



HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

Une brochure informative pour les patients
atteints d'hypercholestérolémie familiale

Dr LEIV OSE



QU'ALLEZ-VOUS APPRENDRE EN LISANT CETTE BROCHURE?

Vous apprendrez ce qu'est l'hypercholestérolémie familiale, quelle en est la cause et les conséquences éventuelles de cette maladie. Vous apprendrez ce que signifie avoir un taux élevé de cholestérol et ce que cela pourrait signifier pour votre cœur et vos vaisseaux sanguins.

Mais le plus important, c'est que vous appreniez comment reconnaître qu'une personne de votre famille est atteinte de cette maladie et comment réduire le taux de cholestérol en ayant un mode de vie sain et en vous faisant traiter. Cette brochure pourra également vous aider à parler de votre maladie et de votre traitement avec votre médecin.

TABLE DES MATIÈRES

Qu'allez-vous apprendre en lisant cette brochure?	02
CHAPITRE 1 : HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE	03
1 - Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale (HF)?	03
2 - Qu'est-ce que le LDL-cholestérol?	04
3 - Quelles sont les causes de l'HF?	05
4 - Quand devez-vous soupçonner une HF?	07
5 - Comment est diagnostiquée l'HF?	09
6 - Dans quel délai peut être diagnostiquée l'HF?	09
CHAPITRE 2 : LE TRAITEMENT	10
1 - Comment réduire le taux de LDL-cholestérol?	10
2 - Étape 1: Traiter l'HF par des mesures diététiques	11
a) Quelle est l'influence de l'alimentation sur le LDL-cholestérol?	11
b) Quel type d'alimentation?	11
3 - Étape 2: Utilisation des médicaments	12
a) Quelle est l'influence des médicaments sur le LDL-cholestérol?	12
b) Quels sont les médicaments qui réduisent le taux de LDL-cholestérol et comment?	13
4 - Pourquoi est-il important de suivre un traitement à vie?	13
CHAPITRE 3 : MALADIES CARDIOVASCULAIRES ET LIPOPROTÉINES	16
1 - Que sont les maladies cardiovasculaires?	16
2 - Que sont les facteurs de risque?	17
3 - Est-il possible de réduire le risque de maladies cardiovasculaires chez les personnes atteintes d'HF?	18
4 - Que sont les lipoprotéines?	18
5 - Que sont les lipides, les cholestérol et les triglycérides?	20
CHAPITRE 4 : D'AUTRES QUESTIONS QUE VOUS VOUS POSEZ PEUT-ÊTRE	21
1 - Quelle est l'influence de l'alcool et du café?	21
2 - Le tabac a-t-il un impact sur les lipides?	22
3 - Pourquoi l'activité physique est-elle bénéfique?	22
Qu'avez-vous appris en lisant cette brochure?	23
Glossaire	24
À propos de l'auteur	26

CHAPITRE 1

HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

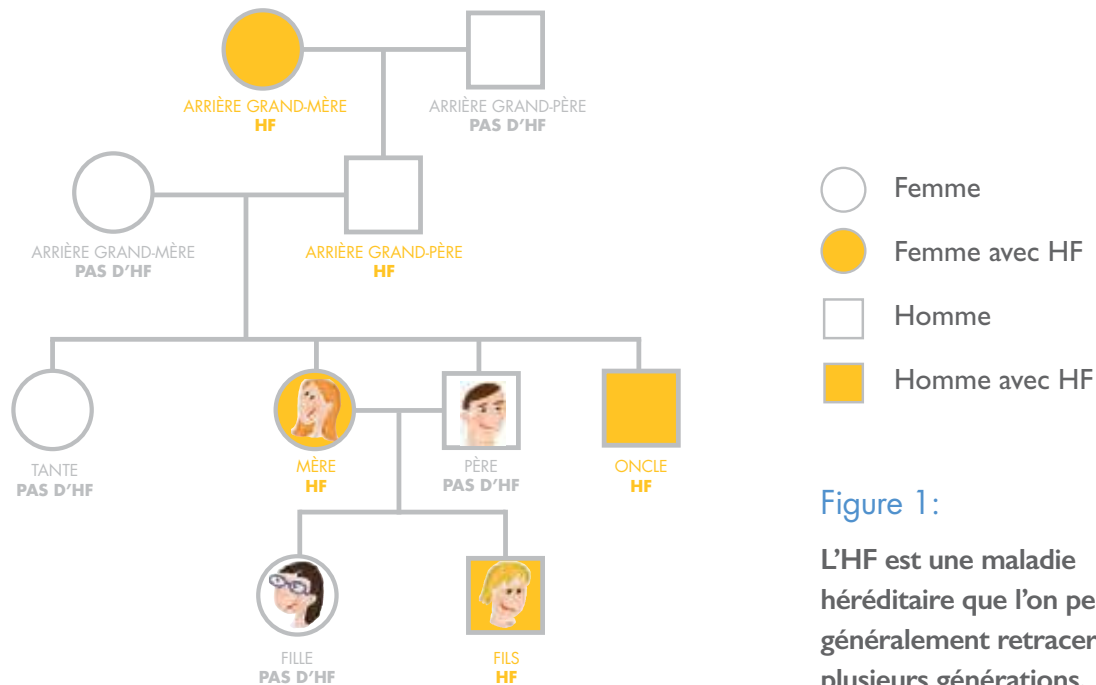


Figure 1 :

L'HF est une maladie héréditaire que l'on peut généralement retracer depuis plusieurs générations.



Qu'est-ce que l'hypercholestérolémie familiale?

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie héréditaire dans laquelle une modification génétique entraînant une cholestérolémie élevée se transmet d'une génération à l'autre (voir figure 1). Familiale signifie que la maladie se retrouve au sein des familles. Parfois, la trace de la maladie peut être retrouvée sur plusieurs générations.

Hypercholestérolémie signifie un taux sanguin de cholestérol élevé. Le type de cholestérol qui est plus particulièrement élevé en cas d'hypercholestérolémie familiale est le « Low Density Lipoprotein-Cholesterol » (LDL-C). Le LDL-cholestérol circule dans les vaisseaux sanguins et transporte le cholestérol d'une cellule à l'autre dans votre corps (voir les chapitres 1.2 et 3.4).

L'HF est l'une des maladies héréditaires les plus fréquentes. Environ 1 personne sur 500 au monde a une défaillance génétique à l'origine de l'HF. Si l'un des parents est atteint d'HF, il y a une probabilité de 50 % que son fils ou sa fille l'ait aussi.

