



Hypercholestérolémie Familiale

LIVRET ÉDUCATIF



Hôpital
Pitié-Salpêtrière
AP-HP



CEDRA
CENTRE DE RÉFÉRENCE DES ENFANTS ET ADOLESCENTS



IHU
Ican

Fondation pour l'Innovation
en Cardiométabolisme
et Nutrition

Table des matières

Édito p.5

Glossaire..... p.6

1. Comprendre ma maladie p.8

1.1 Qu'est-ce que l'Hypercholestérolémie Familiale ?

1.2 L'Hypercholestérolémie Familiale en chiffres

1.3 Le dépistage de l'Hypercholestérolémie Familiale, un maillon essentiel de la prise en charge

1.4 Quel parcours de soins et quel suivi pour les patients atteints d'Hypercholestérolémie Familiale ?

2. Mon mode de vie p.16

2.1 Conseils généraux

2.2 Mon alimentation

2.3 Mon activité physique

2.4 Ma consommation de tabac

2.5 Ma consommation d'alcool

3. Ma prise en charge médicamenteuse p.28

- 3.1 Les traitements médicamenteux**
- 3.2 Les effets secondaires des traitements**
 - 3.2.1 - Les statines
 - 3.2.2 - L'ézétimibe
 - 3.2.3 - Les inhibiteurs de PCSK9

4. Avancées et perspectives de la recherche p.34

- 4.1 Le REGistre Français de l'hyperCHOLEstérolémie Familiale (REFERCHOL)**
- 4.2 Le registre FHSC**
- 4.3 Le registre HICC**
- 4.4 Les projets de recherche à l'IHU ICAN**

5. Mon suivi p.40

- 5.1 Mes contacts**
- 5.2 Mes rendez-vous**
- 5.3 Mon bilan lipidique et mon traitement**
- 5.4 Annuaire et contacts utiles**
 - 5.4.1 - En cas d'urgence
 - 5.4.2 - Les centres de référence en France
 - 5.4.3 - Les associations de patients



Chère patiente, cher patient

Ce carnet a été conçu spécialement pour vous, afin de vous accompagner et de faciliter la gestion de votre Hypercholestérolémie Familiale.

Comment vivre avec cette maladie chronique ? Nous sommes là pour vous aider à répondre à cette question.

Ce carnet est le vôtre. Prenez le temps de le remplir avec vos attentes, vos questions, et vos réflexions.

Il sera un outil de référence sur lequel vous appuyer lors de vos visites chez les médecins et autres professionnels de santé, que ce soit à l'hôpital ou en ville.

N'hésitez pas à l'utiliser aussi comme un support pour partager des informations importantes avec votre entourage.

Nous souhaitons que ce carnet devienne un compagnon précieux dans votre quotidien, vous offrant un espace personnel et confidentiel pour suivre votre parcours de santé.

Avec tout notre soutien,

L'équipe de Lipidologie et Prévention cardiovasculaire

DOCUMENT RÉALISÉ À L'INTENTION DES PATIENTS

Ce livret est le fruit du groupe de travail pluridisciplinaire « Hypercholestérolémie Familiale » de l'IHU ICAN en lien avec le service de Lipidologie de l'Hôpital Pitié-Salpêtrière.

Toute reproduction ou distribution non autorisée de tout ou partie des éléments et informations de ce guide est interdite. Toute utilisation quelle qu'elle soit des logos est interdite sans l'autorisation de l'IHU ICAN.

Édition 2024 réalisée sous la supervision du Dr Antonio Gallo.

Rédaction d'Antonio Gallo, IHU ICAN
Conception et réalisation graphique : www.efil.fr
Crédits photo : Istock / IHU ICAN
Impression : TC Graphite

Glossaire

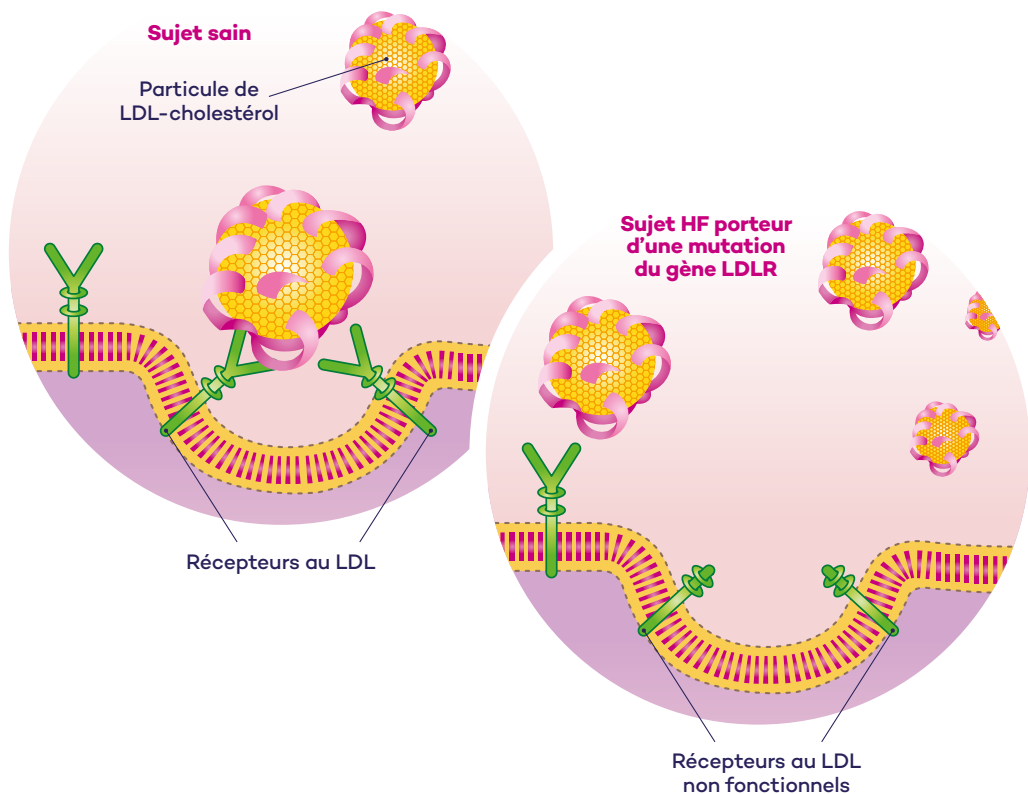
Plaque d'athérome : la plaque athéromateuse est un résidu collant composé de graisse, de cholestérol, de calcium et d'autres substances. Au fur et à mesure du temps, les plaques d'athérome s'accumulent et se collent à l'intérieur des artères. Par conséquent, la paroi interne des artères s'épaissit et se durcit.

Athérosclérose : l'athérosclérose se caractérise par un rétrécissement des artères dû à l'accumulation de plaques d'athérome. L'âge aidant, les graisses, le cholestérol et le calcium ont en effet tendance à s'agréger dans les artères et à former ces plaques. Leur accumulation entrave la circulation du sang dans les artères. L'athérosclérose se développe avec le temps, et peut ne présenter aucun symptôme jusqu'à la survenue d'une de ses complications, comme la crise cardiaque ou l'accident vasculaire cérébral (AVC).

LDL : le cholestérol LDL, ou « mauvais cholestérol », est un type de cholestérol qui en trop grande quantité peut augmenter le risque de maladies cardiovasculaires.

