

Hypercholestérolémie Familiale : quand le « mauvais » cholestérol se transmet de génération en génération

Avoir un excès de mauvais cholestérol n'est pas toujours lié à l'alimentation. Il peut aussi être génétique. Maladie génétique la plus fréquente avec 1 cas pour 250 personnes, l'Hypercholestérolémie Familiale est une maladie caractérisée par une forte élévation du LDL-cholestérol (« mauvais » cholestérol) dès la naissance. Elle se transmet de génération en génération et est due à une anomalie (mutation) d'un des gènes impliqués dans l'épuration du cholestérol.

« J'ai perdu mon fils âgé de vingt ans d'un infarctus du myocarde alors qu'il paraissait en pleine forme. Rien à voir avec le cholestérol dû à une mauvaise hygiène de vie, là on naît avec ! Sans traitement, on a une chance sur deux de faire un accident cardiaque avant 50 ans. Aujourd'hui, seulement 10 % de la population atteinte est diagnostiquée », explique Véronique Lemaître, Présidente de l'Association nationale de patients touchés par l'Hypercholestérolémie Familiale (ANHET)*.

La forme la plus fréquente (1 seul gène touché) de l'Hypercholestérolémie Familiale touche 1 personne sur 250, soit environ 130 000 en France. Le cholestérol total se situe généralement entre 3 et 5 g/l et le LDL-cholestérol entre 2 et 4 g/l. Une forme plus exceptionnelle (1 pour 1 million) survient lorsque les 2 gènes (provenant des 2 parents) sont atteints, entraînant alors des taux de cholestérol total très élevés (5 à 8 g/l) et des dépôts précoces dans les artères avec des accidents cardiovasculaires avant 20 - 30 ans.

Bien que le cholestérol soit élevé dès l'enfance, le diagnostic est souvent méconnu car il n'entraîne pas de symptôme. Mais les dépôts dans les artères vont se constituer progressivement et silencieusement. En l'absence de traitement, le risque de survenue d'un accident cardiaque est très augmenté, souvent vers 40 - 50 ans. Un diagnostic et un traitement précoces peuvent réduire ou annuler cet excès de risque. Les traitements sont efficaces et des avancées diagnostiques et thérapeutiques sont en cours de développement. Au CHU de Rennes, près de 400 patients sont suivis pour cette pathologie.

Pour en parler, praticiens du CHU et membres de l'association ANHET organisent une réunion d'information et d'échanges le mercredi 9 novembre à 18h à destination du grand public.

Réunion d'information et d'échanges sur l'hypercholestérolémie familiale (génétique)

Mercredi 9 Novembre 2016 à partir de 18h



Anhet.f

CHU de Rennes – Hôpital Pontchaillou
Amphithéâtre du Centre Cardio-Pneumologique
2, rue Henri Le Guilloux
Métro Pontchaillou



* Source : La Dépêche – 16/12/2015