L'HF est associée à une augmentation du risque de maladies cardiovasculaires. Le risque varie d'une famille

à l'autre et est fonction du taux de cholestérol, d'autres facteurs héréditaires, du mode de vie (l'alimentation, le tabagisme et l'activité physique par exemple) et du sexe (homme ou femme). Les femmes souffrant d'HF développent une maladie cardiovasculaire environ 10 ans plus tard que les hommes atteints d'HF. Un traitement précoce et approprié peut réduire considérablement le risque de maladie cardiovasculaire.

IMPORTANT

L'HF est une maladie héréditaire qui se retrouve dans les familles. La maladie entraîne une cholestérolémie élevée, en particulier du LDL-cholestérol, et augmente le risque de maladies cardiovasculaires à un âge relativement jeune.



Qu'est-ce que le LDL-cholestérol?

Le Low Density Lipoprotein-Cholesterol (LDL-C) est une particule qui circule dans le flux sanguin et dans laquelle le cholestérol est transporté efficacement d'une cellule à l'autre de votre corps. Le cholestérol est une substance grasse dont le corps a besoin pour fabriquer les cellules et les hormones ainsi que pour produire les acides biliaires dans le foie (voir chapitre 3.5).

Un excès de LDL-cholestérol dans votre sang n'est pas bon pour la santé : le cholestérol excédentaire peut s'accumuler dans les parois des vaisseaux sanguins et donc les rétrécir. C'est

ainsi que se développe l'athérosclérose. L'athérosclérose peut provoquer des maladies cardiovasculaires (voir chapitre 3).

Pour que le cholestérol entre dans des cellules spécifiques, une protéine spécifique appelée « apolipoprotéine B » (apo-B) se fixe à la particule LDL-C. L'apo-B sert de passerelle entre la particule LDL-C et les cellules de votre corps qui possèdent le récepteur au LDL (permettant à la cellule de reconnaître le LDL-C). Si le récepteur au LDL ou la protéine apo-B n'est pas normale, le taux de cholestérol augmente dans le sang. C'est ce qui se passe dans le cas de l'hypercholestérolémie familiale.

IMPORTANT

Le LDL-C transporte le cholestérol dans votre sang vers les cellules. Le cholestérol est nécessaire pour fabriquer les cellules et les hormones, ainsi que pour produire les acides biliaires. Toutefois, si le taux de LDL-cholestérol est trop élevé dans le sang, il peut s'accumuler dans la paroi des vaisseaux sanguins. Ce phénomène est appelé athérosclérose.



Quelles sont les causes de l'HF?



Figure 2:

Les caractéristiques que nous héritons de nos parents sont déterminées par les informations contenues dans un brin d'ADN. L'ADN est organisé en chromosomes dans le noyau de la cellule (figure 2). L'ADN est composé d'environ 3 milliards de briques, dont 25 000 combinaisons spécifiques forment les gènes. Les gènes sont un code définissant les caractéristiques physiques, telles que la couleur des cheveux et des yeux, mais aussi de nombreuses maladies. Si l'une de ces briques d'un gène spécifique est différente, il peut

en résulter une maladie héréditaire. Dans le cas de l'HF, il y a modification dans le gène portant le code pour le récepteur au LDL. Ce récepteur se situe à l'extérieur des cellules et peut être considéré comme une « tentacule » qui « capture » des particules LDL-C contenant du cholestérol sanguin (graphique 3). La modification du gène du récepteur au LDL entraîne la formation de récepteurs au LDL anormaux (« tentacules ») qui ne peuvent pas éliminer le LDL-cholestérol. C'est la cause de l'HF.

La plupart des personnes atteintes d'HF ont hérité un gène du récepteur au LDL défaillant d'un parent et d'un gène du récepteur au LDL normal de l'autre parent. Ils ne possèdent donc environ que 50 % du nombre normal de récepteurs actifs au LDL (« tentacules ») à l'extérieur de leurs cellules (figure 4). Cela signifie qu'il y a toujours un taux trop élevé de LDL-cholestérol dans leur sang. Le problème est que ce LDL-cholestérol excédentaire peut se déposer sur la paroi des vaisseaux sanguins.

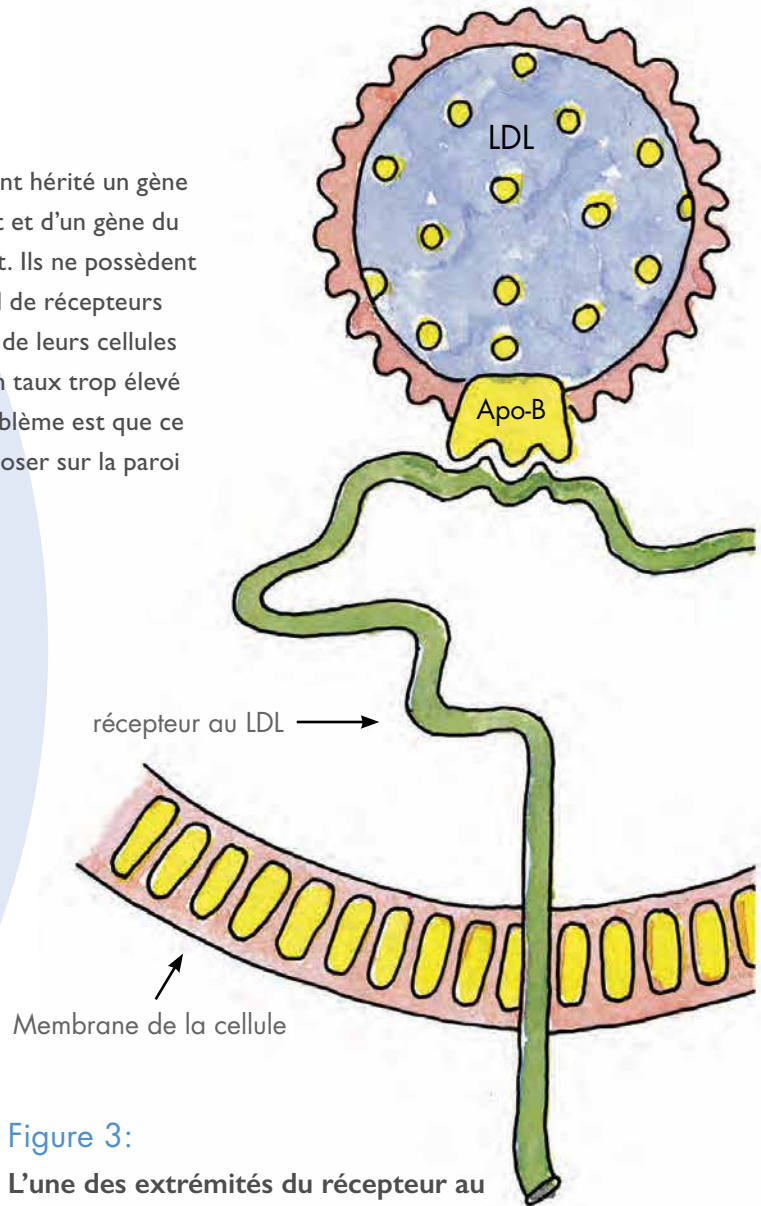


Figure 3:

L'une des extrémités du récepteur au LDL est fixée dans la membrane cellulaire.

