

Hypercholestérolémie familiale

## Seriez-vous aussi concerné?

Chacun sait qu'il n'est jamais bon d'avoir des taux de cholestérol trop élevés. Mais nombreux sont ceux qui ignorent qu'il y a des cas où ces taux sont déjà élevés dès le jeune âge avec pour conséquence une augmentation massive du risque d'infarctus du myocarde et d'accident vasculaire cérébral.

Par CHANTAL SCHLATTER,  
DR PHARM., Pharmacienne

Dans une interview, le Professeur **André R. Miserez**, leader d'opinion, et président de la Société Suisse pour des Formes d'Hypercholestérolémie Familiales (SSHf) et **Theodora Varkonyi-Weisz**, directrice générale de la SSHf, ont expliqué ce qu'il fallait savoir sur cette maladie et comment l'association de patients peut soutenir les personnes concernées.

### Professeur Miserez, pouvez-vous nous expliquer ce qu'est une hypercholestérolémie, en particulier dans un contexte de formes familiales?

**Pr André R. Miserez:** Hypercholestérolémie est le terme médical pour désigner un taux de cholestérol sanguin trop élevé. Un taux de cholestérol élevé est un facteur de risque de maladies cardiovasculaires telles qu'entre autres l'infarctus du myocarde et l'accident vasculaire cérébral. Dans certains cas, des facteurs héréditaires peuvent intervenir comme dans le cas des formes familiales de

l'hypercholestérolémie. Les personnes atteintes ont déjà tôt dans leur vie des taux très élevés de cholestérol et une athérosclérose allant de pair avec un risque cardiovasculaire fortement accru.

### Qu'est-ce que cela signifie pour les personnes atteintes?

**Pr Miserez:** Les infarctus du myocarde et les accidents vasculaires cérébraux surviennent plus tôt chez les personnes ayant une hypercholestérolémie familiale, de façon caractéristique avant 55 ans



SPM

« NOUS NOUS ENGAGEONS  
POUR NOS PATIENTS. »

**THEODORA VARKONYI-WEISZ,**  
Directrice générale de la SSHf

chez l'homme et avant 60 ans chez la femme. Malheureusement, la maladie n'est souvent découverte qu'après la survenue d'un infarctus du myocarde ou d'un accident vasculaire cérébral.

### Et c'est là qu'intervient la SSHf?

**Pr Miserez:** La Société Suisse pour des Formes d'Hypercholestérolémie Familiales, abrégée SSHf, est une organisation indépendante à but non lucratif qui a été fondée par des médecins et des patients. Notre objectif est de poser le diagnostic et de débiter le traitement précocement, avant la survenue d'un infarctus du myocarde. Nous voulons proposer un conseil professionnel aux personnes concernées et à leurs proches et les faire profiter des connaissances scientifiques les plus récentes. La SSHf représente les intérêts des patients pour que leurs préoccupations soient reconnues par le monde politique.

### Comment s'exprime concrètement votre engagement?

**Theodora Varkonyi-Weisz:** Sur notre site internet sous [www.sgfh.ch](http://www.sgfh.ch) nous proposons des informations sur la maladie ainsi qu'une brochure et d'autres documents pour les patients. Nous organisons une rencontre de patients au moins une fois par année pour que les personnes concernées puissent avoir des informations de première main

« European FH Patient Network », qui regroupe quelque 30 pays membres. Nous proposons en outre des *check up* gratuits aux personnes remplissant des critères spécifiques d'une forme familiale.

### Comment puis-je savoir si je présente un tel risque, resp. si je remplis ces critères ?

**Pr Miserez :** Lorsque des parents du premier degré (p. ex. parents, frères et sœurs) ou les parents du deuxième degré (p. ex. nièces, neveux, oncles, tantes, grands-parents) ont fait un infarctus du myocarde précoce, c'est-à-dire avant 55 ans pour les hommes et avant 60 ans pour les femmes, on parle d'athérosclérose précoce ou prématurée. Lorsqu'il s'y ajoute un taux de cholestérol élevé, il dissimule très probablement une forme familiale d'hypercholestérolémie. Ces personnes sont en fait faciles à dépister, mais en Suisse – et dans ce cas, la Suisse est à la traîne par rapport aux autres pays européens – les mesures préventives ne sont pas systématiques.