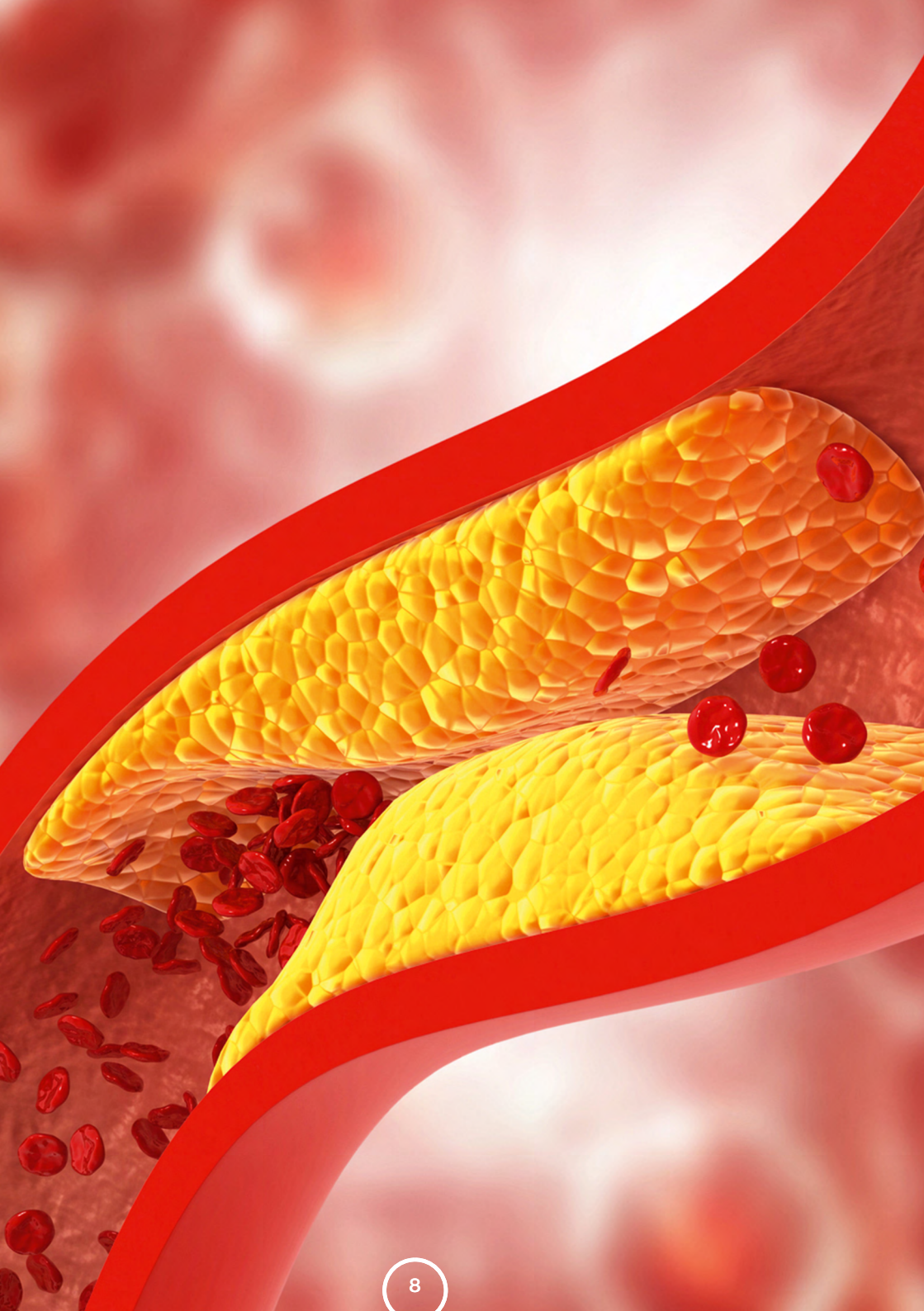
HDL : un taux élevé de cholestérol HDL (ou « bon » cholestérol) peut diminuer le risque d'infarctus du myocarde et d'accident vasculaire cérébral. Cependant, les taux de cholestérol HDL peuvent être augmentés dans certaines maladies génétiques.

Gène LDLR : le LDLR ou récepteur des LDL est une protéine dont le gène est le LDLR situé sur le chromosome 19 humain.



**LE
SAVIEZ
VOUS ?**

- Le foie est l'usine à cholestérol, et aussi le centre de tri du cholestérol qui circule dans les artères. Pour que le cholestérol soit attrapé dans le foie, il y a à la surface de ces cellules, des vigiliants (les récepteurs au LDL) qui vont permettre l'entrée du cholestérol dans le foie pour qu'il puisse être détruit.
- Quand les récepteurs au LDL ne sont pas fonctionnels, le cholestérol ne pourra pas rentrer dans le foie
- La cellule hépatique se sent alors dépourvue en cholestérol et commence à en produire davantage, ce qui débouche sur une augmentation du cholestérol circulant dans les artères.





1. Comprendre ma maladie

**1.1 Qu'est-ce que
l'Hypercholestérolémie
Familiale ? p.10**

**1.2 L'Hypercholestérolémie
Familiale en chiffres p.11**

**1.3 Le dépistage de
l'Hypercholestérolémie
Familiale, un maillon essentiel
de la prise en charge p.12**

**1.4 Quel parcours de
soins et quel suivi pour
les patients atteints
d'Hypercholestérolémie
Familiale ? p.14**



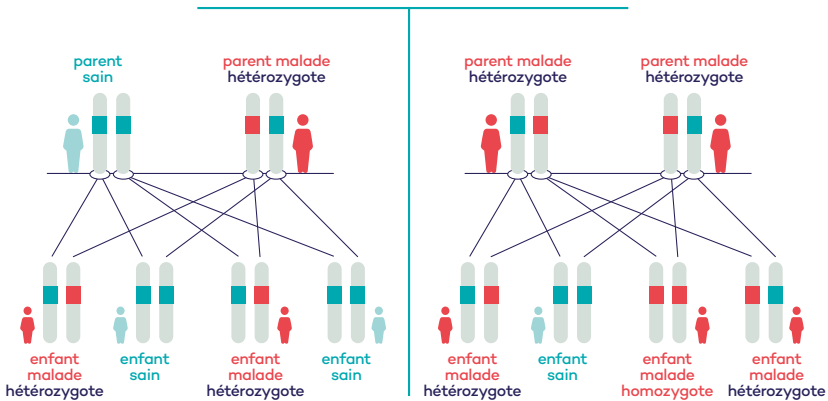
1.1 Qu'est-ce que l'Hypercholestérolémie Familiale ?

L'Hypercholestérolémie Familiale ou HF est une maladie caractérisée par une élévation du LDL-Cholestérol ou « mauvais » cholestérol dès la naissance.

Dans ce cas, l'hypercholestérolémie n'est pas le résultat d'une mauvaise hygiène de vie ou d'une mauvaise alimentation, c'est une maladie familiale héréditaire dont l'origine est génétique.

La transmission de cette maladie se fait de façon « dominante », c'est-à-dire que des deux copies de chaque gène (une copie héritée par le père, une par la mère), il suffira d'une copie défectueuse pour que la maladie se manifeste.

Transmission autosomique dominante



En fonction du nombre de copies de gènes mutés : il existe deux formes d'Hypercholestérolémie Familiale :

- Une forme homozygote associée à une concentration de LDL-Cholestérol 6 à 8 fois supérieure à la normale (entre 6 et 12 g/l). Cette forme rare affecterait 1 personne sur 300 000 soit environ 100 personnes en France.
- Une forme hétérozygote associée à un taux de LDL-Cholestérol au moins 2 fois supérieur à la normale (entre 1,9 g/l et 4 g/l). 1 personne sur 300 serait atteinte de cette forme soit jusqu'à presque 300 000 personnes en France.

Ces valeurs anormalement élevées de LDL-Cholestérol sont liées à sa mauvaise élimination de la circulation sanguine. Ce « mauvais cholestérol » en excès peut s'accumuler au niveau :

- des artères, ce qui favorise dès l'enfance la progression de l'athérosclérose à l'origine de complications cardiovasculaires, souvent précoces (avant 20 ans chez les patients homozygotes et avant 50-60 ans chez les patients hétérozygotes).
- de la peau, des tendons extenseurs de la main ou des tendons d'Achille (xanthomes) et des paupières (xanthélasmas), sous forme de nodules ou de plaques jaunâtres.
- de l'œil, formant un arc de cercle blanchâtre autour des iris (arcs cornéens ou gérontoxons).

C'est également une maladie invisible, plus de 90 % des personnes atteintes en France ne sont actuellement pas diagnostiquées. En l'absence de dépistage et de prise en charge précoce, le risque d'accident cardiovasculaire est augmenté dès le plus jeune âge. Les sociétés savantes sont d'accord sur le principe que les personnes atteintes d'Hypercholestérolémie Familiale sont d'emblée à risque cardiovasculaire élevé.