L'autre extrémité lie (« attrape ») les particules de LDL-cholestérol.

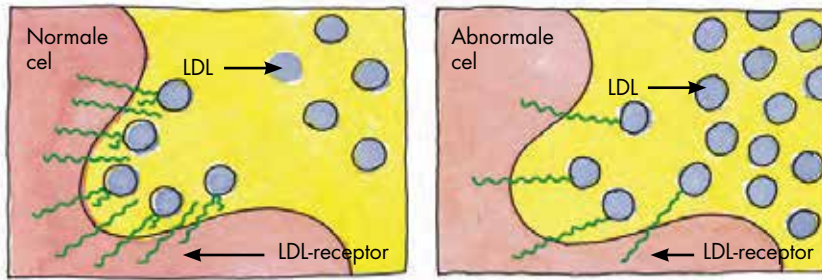


Figure 4:
En cas d'HF, (cellule anormale),
il y a moins de récepteurs au LDL
en mesure de prélever le
LDL-cholestérol du sang.

● Bloedbaan ● Cel ● LDL deeltje ● LDL-receptor

IMPORTANT

L'HF est provoquée par une modification dans le gène portant le code pour le récepteur au LDL. Le récepteur défaillant ne peut pas prélever le LDL-cholestérol du sang et introduire la cellule. L'excès de cholestérol se retrouve sur la paroi des vaisseaux sanguins.

4 Quand devez-vous soupçonner une HF?

On peut soupçonner une HF lorsqu'on constate des maladies cardiovasculaires à un âge relativement jeune dans la famille. Une crise cardiaque chez une personne âgée de moins de 50-60 ans peut être due à une cholestérolémie élevée. Il faut donc faire un bilan lipidique sanguin des membres de la famille:

- Le bilan lipidique permet de mesurer les types de lipoprotéines dans le sang (Voir partie 3.4), comme le cholestérol dans sa totalité, le LDL-cholestérol, le HDL-cholestérol et les triglycérides.
- Si quelqu'un est atteint d'HF, il est important le diagnostiquer dès son plus jeune âge. Le traitement sera plus efficace s'il est démarré précocement et avant qu'il n'y ait trop de cholestérol sur les parois des vaisseaux sanguins.

Certains signes cliniques (figure 5) peuvent donner à penser à l'HF, par exemple un épaissement des tendons des talons ou des mains

(xanthomes) ou encore des zones jaunâtres autour des yeux (xanthélasmas), mais ces signes ne sont pas toujours présents chez les patients atteints d'HF.



Figure 5:

Certains signes cliniques visibles en cas d'HF sont des épaissements des tendons des talons (souvent observés chez les adolescents) et des dépôts jaunâtres cutanés autour des yeux. Parfois, on remarque un dépôt de cholestérol bombé, blanc, en bordure de la partie colorée des yeux.

IMPORTANT

Il y a présomption d'HF chez les personnes présentant des maladies cardiovasculaires à un âge relativement jeune, qui ont un taux de cholestérol élevé dans le sang. Dans ce cas, il est important de faire un bilan lipidique des membres de la famille de la personne concernée. L'excès de cholestérol se retrouve sur la paroi des vaisseaux sanguins.



Comment est diagnostiquée l'HF?

Le diagnostic d'HF est posé après une recherche génétique. Un échantillon de sang est prélevé pour isoler l'ADN du noyau des globules blancs. Ensuite, l'ADN est examiné. Le diagnostic d'HF est établi lorsque le gène défaillant pour le récepteur au LDL a été décelé. L'examen génétique porte systématiquement sur l'ensemble des gènes récepteurs au LDL présents

dans le chromosome 19. Les personnes ayant cette défaillance génétique héréditaire sont atteintes d'HF. Les parents proches (parents, frères et sœurs, enfants) d'une personne atteinte d'HF courent un risque de 50 % de souffrir d'HF héréditaire. L'examen des membres de la famille est essentiel pour un diagnostic précoce.

IMPORTANT

L'HF est détectée grâce à la recherche génétique. Une personne est atteinte d'HF si le gène anormal de récepteur au LDL est détecté. Un examen procédé sur les proches parents permet de détecter la maladie à un stade précoce.



Dans quel délai peut être diagnostiquée l'HF?

Les personnes souffrant d'HF ont généralement dès la naissance à la fois un taux de cholestérol total et un taux de LDL-cholestérol élevés. On peut envisager d'effectuer des diagnostics ADN chez les enfants entre 8 et 12 ans. Ce dépistage précoce est pertinent car il est très important que ces enfants ne commencent pas à fumer plus tard. Si l'étude démontre que l'enfant n'est pas atteint d'HF, cette maladie ne se développera plus à un âge plus avancé.

IMPORTANT

Au sein des familles où un diagnostic d'HF a été posé, on peut envisager de dépister l'HF chez les enfants qui ont entre 8 et 12 ans. C'est ainsi que l'on pourra mettre en place un mode de vie sain à temps.

CHAPITRE 2 TRAITEMENT



Comment peut-on réduire le taux de LDL-cholestérol?

La valeur cible du LDL-cholestérol doit être $<1,8$ mmol/l. Ce taux de cholestérol peut être réduit de deux manières:

- Première manière : adapter son alimentation
- Deuxième manière : prendre des médicaments

Une adaptation de l'alimentation est la première manière de réduire le taux de cholestérol, mais si elle s'avère insuffisante, Il faudra commencer à prendre des médicaments appropriés. C'est valable pour toutes les personnes atteintes d'HF.

