entières continueront de souffrir inutilement d'une morbidité et mortalité prématurée par maladie cardiaque. Avec des moyens très efficaces et tout à fait abordables pour assurer le diagnostic et le traitement de l'HF, ce cycle de décès précoces pourrait être définitivement arrêté !

### Une histoire familiale parmi beaucoup d'autres...

Le fléau de l'hypercholestérolémie familiale a touché Lindsay et sa famille. Son père Pierre est mort soudainement alors qu'il n'avait que 36 ans, probablement d'un infarctus du myocarde. A l'époque, on ne s'était pas inquiété pour la santé de la petite fille alors âgée de 10 ans. Pourtant, ce décès précoce dû à une maladie cardiaque qui se répétait de génération en génération aurait dû faire songer à l'existence d'une maladie génétique susceptible d'être transmise. Dans la famille de Lindsay, on pensait que le fait de souffrir d'une maladie du cœur dès la trentaine était une fatalité.

Lindsay a une hypercholestérolémie familiale, la même mutation génétique qui a tué son père et son grand père avant l'âge de 60 ans. Les personnes souffrant d'HF développent des taux dangereusement élevés de « mauvais cholestérol » (« LDL-cholestérol ») dès la toute petite enfance. Toute personne dont le père ou la mère souffre de cette condition a 50% de risques de la développer aussi.

Cette histoire montre l'intérêt d'une meilleure conscientisation de cette maladie parmi les professionnels de santé et le public ainsi que l'importance d'un dépistage familial.

### Méconnaissance de l'hypercholestérolémie familiale en Belgique.

Malgré les taux très élevés de cholestérol depuis la naissance, l'HF reste silencieuse et asymptomatique pendant des années avant de se révéler par un événement grave (infarctus, AVC, décès ...). Une personne affectée ne se doute de rien, a un poids normal, un mode de vie normal et ne ressent aucun symptôme, jusqu'à ce que le drame survienne. Ce caractère « sournois » de l'HF participe à sa difficulté à être diagnostiquée. Mais ce n'est pas tout, c'est aussi une maladie à laquelle les professionnels de la santé ne pensent pas assez !

### Comment mieux venir à bout de l'HF ?

En principe, un simple dosage de cholestérol (avant 20 ans) suffirait à dépister la maladie et la prescription dès l'adolescence (parfois avant) de traitements efficaces et facilement accessibles éviterait beaucoup de drames. La plus grosse difficulté reste néanmoins l'information à diffuser au sein de la famille. Celle-ci demande en effet d'abord qu'un diagnostic précis et clair soit établi chez un des membres de la famille, et ensuite que cette information soit diffusée au sein de la famille. Or d'après notre expérience, ces deux aspects ont été jusqu'ici assez négligés en Belgique. C'est la raison pour laquelle a été mis en route une « association de patients » et un projet de « dépistage en cascade » (ou « cascade screening »).

### Association de patients

L'association de patients s'est donné plusieurs objectifs résumés par le slogan « CHOL » :

- Conseiller les malades
- Harmoniser le dépistage et le suivi des familles
- Oeuvrer à de meilleures conditions de vie
- Livrer une information claire au public et aux soignants

Le site web ([www.belchol.be](http://www.belchol.be)) fournit des conseils et informations à destination des patients et des médecins. L'harmonisation du dépistage passe par la mise en place d'un programme de « dépistage en cascade » (voir ci-dessous). Un tel programme de dépistage de l'HF rejoint les objectifs de l'association, et est la première étape d'un vaste projet pour la reconnaissance, le dépistage, et le traitement de l'HF.

Parallèlement, une large campagne d'information vers le public et les professionnels de santé est en préparation via différents supports (brochures, articles, réunions...).

### Programme de « screening en cascade »

Son but est de dépister tous les membres d'une famille, à partir d'un des membres chez qui le diagnostic a déjà été confirmé. L'appellation « cascade » fait référence au fait que, à partir d'une personne dont le diagnostic a été formellement établi, on peut retrouver d'autres membres de la famille qui seraient susceptibles de présenter la même maladie. Ainsi, de parent en parent, on peut facilement retrouver et dépister cette maladie chez des parents de plus en plus éloignés.

Vous avez un taux de cholestérol > 300 mg/dl?




**Un test  
Une réponse  
Tout simplement!**



Un parent a eu un infarctus avant 55 ans?

En effet, comme il s'agit d'une maladie « autosomale dominante », la transmission se fait de parents à enfants, avec une probabilité de 50 %.

Un tel programme se réalise actuellement dans le Hainaut et dans le Brabant pour les familles qui le souhaitent. Concrètement, le patient connu pour avoir une hypercholestérolémie familiale est contacté par le médecin ou l'infirmière du CRMJ via un courrier ou par téléphone. Des explications lui sont fournies afin qu'il donne de manière libre et éclairée son consentement de participation au dépistage. S'il est d'accord, l'infirmière rencontre alors le patient, et réalise avec lui l'arbre généalogique de sa famille. Puis, elle contacte les autres membres de la famille. Dès qu'une personne entre



---

dans le programme, le médecin généraliste en est informé, afin d'assurer une meilleure prise en charge diagnostique et thérapeutique. Celui-ci peut aussi disposer de soutien via des supports d'informations ou méthodologiques. Un tel programme respecte bien sûr le libre choix pour la santé de chacun, tout en garantissant

un accès éclairé aux informations indispensables pour prendre les meilleures décisions. Pour toute information, s'adresser au Docteur Descamps Olivier ou madame Nicole Kajjaj (belchol.cs@gmail.com) ou téléphoner au 0472/459 809. ||