1.2 L'Hypercholestérolémie Familiale en chiffres

1 pers./300
est atteinte d'HF hétérozygote en France soit environ 300 000 personnes.

1 pers./2
peut être atteinte d'HF au sein des familles concernées.

+ de 90 %
des personnes atteintes d'Hypercholestérolémie Familiale ne seraient pas diagnostiquées.

1 pers./300 000
est atteinte d'HF homozygote en France.

1.3 Le dépistage de l'HF, un maillon essentiel de la prise en charge

L'Hypercholestérolémie Familiale reste trop souvent ignorée : seules 10 % des personnes atteintes seraient diagnostiquées.

Or, un diagnostic précoce est important pour traiter la maladie le plus tôt possible afin de prévenir les complications cardiovasculaires.

L'Hypercholestérolémie Familiale (HF) doit être soupçonnée chez tout patient :

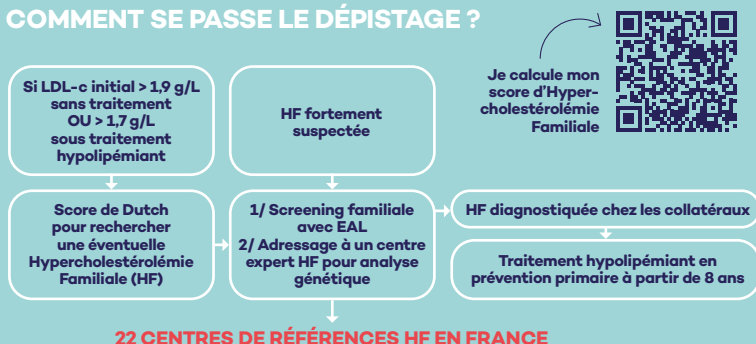
- ayant un niveau anormalement élevé de LDL-Cholestérol (au-delà de 1,9 g/l en l'absence de traitement),
- et ayant des antécédents personnels ou familiaux (parents, enfants, frères et sœurs) d'accident cardiovasculaire précoce (angor, crise cardiaque, AVC avant 55 ans chez un homme ou avant 60 ans chez une femme).

En pratique, pour orienter son diagnostic, le médecin va considérer le taux de LDL-Cholestérol avant traitement, les antécédents cardiovasculaires personnels et/ou familiaux ou encore la présence de signes cliniques caractéristiques chez son patient.

Si le médecin veut confirmer le diagnostic, un génotypage ou dépistage génétique peut être effectué à partir d'une prise de sang et permettre d'identifier la mutation responsable de la maladie.

Une simple prise de sang suffit pour dépister l'Hypercholestérolémie Familiale !

COMMENT SE PASSE LE DÉPISTAGE ?



L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE : DES COMPLICATIONS À NE PAS NÉGLIGER

L'Hypercholestérolémie Familiale homozygote peut entraîner de très graves complications cardiovasculaires telles qu'un infarctus du myocarde ou encore une mort subite précoce avant l'âge de 30 ans voire dès l'enfance, si elle n'est pas traitée.

L'Hypercholestérolémie Familiale hétérozygote est également une maladie grave pouvant entraîner des accidents cardiovasculaires chez environ 50% des hommes avant l'âge de 50 ans et 30% des femmes avant l'âge de 60 ans, si elle n'est pas traitée.

En l'absence de traitement, l'état des artères des patients atteints d'Hypercholestérolémie Familiale à l'âge de 40 ans serait équivalent à celui de personnes âgées de 80 ans.

Pourquoi dois-je me traiter alors que je suis en bonne santé ?

La prise en charge de l'Hypercholestérolémie Familiale tourne autour d'un principe fondamental : **la prévention !**

Dans l'hypercholestérolémie génétique, **chaque année d'exposition à des valeurs de cholestérol très élevées va contribuer au risque de dépôt de ce cholestérol dans les artères, c'est ce que l'on appelle l'exposition cumulée au cholestérol.**

Il s'agit d'un concept essentiel pour améliorer l'identification du risque cardiovasculaire et la personnalisation du traitement. Il consiste à additionner toutes les valeurs de cholestérol retrouvées au cours de la vie d'un patient. Le temps d'exposition sera donc mesuré en tant que **LDL-c/année.**

Le LDL-c est un paramètre fluctuant avec de nombreux facteurs l'influençant comme le poids, l'âge, l'alimentation, l'activité physique, la ménopause et, évidemment, la prise du traitement. Le temps d'exposition permet de raisonner sur une moyenne de LDL-c et non sur un chiffre isolé.

Un corollaire majeur de l'importance du LDL-c/année est la nécessité de dépister jeune. Un dosage chez un adulte jeune du LDL-cholestérol est essentiel pour évaluer le temps d'exposition, dépister une forme familiale et donner des recommandations diététiques (avec la correction des autres facteurs de risque) en cas de valeur limite. Un dépistage qui débiterait à 50 ans est une perte de chance potentielle. **Ce dépistage est encore plus important en cas d'histoire familiale d'hypercholestérolémie ou de maladie cardiovasculaire précoce.**

Les traitements qui baissent le cholestérol diminuent l'intensité de cette exposition. Ce bénéfice sera d'autant plus important que la baisse du LDL-c est efficace et qu'elle persiste dans le temps.

Il est donc utile de disposer d'un bilan lipidique dans l'âge jeune et il est efficace de diminuer le LDL-c si celui-ci est élevé dès le jeune âge.

Le plus tôt, le plus bas, le plus longtemps !

Depuis septembre 2023 la clinique des lipides de la Pitié-Salpêtrière a été labélisée comme Centre d'Expertise des Dyslipidémies Rares (CEDRA) au sein de la filière de maladies rares FIRENDO.

Temps d'exposition au LDL cholestérol et risque de maladie cardiométabolique

Stades de plaque d'athérome

Rupture de la plaque d'athérome
> formation d'un caillot sanguin
> occlusion artérielle



Épaississement de la plaque d'athérome



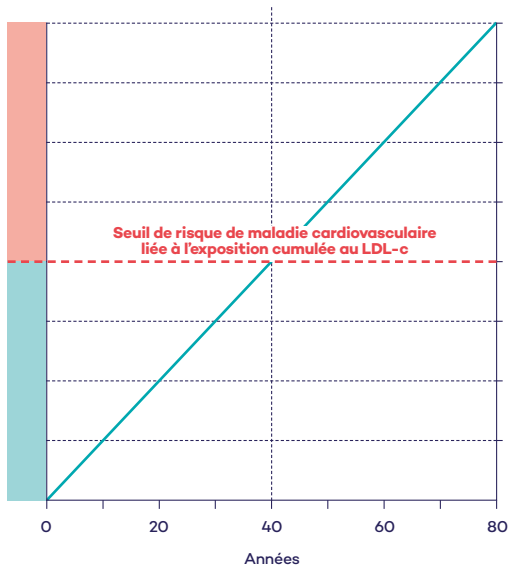
Infiltration du cholestérol



Altération de la paroi artérielle



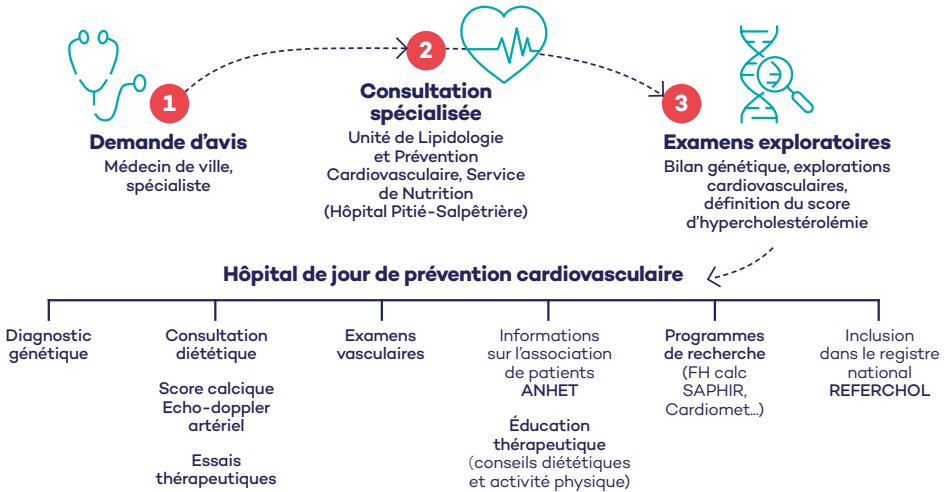
Artère saine



Augmentation du risque de maladie cardiométabolique
Progression asymptotique de la plaque