Une adaptation de l'alimentation peut réduire de 10 à 15 % le taux élevé de cholestérol. L'objectif du traitement (adaptation alimentaire et médicaments) est de ramener le taux de cholestérol en dessous de la moyenne de la population, c'est-à-dire inférieur à $<1,8$ mmol/l pour les adultes. Chez les personnes qui présentent un risque élevé de maladies cardiovasculaires ou qui sont déjà atteints, l'objectif peut être de réduire davantage le taux de cholestérol à $<1,4$ mmol/l. Celui ou celle qui hérite d'un gène FH défectueux des deux parents n'aura aucun récepteur actif au LDL dans ses cellules.

Les médicaments, une alimentation adaptée ou les deux à la fois ne suffiront pas à réduire le taux de cholestérol extrêmement élevé. Chez ces patients, le taux de LDL-cholestérol pourra être réduit mécaniquement en le retirant du sang au moyen d'une technique de rinçage de type dialyse (aphérèse).

IMPORTANT

La valeur cible du LDL-cholestérol doit être $<1,8$ mmol/l. En adaptant l'alimentation, le taux de LDL-cholestérol peut être réduit de 10 à 15 %. Cela n'est pas suffisant chez les patients atteints d'HF, qui devront combiner l'adaptation alimentaire avec une prise de médicaments. Dans les formes graves de l'HF, le LDL-cholestérol peut être prélevé du sang au moyen d'une technique de rinçage de type dialyse (aphérèse).



Première manière: Traiter l'HF avec des mesures diététiques

a) Quelle est l'influence de l'alimentation sur le LDL-cholestérol?

Toutes les graisses présentes dans les aliments sont un mélange de graisses saturées et insaturées. Les graisses saturées se trouvent dans des produits animaux (comme les produits laitiers et les produits à base de viande), les margarines dures et dans la plupart des tartes, biscuits, « fast food » et snacks. Ces graisses saturées augmentent le taux de cholestérol.

Les graisses insaturées présentes dans les produits végétaux et de la pêche réduisent ou n'ont pas d'incidence sur le LDL-cholestérol. Il est recommandé aux personnes ayant une cholestérolémie élevée de consommer peu de cholestérol. La plupart du cholestérol présent dans l'alimentation se trouve dans les produits animaux tels que le jaune d'œuf, les abats, la viande et les produits laitiers gras comme le fromage, la crème et le beurre. Les poissons gras et l'huile de foie de morue sont riches en acides gras oméga-3, qui

ont un effet positif sur la circulation sanguine et le rythme cardiaque.

Les oméga-3 réduisent également la teneur en triglycérides. Pour consommer suffisamment de graisses de poisson, il est recommandé de manger du poisson en plat de résistance au moins deux fois par semaine.

Les fibres présentes dans les céréales, les haricots, les pois, les fruits, les baies et les légumes ont un effet positif sur le taux de cholestérol. Certains types de fibre peuvent se lier avec le cholestérol dans les intestins, entraînant une élimination de ce dernier dans les selles et une baisse du taux de cholestérol. Les aliments riches en fibres constituent également une source importante de vitamines, de minéraux et d'antioxydants.

b) Quel type d'alimentation?

L'alimentation des personnes atteintes d'HF doit être variée, équilibrée et bonne pour le cœur. L'objectif est de réduire progressivement la consommation totale de graisses et de cholestérol tout en veillant à la consommation de bonnes graisses, d'aliments riches en fibres, de fruits, de baies et de légumes. Il est important d'enseigner très tôt des habitudes alimentaires saines.

Adopter d'autres habitudes alimentaires prend du temps, souvent des mois ou des années, et nécessite un accompagnement régulier par un nutritionniste ou un médecin.

Il s'agit de ce que l'on mange régulièrement ; un écart alimentaire de temps en temps ne fera pas augmenter le taux de cholestérol.

IMPORTANT

Il y a cinq directives clés pour une alimentation bonne pour le cœur:

- Mangez moins de graisses, surtout moins de graisses saturées
- Mangez des graisses non saturées au lieu de graisses saturées
- Mangez quotidiennement des fruits et légumes, ainsi que des aliments riches en fibres
- Mangez moins d'aliments contenant beaucoup de cholestérol
- Limitez la consommation d'aliments et de boissons à forte teneur en sucre et en alcool



Deuxième manière : Prendre des médicaments

a) Quelle est l'influence des médicaments sur le LDL-cholestérol?

Les médicaments qui peuvent réduire votre taux de LDL-cholestérol augmentent le nombre de récepteurs au LDL, de sorte qu'une plus grande quantité de LDL-cholestérol sera absorbée dans le sang. Une modification du régime alimentaire doit être associée à un traitement médicamenteux pour faire baisser suffisamment le taux de cholestérol. À cet effet, plusieurs types de médicaments sont prescrits, à utiliser seuls ou combinés. De nouveaux médicaments sont également en cours de développement. Les médicaments ne sont pas uniquement indiqués pour les adultes atteints d'HF. S'il a été décidé de commencer par des statines ou d'autres traitements hypocholestérolémiants à un âge précoce, il est conseillé de le faire dans le cadre d'une étude. Le traitement doit être poursuivi tout au long de la vie, mais l'objectif est de vivre plus longtemps et en meilleure santé.

La recommandation de commencer un traitement médicamenteux chez les adultes et les enfants est basée sur le taux de LDL-cholestérol et les antécédents familiaux de maladies cardiovasculaires.



b) Quels sont les médicaments qui réduisent le taux de LDL-cholestérol et comment?

Les principaux médicaments utilisés pour le traitement de l'HF sont les statines, comme la simvastatine (Zocor®), l'atorvastatine (Lipir®), la pravastatine (Pravachool®), le fluvastatine (Lescol®) et le rosuvastatine (Crestor®). En fonction du médicament et du dosage, il permet de réduire le taux de LDL-cholestérol d'environ 65 %. Les statines réduisent la production de cholestérol dans les cellules. Afin de maintenir l'équilibre du taux de cholestérol, les cellules augmentent leur nombre de récepteurs aux LDL de manière à pouvoir extraire davantage de LDL-cholestérol du sang. Ainsi, le taux de LDL-cholestérol baisse dans le sang.

Avant l'utilisation des statines, on utilisait des résines (Questran®). Les résines sont des substances qui lient les acides biliaires et qui empêchent leur réabsorption à partir des intestins dans le foie. Les acides biliaires liés aux résines sont ensuite évacués dans les selles. Afin de compenser la perte d'acides biliaires, le foie augmente l'absorption de LDL-cholestérol pour en créer de nouveaux. Les résines entraînent une baisse du taux de LDL-cholestérol de 15 à 25 %. Le Colesevelam (Cholestagel®) est une version moderne des résines (sous forme de comprimés) utilisée aujourd'hui.