### Pourtant cela en vaudrait vraiment la peine, n'est-ce pas ?

**Pr Miserez :** Lorsque la maladie est diagnostiquée précocement et traitée de façon appropriée, les patients ont une espérance de vie tout à fait normale. L'objectif doit être de prévenir les infarctus précoces intervenant entre 30 et 60 ans. Il faut également garder à l'esprit que 20 à 30 % de ces patients ne survivent pas à leur infarctus. Lorsque vous ignorez appartenir à ce groupe à risque vous n'avez donc aucune chance d'entreprendre quelque chose, bien qu'il existe à l'heure actuelle de très bons médicaments. Le diagnostic précoce prend par conséquent toute son importance. Celui-ci est effectué dans des centres spécialisés, des consultations des

lipides, où œuvrent en général des médecins internistes.

### Des tests génétiques sont-ils impératifs pour confirmer l'hypercholestérolémie familiale ?

**Pr Miserez :** Non. Mais ces tests, effectués pour confirmer cette mutation génétique présente chez 0,5 à 1 % de la population, présentent toutefois l'avantage de permettre par la suite de rechercher sa présence de façon ciblée dans la famille et de prendre des mesures préventives. Une telle démarche est finalement très coût-efficace dans la mesure où environ la moitié des parents du premier degré sont concernés. Cette approche est aussi appelée dépistage en cascade.

### À quels défis concrets la SSHF est-elle actuellement confrontée ?

**Pr Miserez :** En ce moment, de nouveaux médicaments, spécialement développés pour le traitement de l'hypercholestérolémie familiale, sont admis. Dans des études, ces substances se sont aussi montrées bénéfiques dans d'autres groupes de patients bien plus importants, ce qui fait que les patients atteints d'hypercholestérolémie familiale, qui ont en pourtant un besoin urgent, courent le risque de ne pas les recevoir suffisamment tôt. Cela tient aussi au fait que ces nouveaux médicaments ne peuvent pour l'instant être prescrits que par certains spécialistes, comme les cardiologues. Souvent, un patient atteint d'hypercholestérolémie familiale ne consulte toutefois un cardiologue qu'après la survenue d'un événement cardiovasculaire. Toutefois, le diagnostic et la prise en charge destinés à prévenir cette évolution relèvent du médecin interniste.

**Theodora Varkonyi-Weisz :** C'est ce qui rend par ailleurs notre organisation de patients si importante. Nous ne fournissons pas seulement des informations, mais nous soutenons activement nos patients, sommes à leurs côtés et nous nous engageons pour eux pour que leurs intérêts soient aussi défendus d'un point de vue de la politique de santé. ■



SPM

« LE DIAGNOSTIC PRÉCOCE EST ESSENTIEL. »

**LE PR ANDRÉ R. MISEREZ,**  
Président de la SSHF

sur le sujet et puissent échanger avec d'autres patients, ce qui est toujours très apprécié. Le 24 septembre prochain, nous voulons aussi participer au marathon de l'IWB à Bâle.

Le hasard du calendrier fait que la date tombe justement sur la date de la journée internationale de l'hypercholestérolémie familiale. Sous la devise « High motivation for low cholesterol » les patients et les médecins sont invités à courir pour la bonne cause. Nous planifions aussi des formations continues pour les médecins qui suivent des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale. Nous disposons aussi d'un bon réseau international et nous organisons en novembre la rencontre annuelle de l'organisation de patients européenne

« Prévenir l'infarctus du myocarde précoce est un objectif essentiel. »