1.4 Quel parcours de soins et quel suivi pour les patients atteints d'HF ?

Notre parcours de soins dédié à la prise en charge de l'HF



Mon suivi

Sans complications cardiovasculaires



Un bilan lipidique annuel
+
Un bilan cardiovasculaire tous les 5 ans



En cas de complications cardiovasculaires



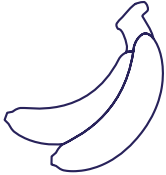
Un suivi rapproché, semestriel ou annuel est nécessaire selon les cas
+
Un suivi cardiologique sera mis en place le cas échéant

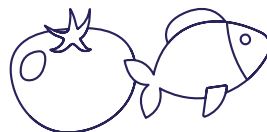
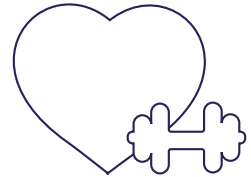
Le parcours de soins sera personnalisé en fonction des besoins de chaque patient.





2. Mon mode de vie

- 
- 2.1 **Conseils généraux** p.18
 - 2.2 **Mon alimentation** p.18
 - 2.3 **Mon activité physique** p.24
 - 2.4 **Ma consommation
de tabac** p.26
 - 2.5 **Ma consommation
d'alcool** p.26



2.1 Conseils généraux

La mise en place d'un **mode de vie sain**, qui comporte une alimentation équilibrée associée à une activité physique régulière, constitue le **pilier de la prévention cardiovasculaire** et donc concerne de façon générale tous les patients avec une HF. Les modifications alimentaires ont un impact limité sur la baisse du cholestérol LDL, et dans l'HF ne peuvent pas se substituer aux traitements pharmacologiques.

La prise en charge repose donc sur des modifications hygiéno-diététiques rapidement associées à un traitement médicamenteux qui permet de réduire le risque de faire un accident cardiovasculaire via la baisse du cholestérol LDL.

2.2 Mon alimentation

Une hygiène de vie saine contribue à diminuer le risque cardiovasculaire dans l'Hypercholestérolémie Familiale.

Il est recommandé d'adapter son alimentation car **30% du cholestérol provient de l'alimentation**. En corrigeant son alimentation il est possible de réduire le taux de LDL-Cholestérol d'environ 10%. Cela peut paraître peu mais cela limite dans le temps le risque d'événements cardiovasculaires.

En pratique, il faut retenir que le mode alimentaire conseillé aux personnes souffrant d'HF s'apparente aux grandes recommandations nutritionnelles actuelles prônant une alimentation variée et équilibrée.

↘ **Limiter l'apport en acides gras saturés (graisses d'origine animale) au profit des acides gras mono- ou poly-insaturés**

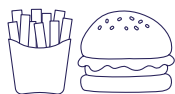
↘ **Limiter le cholestérol alimentaire, beurre, crème et la consommation d'alcool**

↘ **Limiter la consommation de produits riches en sel caché**

↗ **Augmenter la consommation en acides gras poly-insaturés oméga 3 (poissons gras, fruits secs)**

↗ **Augmenter la consommation en fibres et micronutriments naturels (fruits, légumes et céréales)**

ALIMENTS PEU RECOMMANDÉS



Aliments ultra-transformés



Viande transformée



Gras saturés et cholestérol



Produits riches en sel caché



Bonbons et gâteaux



Produits laitiers riches en matières grasses/sucrés

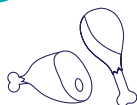


Boissons sucrées



Boissons alcoolisées

ALIMENTS RECOMMANDÉS



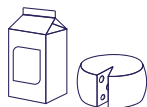
Viande blanche et jambon blanc



Poisson et fruits de mer



Fruits et légumes



Produits laitiers faibles en matières grasses



Herbes, épices, ail et oignons



Eau et infusions

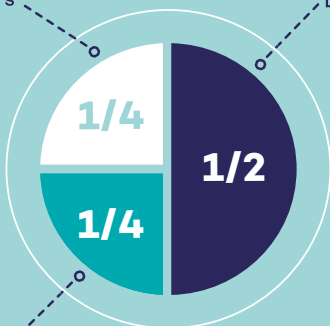
REPAS IDÉAL

L'eau est également nécessaire au bon fonctionnement de l'organisme.



Viandes,
poissons, oeufs

Légumes



Féculents



+1 laitage



+1 fruit




Crudités


ÉQUIVALENCES EN PROTÉINES


100 g de viande (blanche ou rouge) = 100 g de poisson = 1 douzaine d'huîtres = 100 g de saumon fumé = 500 g de moules = 100 g de chair de crevettes, langouste, homard... = 100 g d'abats = 80 g de jambon blanc ou de pays = 80 g de charcuterie (pâté saucisson, mortadelle...) = 2 œufs
Pour couvrir les besoins journaliers en protéines, il suffit d'en consommer 100 à 200 g.




Choisissez les morceaux maigres de viande et augmentez la fréquence de consommation des volailles (poulet, dinde, pintade, filet de canard...) et des poissons. Pensez aux poissons gras : maquereau, hareng, thon, sardine, saumon, anchois.

BŒUF 		
MORCEAUX MAIGRES < 10% M.G.	MORCEAUX GRAS	MORCEAUX TRÈS GRAS
<input type="checkbox"/> Rumsteak <input type="checkbox"/> Gîte à la noix <input type="checkbox"/> Paleron <input type="checkbox"/> Tende de Tranche <input type="checkbox"/> Gîte <input type="checkbox"/> Jarret <input type="checkbox"/> Hampe Tranche grasse <input type="checkbox"/> Filet <input type="checkbox"/> Aiguillette <input type="checkbox"/> Faux-filet <input type="checkbox"/> Aloyau <input type="checkbox"/> Surlonge <input type="checkbox"/> Jumeau <input type="checkbox"/> Boule de macreuse <input type="checkbox"/> Viande des grisons	<input type="checkbox"/> Collier <input type="checkbox"/> Flanchet <input type="checkbox"/> Tendron <input type="checkbox"/> Bavette à pot-au-feu <input type="checkbox"/> Onglet <input type="checkbox"/> Bavette	<input type="checkbox"/> Basse côte <input type="checkbox"/> Entrecôte <input type="checkbox"/> Poitrine <input type="checkbox"/> Plat de côtes <input type="checkbox"/> Côte de bœuf <input type="checkbox"/> Langue <input type="checkbox"/> Queue de bœuf <input type="checkbox"/> Tétine

MOUTON 		
MORCEAUX MAIGRES < 10% M.G.	MORCEAUX GRAS	MORCEAUX TRÈS GRAS
<input type="checkbox"/> Gigot dégraissé <input type="checkbox"/> Foie	<input type="checkbox"/> Gigot <input type="checkbox"/> Selle <input type="checkbox"/> Filet <input type="checkbox"/> Côtes secondes <input type="checkbox"/> épaule dégraissée <input type="checkbox"/> Cervelle	<input type="checkbox"/> Carré <input type="checkbox"/> Côtes premières <input type="checkbox"/> Poitrine <input type="checkbox"/> Flanchet <input type="checkbox"/> Côtelettes découvertes <input type="checkbox"/> épaule <input type="checkbox"/> Collier ou collet <input type="checkbox"/> Merguez

VEAU 		
MORCEAUX MAIGRES < 10% M.G.	MORCEAUX GRAS	MORCEAUX TRÈS GRAS
<input type="checkbox"/> Quasi <input type="checkbox"/> Longe ou filet <input type="checkbox"/> Noix <input type="checkbox"/> Escalope <input type="checkbox"/> Sous noix <input type="checkbox"/> Noix pâtissière <input type="checkbox"/> Jarret <input type="checkbox"/> Bas de carré <input type="checkbox"/> Foie <input type="checkbox"/> Rognons	<input type="checkbox"/> Côtes premières et secondes <input type="checkbox"/> Épaule <input type="checkbox"/> Tendron <input type="checkbox"/> Crosse <input type="checkbox"/> Collier <input type="checkbox"/> Tête de veau	<input type="checkbox"/> Poitrine <input type="checkbox"/> Flanchet <input type="checkbox"/> Langue

(Cette classification dépend de la façon dont les viandes sont parées. Dégraisser les morceaux de viande avant cuisson.)