L'ézetimibe (Ezetrol®) empêche l'absorption de cholestérol dans les intestins, à la fois dans l'alimentation et dans le cholestérol extrait du foie. L'ézetimibe peut entraîner une baisse du taux de cholestérol d'environ 20 %. Les stérols végétaux dans la margarine, par exemple, sont des inhibiteurs naturels de cholestérol.

Les stérols végétaux réduisent également la consommation de cholestérol à partir des intestins. Une quantité appropriée de stérols végétaux peut entraîner une baisse du taux de cholestérol de 10 %. L'acide nicotinique (Nedios® et Olbetam®) permet de réduire le taux de LDL-cholestérol de 20 % au maximum. De nouveaux médicaments sont également apparus, à savoir les inhibiteurs de la PCSK9, dans le traitement d'une cholestérolémie élevée et, par conséquent la lutte contre l'athérosclérose.

Les inhibiteurs de la PCSK-9 préviennent la dégradation des récepteurs de cholestérol. Ils entraînent une dégradation supplémentaire du cholestérol et une baisse du taux de LDL-cholestérol.

Les inhibiteurs de la PCSK9 (Praluent® et Repatha®) sont des anticorps humains et doivent être administrés toutes les deux ou quatre semaines par injection. Toutefois, ces produits sont soumis à une réglementation en matière de remboursement.

Dès le début du traitement médicamenteux, il est nécessaire de poursuivre les bonnes habitudes alimentaires. Les patients atteints d'HF qui consomment des médicaments et suivent un régime alimentaire adapté doivent le faire toute leur vie. Au début du traitement, il convient de définir le bilan lipidique. Si l'objectif du traitement est atteint, il est recommandé de contrôler le bilan lipidique deux fois par an.

IMPORTANT

Les statines, les résines, les inhibiteurs de l'absorption du cholestérol, l'acide nicotinique et le nouveau groupe d'inhibiteurs de la PCSK-9 sont les médicaments utilisés dans le traitement de l'HF. (figure 6). Il se peut que votre médecin vous prescrive un ou plusieurs de ces médicaments. Les médicaments, un mode de vie sain et de bonnes habitudes alimentaires pour le cœur sont les trois éléments à respecter toute votre vie. Si le taux de LDL-cholestérol a suffisamment baissé, les dépôts de cholestérol dans les vaisseaux et autour des yeux ou des tendons diminueront.

Les inhibiteurs de la PCSK-9 préviennent l'élimination des récepteurs de cholestérol. Ainsi, il y a davantage de cholestérol éliminé et le LDL baisse.

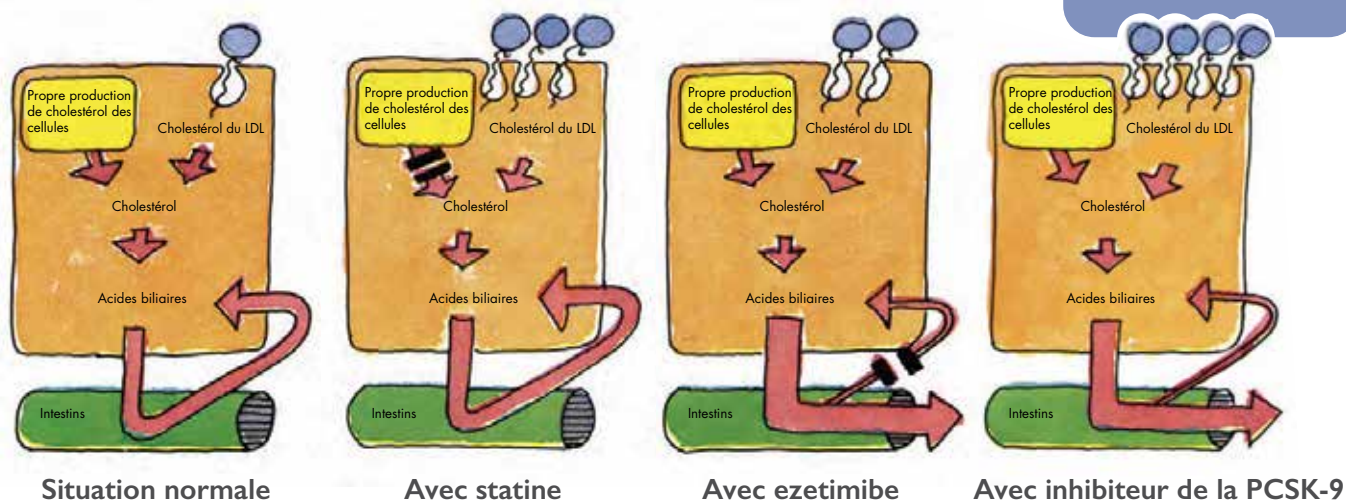


Figure 6:

L'effet de différents traitements médicamenteux sur la faculté de la cellule à produire du cholestérol et sur l'absorption du cholestérol à partir des intestins.



Pourquoi est-il important de suivre un traitement à vie?

Votre corps fabrique constamment du cholestérol.

Votre corps est également exposé quotidiennement à la graisse et au cholestérol présents dans l'alimentation.

Une fois que le taux de LDL-cholestérol a baissé grâce au traitement, il est important de ne pas le faire augmenter.

Toute personne atteinte d'HF et dont le corps n'est

pas en mesure de réguler correctement son taux de cholestérol doit continuer toute sa vie à manger et vivre sainement et doit continuer à prendre des médicaments hypolipémiants afin de maîtriser son taux de LDL-cholestérol.

IMPORTANT

Les patients atteints d'HF qui ne sont pas en mesure de réguler correctement le taux de LDL-cholestérol doivent prendre toute leur vie des médicaments et suivre une alimentation adaptée afin d'éviter que leur taux de cholestérol ne remonte.

NOTES

CHAPITRE 3

LES MALADIES CARDIOVASCULAIRES ET LES LIPOPROTÉINES



Que sont les maladies cardiovasculaires?

Les maladies cardiovasculaires sont des affections du cœur et des vaisseaux sanguins provoquées par l'athérosclérose. En cas d'athérosclérose, la graisse (y compris le cholestérol) s'accumule dans les vaisseaux sanguins, ce qui rétrécit leur diamètre. Cela peut entraîner une baisse du flux sanguin. Lorsque l'athérosclérose réduit l'apport de sang à un organe, ces organes peuvent être endommagés. Si cela se produit dans un vaisseau sanguin approvisionnant le sang vers le cœur, il en résulte une crise cardiaque. Si cela se produit dans un vaisseau sanguin approvisionnant le sang vers le cerveau, il en résulte un accident vasculaire cérébral.

L'athérosclérose débute par le dépôt de cellules remplies de cholestérol sur la paroi interne des vaisseaux sanguins (figure 7). Il en résulte une inflammation, une invasion de cellules, un nouveau dépôt de cholestérol, la formation de tissus cicatriciels et un durcissement, créant ainsi une « plaque ». Les plaques peuvent rétrécir le diamètre des vaisseaux sanguins et réduire l'apport de sang vers le cœur et les autres organes. Une diminution de l'apport de sang peut provoquer une sensation de malaise, une douleur,

en particulier après un effort. Les plaques peuvent éclater, endommageant ainsi l'intérieur du vaisseau sanguin et formant un caillot sanguin susceptibles d'obstruer, voire de bloquer l'approvisionnement en sang. En conséquence, la partie de l'organe qui reçoit le sang par ce vaisseau sanguin perd soudainement de l'oxygène, ce qui provoque des lésions tissulaires mineures ou majeures. C'est ce que l'on appelle un infarctus. Dans cette situation, il est important de rétablir le plus rapidement possible l'approvisionnement en sang afin de réduire les lésions tissulaires. On peut y parvenir à l'aide de médicaments dissolvant les caillots sanguins, en éliminant mécaniquement et directement le caillot à l'aide d'un cathéter (petit tube inséré dans un vaisseau sanguin) et en étirant le diamètre du vaisseau sanguin à l'aide d'un petit ballon dilaté à l'intérieur du vaisseau, après quoi une maille métallique (stent) est insérée dans le vaisseau sanguin. Ces méthodes sont souvent combinées.

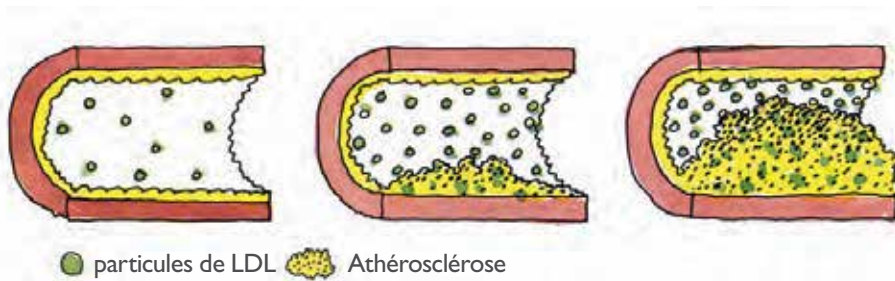


Figure 7:

Section transversale d'un vaisseau sanguin à trois stades. On voit le dépôt de cholestérol dans un vaisseau sanguin et on peut constater l'apparition de l'athérosclérose.

IMPORTANT

Une crise cardiaque ou un accident vasculaire cérébral peuvent être la conséquence de l'athérosclérose. L'athérosclérose est un durcissement et rétrécissement des vaisseaux sanguins dus à l'accumulation de cholestérol et à l'inflammation qui provoquent la formation de plaque. Une plaque réduit le diamètre d'un vaisseau sanguin. Une plaque endommagée peut entraîner la formation d'un caillot sanguin.

En conséquence, le vaisseau sanguin se rétrécit ou est obstrué très rapidement.



2 Que sont les facteurs de risque?

Les facteurs de risque sont des caractéristiques biologiques, psychologiques ou environnementales qui déterminent si une personne présente un risque accru d'athérosclérose et de maladies cardiovasculaires. Dans un groupe de personnes présentant un certain facteur de risque, il y en aura davantage qui développeront une maladie cardiovasculaire au fil du temps par rapport à un groupe similaire de personnes ne présentant pas ce facteur de risque. L'un des principaux facteurs de risque de maladies cardiovasculaires est le taux élevé de LDL-cholestérol associé à une faible teneur en cholestérol d'un autre type de cholestérol appelé « High Density Lipoprotein Cholesterol » (HDL-C) (voir

chapitre 3.4). Les facteurs de risque liés à la santé sont entre autres le diabète et l'hypertension artérielle, qui peuvent être influencés par le mode de vie, comme le surpoids, un régime pauvre en fruits et légumes et un manque d'exercice. Dans ce contexte, le tabagisme est l'un des principaux facteurs de risque. L'âge et le sexe sont également des facteurs de risque. Les maladies cardiovasculaires sont plus fréquentes à mesure que l'âge augmente et les hommes sont atteints de la maladie environ 10 ans plus tôt que les femmes. Si vous présentez plusieurs facteurs de risque, vous avez un risque accru de développer une maladie cardiovasculaire.



Est-il possible de réduire le risque de maladies cardiovasculaires chez les personnes atteintes d'HF?

OUI ! Diverses études démontrent que le risque de maladies cardiovasculaires est réduit lorsqu'on abaisse le taux de LDL-cholestérol. Le taux de cholestérol dépend en partie de l'élévation du taux de LDL-cholestérol et de la durée pendant laquelle celui-ci a déjà endommagé les vaisseaux sanguins. En réduisant le taux de LDL-cholestérol, les personnes présentant des signes de

maladies cardiovasculaires peuvent limiter le durcissement et le rétrécissement du diamètre des vaisseaux sanguins. Il est important de commencer dès que possible à réduire le taux de LDL-cholestérol pour réduire au plus tôt le dépôt de cholestérol en cas d'HF. L'arrêt du tabagisme est essentiel pour réduire le risque de maladies cardiovasculaires.

IMPORTANT

Il est important de réduire le taux de LDL-cholestérol en cas d'HF pour limiter le durcissement et le rétrécissement du diamètre des vaisseaux sanguins ainsi que le risque de maladies cardiovasculaires. L'arrêt du tabagisme est essentiel.



Que sont les lipoprotéines?

Les lipoprotéines sont des particules qui transportent la graisse dans le sang (figure 8). Les substances grasses telles que les triglycérides et le cholestérol ne se dissolvent pas dans le sang et dépendent d'un système de transport qui les achemine des organes qui les produisent (les intestins et le foie) vers les cellules. Les deux principales lipoprotéines de ce système de transport sont appelées Low Density Lipoprotein (LDL) et High Density Lipoprotein (HDL). Ces deux lipoprotéines transportent du cholestérol, d'où la dénomination LDL-cholestérol (LDL-c) et HDL-cholestérol (HDL-c).