PORC 		
MORCEAUX MAIGRES < 10% M.G.	MORCEAUX GRAS	MORCEAUX TRÈS GRAS
<input type="checkbox"/> Filet et filet mignon <input type="checkbox"/> Rôti dans le filet <input type="checkbox"/> Jambon cru ou cuit dégraissé <input type="checkbox"/> Jambonneau <input type="checkbox"/> Bacon <input type="checkbox"/> Dèš de jambon <input type="checkbox"/> Rognons <input type="checkbox"/> Foie	<input type="checkbox"/> Longe de porc <input type="checkbox"/> Épaule <input type="checkbox"/> Palette <input type="checkbox"/> Fromage et pâté de tête <input type="checkbox"/> Hure <input type="checkbox"/> Andouille <input type="checkbox"/> Andouillette <input type="checkbox"/> Galantine <input type="checkbox"/> Ballottine <input type="checkbox"/> Coppa <input type="checkbox"/> Boudin blanc	<input type="checkbox"/> Échine <input type="checkbox"/> Carré de côtes <input type="checkbox"/> Tête <input type="checkbox"/> Travers <input type="checkbox"/> Lard <input type="checkbox"/> Poitrine <input type="checkbox"/> Plat de côtes et gorge <input type="checkbox"/> Grillades <input type="checkbox"/> Boudin noir <input type="checkbox"/> Saucisses /Saucissons <input type="checkbox"/> Pâtés /Rillettes <input type="checkbox"/> Chorizo <input type="checkbox"/> Mortadelle <input type="checkbox"/> Cervelas

LÉGUMES 	
<p>Ils sont riches en eau, fibres, vitamines et sels minéraux et contiennent en moyenne 5% de glucides.</p> <p>Frais, surgelés ou en conserve, crus ou cuits, ils peuvent être consommés à volonté :</p>	
<input type="checkbox"/> Asperges <input type="checkbox"/> Artichauts <input type="checkbox"/> Aubergines <input type="checkbox"/> Betteraves <input type="checkbox"/> Blettes <input type="checkbox"/> Brocolis <input type="checkbox"/> Céleri rave <input type="checkbox"/> Céleri en branches <input type="checkbox"/> Champignons <input type="checkbox"/> Concombre <input type="checkbox"/> Courgettes <input type="checkbox"/> Chou <input type="checkbox"/> Chou rouge <input type="checkbox"/> Chou blanc <input type="checkbox"/> Chou-fleur <input type="checkbox"/> Chou de Bruxelles <input type="checkbox"/> Cœurs de palmier	<input type="checkbox"/> Carottes <input type="checkbox"/> épinards <input type="checkbox"/> Endives <input type="checkbox"/> Haricots verts <input type="checkbox"/> Haricots beurre <input type="checkbox"/> Fenouil <input type="checkbox"/> Navets <input type="checkbox"/> Oignons <input type="checkbox"/> Petits pois extra-fins <input type="checkbox"/> Poivrons <input type="checkbox"/> Potiron <input type="checkbox"/> Radis <input type="checkbox"/> Salsifis <input type="checkbox"/> Salades <input type="checkbox"/> Soja <input type="checkbox"/> Tomates

FRUITS 		
TENEUR EN GLUCIDE	ÉQUIVALENCES	QUANTITÉ
5 à 10%	<input type="checkbox"/> 3 citrons <input type="checkbox"/> ½ livre de fraises, framboises, groseilles <input type="checkbox"/> 1 grenade ou 1 coing <input type="checkbox"/> 1 melon <input type="checkbox"/> ½ pamplemousse <input type="checkbox"/> 1 grosse tranche de pastèque <input type="checkbox"/> rhubarbe	250 à 300g
10 à 15%	<input type="checkbox"/> 3 à 4 abricots ou prunes <input type="checkbox"/> 1 belle nectarine ou pêche <input type="checkbox"/> 2 à 3 clémentines <input type="checkbox"/> 1 beau kiwi <input type="checkbox"/> ¼ de mangue ou d'ananas <input type="checkbox"/> 6 mirabelles <input type="checkbox"/> 1 orange <input type="checkbox"/> 1 poire ou 1 pomme	150g
15 à 20%	<input type="checkbox"/> 1 petite banane <input type="checkbox"/> 15 cerises ou grains de raisins <input type="checkbox"/> 2 figues fraîches <input type="checkbox"/> 5 litchis frais	100 g
75%	<input type="checkbox"/> Bananes sèches, pruneaux, dattes, raisins secs, figues sèches, abricots secs	30g
Les fruits oléagineux (dits « GRAS »)	<input type="checkbox"/> Amandes, cacahuètes (arachide), noix, noisette, noix de cajou du Brésil, pistache, olives, avocats	À limiter



2.3 Mon activité physique

D'autres facteurs de risque peuvent aussi influencer l'apparition et la sévérité des complications cardiovasculaires. Parmi ces facteurs, la sédentarité. Le manque ou l'absence d'activité physique est en effet associé à une augmentation du risque cardiovasculaire.

L'activité physique a de nombreux bénéfices sur le plan cardiovasculaire.

Il est recommandé aux personnes atteintes d'Hypercholestérolémie Familiale de pratiquer une activité physique régulière, adaptée à leur âge et à leur condition physique. L'activité physique ne signifie pas forcément pratiquer un sport. Utiliser les escaliers au lieu de l'ascenseur, marcher au lieu de prendre les transports, ou jardiner sont également des activités pour bouger plus.

Avant de commencer toute activité physique, il est important d'en parler avec son médecin surtout lorsque l'on n'a pas pratiqué d'activité physique depuis longtemps.



En pratique, il est bon d'intégrer chaque jour dans son emploi du temps une activité physique représentant l'équivalent de 30 minutes de marche rapide, comme le vélo ou la natation.

Les efforts violents à respiration bloquée comme soulever de lourdes charges ou encore les accélérations brutales, peuvent être envisagés après consultation spécialisée.

QUELQUES EXEMPLES D'ACTIVITÉS PHYSIQUES CONSIDÉRÉES COMME D'INTENSITÉ MODÉRÉE



une marche de 5 à 6,5km/h



une montée lente des escaliers



une course à pied inférieure à 8 km/h



du vélo de loisirs à 15 km/h



la nage de loisirs



le jardinage



la danse, etc.

VOTRE PROFESSIONNEL DE SANTÉ VOUS AIDE À AUGMENTER VOTRE ACTIVITÉ PHYSIQUE



Vous diminuez vos activités sédentaires, le temps passé assis ou devant des écrans...



Vous augmentez votre activité du quotidien : vous empruntez les escaliers, vous vous déplacez à pied ou à vélo, promenez votre chien...