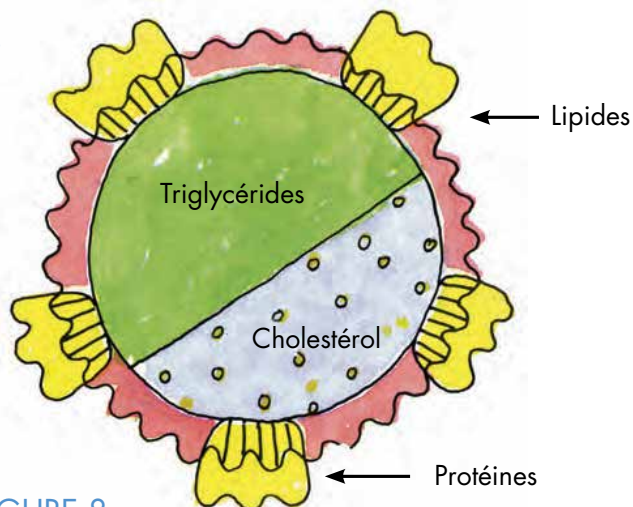


FIGURE 8:
Représentation schématique de la lipoprotéine.

Le cholestérol transporté en HDL est appelé le « bon » cholestérol. L'une des principales fonctions de la HDL est de transférer le cholestérol des cellules et des tissus vers le foie. Un HDL-cholestérol élevé est une bonne chose, car le cholestérol est prélevé sur les cellules et le sang et prévient l'excès de cholestérol. La HDL élimine

également le cholestérol qui a été déposé sur les parois des vaisseaux sanguins. Les médecins peuvent distinguer les deux types de cholestérol (LDL-cholestérol et HDL-cholestérol) et donc aider les patients à trouver un équilibre entre les deux.

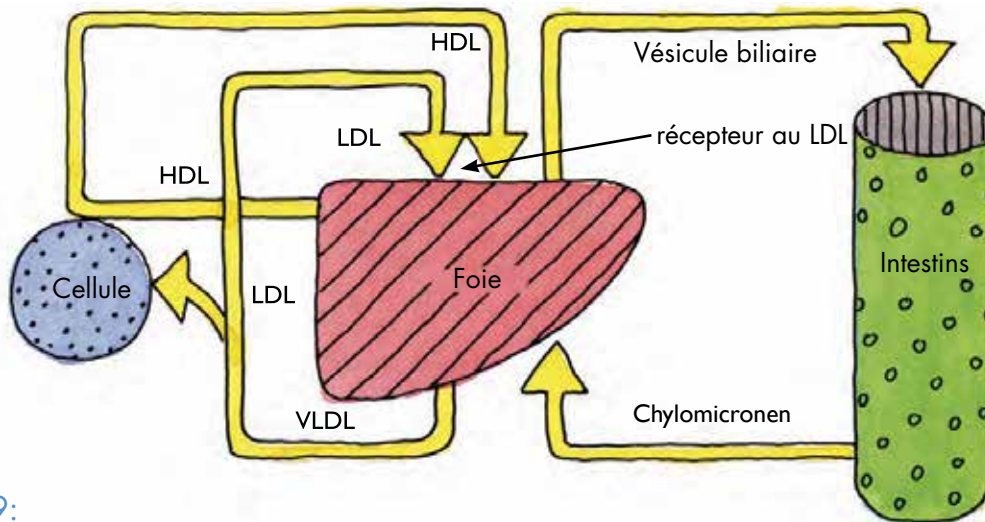


Figure 9:

Le HDL-cholestérol et le LDL-cholestérol s'associent pour maintenir le taux sanguin à un niveau équilibré.

IMPORTANT

Le cholestérol transporté dans les LDL est souvent qualifié de « mauvais » car le cholestérol des LDL qui n'est pas absorbé par les cellules se dépose dans les vaisseaux sanguins, les rendant plus durs et plus étroits. Les personnes ayant un taux élevé de HDL-cholestérol et un faible taux de LDL-cholestérol ont moins de risque de développer une athérosclérose.



Que sont les lipides, le cholestérol et les triglycérides ?

LIPIDES est un terme commun pour désigner différentes substances grasses, telles que le cholestérol et les triglycérides. La quantité de cholestérol et de triglycérides dans le sang peut être déterminée par un examen sanguin.

CHOLESTÉROL est une substance grasse utilisée dans la construction des membranes cellulaires. Le cholestérol joue également un rôle important dans la création d'hormones, de vitamine D et d'acides biliaires. Toutes les cellules peuvent produire du cholestérol, mais la plupart du cholestérol est produit dans le foie et les intestins.

Le foie est le principal organe qui dégrade le cholestérol en acides biliaires. S'il y a une trop forte production ou consommation de cholestérol, ou si celui-ci n'est dégradé que trop lentement, il y aura trop de cholestérol dans le sang. Le cholestérol ira alors se déposer sur les parois des vaisseaux sanguins, provoquant le début de l'athérosclérose.

TRIGLYCÉRIDES représentent la majorité des graisses dans le sang. Les triglycérides sont des substances grasses à base de glycérol et d'acides gras (figure 10).

Les acides gras peuvent être saturés, insaturés et polyinsaturés, ce qui détermine si les acides gras augmentent ou diminuent le taux de cholestérol dans le sang. Pour transporter les triglycérides dans le sang, les intestins doivent produire du cholestérol, qui pénètre ensuite dans une particule de transport (lipoprotéine). Par conséquent, lorsque l'on consomme beaucoup de graisses, le taux de cholestérol sanguin augmente.

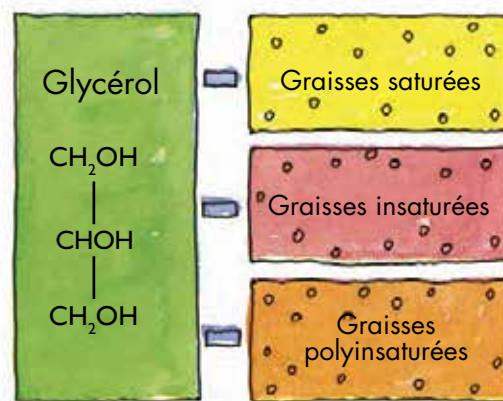


FIGURE 10:

Les graisses sont composées de glycérol et d'acides gras.