Vous faites de l'activité physique supervisée ou du sport-santé, parfois prescrit par un médecin, encadré par un éducateur sportif formé



Vous participez à un programme d'activité physique adaptée (APA), prescrit par un médecin si nécessaire, encadré par un professionnel de santé ou un enseignant en APA



Vous pratiquez une activité physique ou sportive régulière & autonome : celle qui vous plaît et que vous pratiquez le plus longtemps possible



VOUS FIXEZ ENSEMBLE DES OBJECTIFS RÉALISTES 

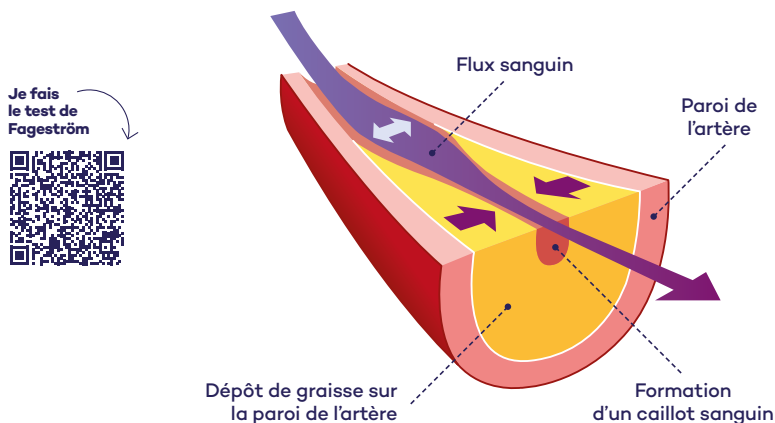
**IL VOUS CONSEILLE ET VOUS SOUTIEN
DANS VOS EFFORTS**

Si nécessaire, votre médecin fait un bilan de votre condition physique avant que vous ne vous lanciez.

2.4 Ma consommation de tabac

Le tabac est néfaste pour les poumons mais aussi pour les vaisseaux sanguins et les artères. Il favorise la constitution de plaques d'athérome à l'origine de l'altération de la qualité des vaisseaux.

Alors que le tabac augmente fortement le risque de maladies cardiovasculaires précoces dans la population générale, ses effets sur les artères se manifestent encore plus précocement lorsque l'on est atteint d'Hypercholestérolémie Familiale. **Il est donc important d'arrêter fumer.**



2.5 Ma consommation d'alcool

Une consommation excessive d'alcool est associée à une augmentation du risque de maladie cardiovasculaire et de dommage au niveau du foie. De façon générale, il est conseillé de limiter la consommation d'alcool en prenant en compte non seulement la quantité consommée par jour mais aussi les habitudes de consommation.

LE SAVIEZ VOUS ?

Une consommation excessive d'alcool correspond à une consommation de > 20g par jour pour les femmes et > 30g par jour pour les hommes.

UN VERRE STANDARD EST ÉGAL À :**Comment mesurer sa propre consommation d'alcool ?**

Vous pouvez vérifier combien d'unités d'alcool vous buvez par semaine (et combien de calories cela représente) en utilisant le calculateur en ligne sur : <https://www.alcoometre.fr/>



Alcool = calories, 1 unité d'alcool équivaut à 10 grammes d'alcool. Il existe des questionnaires spécifiques permettant d'évaluer d'une manière simple le mésusage d'alcool.



Le binge drinking est un terme anglo-saxon, traduit par « alcoolisation ponctuelle importante » (API) et correspond à un état d'ivresse aiguë avec des spécificités propres. Selon la Haute Autorité de santé (HAS), le binge drinking, peut être défini comme la consommation d'au moins 6 verres d'alcool (soit 60 g d'alcool pur). L'effet recherché est l'ivresse obtenue le plus rapidement possible. Or, c'est précisément cette vitesse de consommation qui est dangereuse.



3.

Prise en charge médicamenteuse

3.1 Les traitements médicamenteux p.30

3.2 Les effets secondaires des traitements p.31

Les statines - p. 31

L'ézétimibe - p. 33

Les inhibiteurs de PCSK9 - p. 33



3.1 Les traitements médicamenteux

Le traitement a pour but de faire baisser les niveaux de cholestérol dans le sang afin d'éviter qu'il ne se dépose dans la paroi des artères.

TROIS CLASSES DE MÉDICAMENTS SONT ACTUELLEMENT UTILISÉES POUR LE TRAITEMENT MÉDICAMENTEUX DES HYPERCHOLESTÉROLÉMIES

Les statines sont un médicament de classe 1 : elles bloquent la production de cholestérol par l'organisme. Les statines sont le traitement de première ligne pour l'Hypercholestérolémie Familiale.

Lézétimibe ou résines chélatrices des acides biliaires sont des médicaments de classe 2 : ils bloquent l'absorption du cholestérol au niveau de l'intestin. Lézétimibe est souvent utilisé en association avec les statines pour améliorer le contrôle de l'hypercholestérolémie

Les inhibiteurs de PCSK9 sont des médicaments de classe 3. Ils servent à augmenter la captation du LDL-c circulant par le foie. Ces derniers médicaments sont administrés par injections sous-cutanées, leur effet se maintient pendant plusieurs semaines à plusieurs mois. Actuellement, ils sont remboursés uniquement pour les patients ayant fait un évènement cardiovasculaire (en prévention « secondaire ») ou dans les formes graves d'HF qui relèvent d'un traitement par **LDL-aphérese**, c'est-à-dire :

HF hétérozygote sans maladie cardiovasculaire, avec un LDL-c > 3 g/L malgré un traitement d'association à dose maximale

HF hétérozygote avec une maladie cardiovasculaire avérée, ayant un LDL-c > 2 g/L malgré un traitement d'association à dose maximale

Certaines formes d'HF homozygotes (avec activité résiduelle du récepteur au LDL)

LE
SAVIEZ
VOUS ?

LDL-APHÉRÈSE

La LDL-aphérèse, est un dispositif proposé dans les formes graves. Il s'agit d'un système de circulation extracorporelle où le sang des patients passe par un dispositif qui absorbe le LDL ou mauvais cholestérol. Le sang est épuré puis il est réinjecté au patient. La séance dure deux à trois heures.

La LDL-aphérèse est proposée en plus d'autres traitements. L'intervalle entre les séances est généralement de 2 à 3 semaines pour les Hypercholestérolémies Familiales hétérozygotes et de 7 à 10 jours chez les formes homozygotes.

TRAITEMENTS INNOVANTS

Deux autres nouveaux médicaments sont actuellement disponibles pour les formes d'HF homozygote les plus graves : Lomitapide, administré par voie orale (un cachet par jour) qui bloque la production de cholestérol au niveau de l'intestin et du foie ; l'Evinacumab (anticorps monoclonal), qui consiste en une perfusion intraveineuse mensuelle, qui augmente le métabolisme des particules véhiculant la graisse dans le sang.

3.2 Les effets secondaires des traitements

3.2.1 Les statines

Plusieurs études ont montré que les statines ont un rôle important pour prévenir les événements cardiovasculaires (infarctus du myocarde, accident vasculaire cérébral, artérite) et pour réduire le risque de mortalité chez les patients présentant un haut risque cardiovasculaire. Le bénéfice du traitement reste individuel et doit être estimé par le médecin en fonction des risques encourus.

Les effets indésirables sont le plus souvent bénins : troubles digestifs (constipation, nausées, flatulences, diarrhées, douleurs abdominales), maux de tête, fatigue, vertiges ou crampes.

STATINES ET MALADIES CARDIOVASCULAIRES

VRAI

- ✓ L'infarctus du myocarde et l'accident vasculaire cérébral (AVC) représentent un risque de santé majeur.
- ✓ Il existe du bon et du mauvais cholestérol.
- ✓ Un taux de mauvais cholestérol important augmente le risque de faire un accident cardiovasculaire.
- ✓ Les statines peuvent avoir des effets indésirables ou secondaires.
- ✓ Il existe d'autres médicaments que les statines pour prévenir les accidents cardiovasculaires.
- ✓ Il y a un risque à arrêter un traitement à base de statines sans avis médical.

FAUX

- ✗ Un traitement médicamenteux est systématique en cas de taux élevé de mauvais cholestérol.
- ✗ Rien ne prouve que les statines soient efficaces.
- ✗ Les traitements à base de statines sont tous les mêmes.
- ✗ En cas d'effets indésirables ou secondaires, la seule solution est d'arrêter les statines.
- ✗ Les statines coûtent cher à la Sécurité Sociale et aux patients.

Le jus de pamplemousse interagit avec deux statines : la simvastatine et l'atorvastatine. Sa consommation expose à un risque de surdosage et une augmentation des effets indésirables de ces deux substances. Les personnes qui sont traitées par ces médicaments doivent s'abstenir de consommer du pamplemousse (jus et fruit). Les autres agrumes ne posent pas de problème.

LE
SAVIEZ
VOUS ?

Les effets indésirables considérés comme graves sont rares (moins de 0,1 % des utilisateurs) et surviennent surtout à fortes doses : augmentation des enzymes du foie (transaminases), atteintes musculaires (lésions musculaires, destruction du tissu musculaire).

3.2.2 **Lézétimibe ou résines chélatrices des acides biliaires**

Lézétimibe est un traitement bien toléré. De façon très rare, il peut faire apparaître des maux de ventre. Les résines chélatrices des acides biliaires sont des médicaments qu'il faut prendre nécessairement au moment du repas, et qui bloquent aussi l'absorption des autres médicaments s'ils sont pris en même temps. C'est pour cela qu'il est nécessaire d'espacer la prise des autres traitements le cas échéant. Parmi les effets secondaires, des ballonnements ou parfois de la diarrhée/constipation peuvent survenir suite à la prise de ce traitement.

3.2.3 **Les inhibiteurs de PCSK9**

Les inhibiteurs de PCSK9 sont une nouvelle classe de médicaments également bien tolérée. Comme il s'agit d'injections sous-cutanées, l'effet indésirable le plus fréquent peut être représenté par des réactions à type rougeur, prurit, etc., sur le site d'injection. Plus rarement, il peut apparaître un rhume ou un syndrome pseudo-grippal qui disparaît au bout de quelques jours et s'estompe avec le temps.

FOCUS SUR LES EFFETS SECONDAIRES DES TRAITEMENTS DE L'HF HOMOZYGOTE

Lomitapide : au vu de l'examen de ce médicament, il est demandé d'adopter une alimentation très pauvre en graisses pour limiter les effets gastro-intestinaux.

Evinacumab : c'est un traitement par perfusions. Elles sont en général très bien tolérées par les patients.





4. Avancées et perspectives de la recherche sur l'HF

4.1 **Le REGistre Français de
l'hyperCHOLestérolémie
Familiale (REFERCHOL)** p.36

4.2 **Étude transversale sur
l'Hypercholestérolémie Familiale
chez les enfants et adolescents
de 48 pays (FHSC)** p.36

4.3 **Le registre HICC** p.37

4.4 **Les projets de recherche
à l'IHU ICAN** p.38

4.1 **Le REgistre Français de l'hypERCHOLestérolémie Familiale (REFERCHOL)**

En 2015, la Nouvelle Société Française d'Athérosclérose (NSFA) a mis en place un registre national de l'Hypercholestérolémie Familiale (HF). Ce projet vise à collecter les données cliniques et biologiques obtenues lors des consultations des patients atteints de HF en France dans le but d'améliorer la prise en charge des patients, et d'étudier des aspects cliniques et moléculaires de cette maladie.

Dans ce registre sont impliqués 23 centres français, et il compte aujourd'hui plus de 9000 patients, dont plus de 300 atteints d'une forme homozygote.

Une large collaboration internationale, registre FHSC (Familial Hypercholesterolemia Studies Collaboration) est aussi menée par la Société Européenne d'athérosclérose (EAS). Les résultats de cette étude nous ont permis d'apprendre que l'HF est diagnostiquée très tardivement (> 40 ans), la prévalence de maladies coronariennes s'élève à 17% (11% de maladies coronariennes précoces), étant plus élevé chez les hommes que chez les femmes. Les cibles de cholestérol LDL recommandées sont rarement atteintes avec un seul traitement. Une détection plus précoce et une plus grande utilisation des thérapies combinées sont nécessaires pour réduire le fardeau global de l'Hypercholestérolémie Familiale.



Lien vers la publication
(*Lancet* 2021)
PMID: 34506743
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34506743/>

4.2 **Étude transversale sur l'Hypercholestérolémie Familiale chez les enfants et adolescents de 48 pays (FHSC)**

Une étude récente a permis de démontrer que les caractéristiques cliniques chez les adultes qui présentent une Hypercholestérolémie Familiale sont peu communes chez les enfants et les adolescents avec la même maladie. La détection de cette maladie dans cette tranche d'âge repose donc sur la mesure de «mauvais cholestérol» (LDL-C) et une confirmation génétique. Lorsque les tests génétiques ne sont pas disponibles, une utilisation accrue

des mesures du LDL-C au cours des premières années de la vie pourraient contribuer à réduire l'écart actuel entre la prévalence et la détection, permettant une utilisation accrue de médicaments hypolipémiants combinés pour atteindre les objectifs recommandés de LDL-C tôt dans la vie.



Lien vers la publication

PMID: 38101429

[www.thelancet.com/
journals/lancet/article/
PIIS0140-6736\(23\)01842-1/fulltext](http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(23)01842-1/fulltext)

4.3 Le registre HICC (Homozygous familial hypercholesterolemia International Clinician Collaboration)

Les premiers résultats du plus grand registre international sur l'Hypercholestérolémie Familiale Homozygote (HoHF) ont été publiés en 2023 dans le Lancet. L'objectif était d'évaluer les caractéristiques cliniques et génétiques, ainsi que l'impact de pratiques actuelles sur l'état de santé des patients atteints de cette pathologie rare, et aussi d'évaluer les disparités géographiques dans sa prise en charge.

Plusieurs conclusions ont été tirées de cette étude :

- 1** - Dans le monde entier les patients atteints de cette maladie sont diagnostiqués trop tard, sous-traités et à un risque extrêmement élevé de maladie cardiovasculaire athéroscléreuse prématurée.
- 2** - L'utilisation d'une association de plusieurs médicaments était associée à des concentrations de cholestérol LDL plus faibles et à une plus faible incidence de maladies cardiovasculaires. Seulement, un peu plus d'un tiers de ces patients ont accès à un traitement par LDL-aphérese.

Des inégalités géographiques très importantes existent dans l'accès aux traitements, le contrôle de la dyslipidémie et la prévention du risque cardiovasculaire, ce qui exige une réévaluation critique de la politique de santé mondiale pour réduire les inégalités et améliorer les résultats pour tous les patients atteints d'HoHF.



Lien vers

la publication

PMID: 35101175

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35101175/>

4.4 Les projets de recherche à l'IHU ICAN

4.4.1 Le projet CHOPIN

Le projet CHOPIN (CHOLEsterol Personalized INnovation) est un projet de recherche translationnelle ambitieux qui rassemble 13 partenaires issus du secteur public et privé, ainsi que des équipes spécialisées dans différents domaines pour traiter les dyslipidémies, des troubles liés aux lipides sanguins.

Son but principal est d'améliorer la prise en charge de l'hypercholestérolémie en trouvant de nouveaux marqueurs de risque cardiovasculaire et de nouvelles cibles pour abaisser le taux de «mauvais cholestérol» (LDL-C). En identifiant plus précisément les personnes les plus à risque de développer ces maladies, CHOPIN vise à leur offrir des options thérapeutiques mieux adaptées pour améliorer leur santé et leur qualité de vie.



Lien vers la page
RHU CHOPIN
[https://www.
nsfa.asso.fr/
recherche-clinique/
rhu-chopin/](https://www.nsfa.asso.fr/recherche-clinique/rhu-chopin/)

L'IHU ICAN, en collaboration avec ses partenaires (AP-HP et l'Inserm), coordonne différents projets sur l'HF dans l'objectif d'améliorer la prévention du risque cardiovasculaire chez les patients atteints de cette maladie.

Les principaux projets sont :

4.4.2 CHOLCOEUR

Le projet vise à déterminer si ces patients risquent de subir de micro-infarctus silencieux avant même de montrer des symptômes de maladie cardiaque, à cause de leur taux élevé de mauvais cholestérol.



Lien vers
la publication
[https://pubmed.
ncbi.nlm.nih.
gov/34864619/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34864619/)

4.4.3 FH CALC

Le projet vise à vérifier la présence de dépôts de calcium dans les artères du cœur de patients sans symptômes cardiaques atteints d'HF, ce qui pourrait être le signe de la présence de plaques d'athérome dans les artères. Vérifier la présence de dépôts de cholestérol sans calcium dans les artères du cœur de patients sans symptômes cardiaques atteints d'HF.

4.4.4 CARDIOMET

Le projet vise à étudier le profil des protéines essentielles au métabolisme des lipides chez ces patients afin de mieux évaluer leur risque d'événements cardiaques.

**POUR SOUTENIR
LA RECHERCHE,
FAITES UN DON
SUR IHUICAN.ORG**



ou scannez
le QR Code



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
PITIE-SALPETRIERE
Dr GALLO
FRIBRIO
MCU-PH
DAV PITIE-SALPETRIERE
LC1 966



5. Mon suivi

5.1 **Mes contacts** p.44

5.2 **Mes rendez-vous** p.45

5.3 **Mon bilan lipidique
et mon traitement** p.46

5.4 **Annuaire et
contacts utiles** p.47

En cas d'urgence - p. 47

Les centres de référence
en France - p. 48

Les associations de patients - p. 49



QUI SONT LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ QUI PRENNENT EN CHARGE MON HF ?

MÉDECIN TRAITANT

assure le recours aux soins de base, coordonne le suivi médical et établit un protocole pour une affection de longue durée.

ENDOCRINOLOGUE / LIPIDOLOGUE

prend en charge l'ensemble des maladies des lipides.

INFIRMIER(ÈRE)

assure le suivi et améliore la qualité du parcours de soins des patients.



CARDIOLOGUE

assure le suivi et la prise en charge des maladies du cœur ou cardiovasculaires.

DIÉTÉTICIEN(NE)

participe à l'éducation et à la rééducation nutritionnelle de patients atteints de troubles du métabolisme.

ÉDUCATEUR(TRICE) SPORTIF(VE)

dispense des exercices sportifs pour aider à la mise en place ou la reprise d'activité physique des patients.



L'ÉQUIPE DE LIPOLOGIE

Les attachées de recherche clinique



Les biologistes et généticiens



Les médecins et infirmiers(ères)



Les secrétaires

5.1 Mes contacts

Médecin traitant

 Téléphone

Endocrinologue de ville

 Téléphone

Service de lipidologie à l'hôpital

 Téléphone

Cardiologue de ville

 Téléphone

Cardiologue hospitalier

 Téléphone

Assistante sociale

 Téléphone

Diététicien(ne)

 Téléphone

Pharmacie

 Téléphone

Infirmier(ère) référent(e)

 Téléphone



Pensez à prévenir les équipes de professionnels en cas de déménagement ou de changement de coordonnées.

5.3 Mon bilan lipidique et mon traitement

Traitement											
Lp(a)											
Triglycérides											
HDL											
LDL											
Cholestérol											
Mon bilan lipidique											
Date											

5.4 Annuaire et contacts utiles

5.4.1 En cas d'urgence

- Si vous pouvez vous déplacer : adressez-vous au service d'urgence de l'hôpital le plus proche de chez vous.
- Si vous ne pouvez pas vous déplacer pour vous rendre au service d'urgence le plus proche : appelez le SAMU (15).

NUMÉROS UTILES



SAMU : 15



POMPIERS : 18



APPEL D'URGENCE EUROPÉEN : 112

EN SAVOIR PLUS

- ▶ IHU ICAN - <https://ihuican.org/hypercholesterolemie-familiale/>
- ▶ ANHET.fr - <https://www.anhet.fr/>
- ▶ NFSA - <https://www.nsfa.asso.fr/>
- ▶ FH Europe Foundation (FHEF) - <https://fhf.org/>
- ▶ CEDRA - <https://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/centre-dexpertise-des-dyslipidemies-rares-cedra-231>

5.4.2 Les centres de référence en France

VILLE	NOM	SERVICE	HÔPITAL	TÉLÉPHONE
Amiens	Dr Jean-Daniel Lalau	Endocrinologie	CHU Nord	03 22 45 59 00
Dijon	Pr Bruno Verges	Endocrinologie	CHU François Mitterand	03 80 29 34 53
Fort-de-France	Dr Jocelyn Inamo	Cardiologie	CHU de la Martinique P. Zobda-Quitman	+596 55 20 00
Lille	Pr Jean-Michel Lecref Dr Cécile Yelnik	Endocrinologie	Institut Pasteur	03 20 87 71 88
Lyon	Pr Sybil Charrière Dr Noël Peretti	Endocrinologie - Nutrition Pédiatrie	HCL HCL	04 27 85 66 66 04 27 85 77 02
Marseille	Pr Sophie Béllard	Endocrinologie - Nutrition	AP-HM La Conception	04 91 38 29 40
Montpellier	Pr Ariane Sultan	Endocrinologie	CHU Lapeyronie	04 67 33 84 02
Nancy		Endocrinologie - Nutrition	CHU Nancy Brabois adultes	03 83 85 85 85
Nantes	Pr Bertrand Cariou	Endocrinologie	CHU Nantes-Hôpital Laënnec	02 53 48 27 01
Nice	Pr Emile Ferrari	Cardiologie	CHU Pasteur	04 92 03 77 77
Paris	Dr Antonio Gallo Dr Patrick Tounian Pr Franck Boccara	Nutrition Endocrinologie Pédiatrique Cardiologie	AP-HP La Pitié-Salpêtrière AP-HP Trousseau AP-HP Saint Antoine	01 42 17 78 32 01 44 73 64 46 01 49 28 28 75
Reims	Pr Brigitte Delemer	Endocrinologie	CHU Robert Debré	03 26 78 71 59
Rennes	Dr François Paillard	Cardiologie	CHU Rennes Hôpital Pontchaillou	02 99 28 25 08
Roanne	Dr Agnès Perrin	Endocrinologie	Ville de Roanne	04 77 71 02 65
Saint Denis	Pr Estelle Nobecourt	Nutrition	CHU de la Réunion Félix Guyon	+262 90 56 10
Saint Paul	Dr Maxime Cournot	Cardiologie	CHU de la Réunion Gabriel Martin	+262 45 30 60
Strasbourg	Pr Alain Pradignac	Endocrinologie - Nutrition	CHU Hautepierre	03 88 12 76 00
Toulouse	Pr Jean Ferrières	Cardiologie	CHU Rangueil	05 61 32 26 09
Tours	Pr Denis Angoulvant	Cardiologie	CHU Tours-Hôpital Bretonneau	02 47 47 47 47

5.4.3 Les associations de patients

LES LIENS UTILES

- ▶ En France, l'AHNET est l'Association Nationale des Hypercholestérolémies Familiales www.anhet.fr



anhet.fr

L'association ANHET.fr s'engage sur deux points :

L'information

Informar le public, le corps médical et les autorités sanitaires et sociales, de façon à diffuser l'état des connaissances scientifiques et médicales, à faciliter et améliorer le diagnostic et à faire connaître et reconnaître cette maladie génétique.

Le soutien

Favoriser l'échange entre patients et apporter une aide technique et morale aux familles confrontées à une Hypercholestérolémie Familiale. L'association développe un maillage du territoire pour rencontrer ses adhérents grâce notamment à ses ambassadeurs représentants en région. L'association s'inscrit dans le réseau HF international.

- ▶ RARE à l'écoute (sur l'HoFH), plateformes de streaming (Spotify, etc.)
rarealecoute.com



- ▶ Nouvelle Société Française d'Athérosclérose
www.nsfra.asso.fr



- ▶ FH Europe fheurope.org



AUTRES ASSOCIATIONS

- ▶ Alliance du Cœur <http://www.alliancecoeur.fr/>
- ▶ Orphanet <http://www.orpha.net>
- ▶ FH journeys <http://www.fhjourneys.com>
- ▶ Centre d'Expertise des Dyslipidémies Rares : CEDRA
<https://www.firendo.fr/annuaire-des-membres-de-la-filiere/centre-dexpertise-des-dyslipidemies-rares-cedra-231>

A series of horizontal dashed lines for writing notes.



LES FONDATEURS DE L'IHU ICAN



SORBONNE
UNIVERSITÉ

ASSISTANCE
PUBLIQUE



HÔPITAUX
DE PARIS

Inserm

IHU ICAN
Hôpital de la
Pitié-Salpêtrière

47-83 boulevard de l'Hôpital
75013 Paris