IMPORTANT

La graisse contenue dans les aliments contient du cholestérol et des triglycérides. Le taux de cholestérol sanguin augmente lors de la consommation abusive de cholestérol et de graisses, en particulier de graisses saturées.

CHAPITRE 4

AUTRES QUESTIONS QUE VOUS VOUS POSEZ PEUT-ÊTRE



Quelle est l'influence de l'alcool et du café?

Une consommation modérée d'alcool, en particulier de vin, peut réduire le risque de maladies cardiovasculaires et il n'y a pas de raison de déconseiller les patients atteints d'HF de boire modérément de l'alcool. Toutefois, les patients atteints d'HF ne doivent pas consommer d'alcool s'ils ont un taux élevé de triglycérides. Boire beaucoup de café peut augmenter le taux de cholestérol sanguin.

En effet, il y a deux substances dans le café qui provoquent une augmentation du taux de cholestérol. Ces substances ne sont pas présentes dans le café filtré. Le café filtré ou instantané n'augmente donc pas le taux de cholestérol. Le thé et le café contiennent également des substances susceptibles de retarder la formation d'athérosclérose.

IMPORTANT

Une personne atteinte d'HF peut consommer modérément de l'alcool et du café. Soyez prudent dans votre consommation d'alcool si votre taux de triglycérides dans le sang est élevé. Le café non filtré peut augmenter le taux de cholestérol.



Le tabac a-t-il un impact sur les lipides?

Le tabagisme est particulièrement dangereux pour les patients atteints d'HF et il leur est donc vivement déconseillé de fumer. Fumer provoque des lésions supplémentaires des vaisseaux sanguins, réduit le taux de HDL-cholestérol (le « bon » cholestérol) et triple le risque de maladies cardiovasculaires, même lorsque le taux de cholestérol sanguin est dans les limites de la normale. Les patients souffrant d'HF qui ne suivent pas de traitement présentent un risque de maladie 25 fois plus élevé que ceux qui n'en sont pas atteints. Les patients atteints d'HF

qui ne suivent pas de traitement et qui fument, voient leur risque augmenter de 75 fois ! Cela vaut aussi bien pour les hommes que pour les femmes.

IMPORTANT

En comparaison avec les personnes saines, les patients atteints d'HF qui fument présentent un risque 75 fois plus élevé d'avoir des maladies cardiovasculaires.



Pourquoi l'activité physique est-elle bénéfique?

L'activité physique est recommandée à tous les âges. L'exercice régulier a des effets bénéfiques sur le bilan lipidique en diminuant les taux de LDL-cholestérol et de triglycérides et en augmentant le taux de HDL-cholestérol. L'activité physique peut réduire la tension artérielle et réduire le risque de surcharge pondérale, de diabète de type 2 et de certaines formes de cancer.

IMPORTANT

Il est recommandé de faire au moins cinq jours par semaine un exercice de trente minutes (suffisant pour augmenter la fréquence cardiaque).





QU'AVEZ-VOUS APPRIS EN LISANT CETTE BROCHURE?

Vous avez appris que l'hypercholestérolémie familiale est une maladie héréditaire qui se manifeste dans des familles et qui est causée par un gène défaillant des récepteurs au LDL.

Un gène défaillant des récepteurs au LDL peut déclencher une augmentation du taux de cholestérol dans le sang, résultant à son tour en athérosclérose et provoquant des maladies du cœur et des vaisseaux sanguins.

Les maladies cardiovasculaires à un âge précoce sont des symptômes typiques d'HF.

Il est possible de savoir si les membres d'une famille sont atteints d'HF en mesurant leur taux de LDL-cholestérol et en vérifiant s'ils sont porteurs du gène défaillant.

La chose primordiale que vous avez appris est comment vous et les membres de votre famille peuvent minimiser le risque d'avoir une maladie cardiovasculaire en adoptant un mode de vie sain, en consommant des aliments bons pour le cœur et en prenant des médicaments qui réduisent le taux de LDL-cholestérol.

Cette brochure peut également vous aider à parler de votre maladie avec votre médecin en toute connaissance de cause.

GLOSSAIRE

APO B: Pour que le cholestérol entre dans des cellules spécifiques, une protéine spécifique appelée « apolipoprotéine-B » se fixe à la particule LDL-C. L'apo-B sert de passerelle entre la particule LDL-C et les cellules de votre corps grâce aux récepteurs au LDL.

ACIDES BILIAIRES: Le foie produit des acides biliaires et du cholestérol. Les acides biliaires sont sécrétés dans les intestins lorsque nous mangeons. Cela permet aux graisses des intestins d'arriver dans le sang.

CELLULE: Les cellules sont les éléments constitutifs du corps. Le corps est constitué d'environ 100 000 000 000 000 cellules (100 mille milliards).

CHOLESTÉROL: Le cholestérol est une substance grasse. Le cholestérol est stocké dans l'organisme et est présent dans toutes les denrées alimentaires d'origine animale. Des quantités importantes de cholestérol peuvent être stockées dans le foie.

CHROMOSOMES: Le matériel héréditaire dans le noyau de chaque cellule.

CHYLOMICRONES: Grosses particules lipoprotéiques qui transportent les lipides de l'intestin aux cellules.

ADN: Les molécules qui construisent nos gènes dans nos chromosomes.

HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE (HF): Il s'agit d'une défaillance génétique. La défaillance signifie que les cellules ne peuvent pas absorber suffisamment de cholestérol dans le sang. Cette situation entraîne une cholestérolémie élevée.

VÉSICULE BILIAIRE: Attachée au foie, elle stocke la bile.

GÈNE: Un morceau d'ADN portant le code d'une protéine donnée.

HDL-CHOLESTÉROL: Également dénommé le « bon cholestérol ». Ce n'est pas grave d'en avoir beaucoup dans le sang.

GRAISSES HYDROGÉNÉES/HYDROLYSÉES/DURCIES: Tous ces termes différents signifient la même graisse. Cette graisse commence comme graisse non saturée et se transforme en graisse saturée. La conversion de graisses saturées en graisses saturées est relativement courante car la durée de vie ces dernières est plus longue.

LDL-CHOLESTÉROL: Également dénommé le « mauvais cholestérol ». Il vaut mieux ne pas avoir beaucoup de LDL-cholestérol dans le sang.

LIPIDES: Graisses.

LIPOPROTÉINES: Les lipoprotéines sont de petits paquets constitués de cholestérol, de triglycérides et de protéines et servent de voie d'accès aux graisses dans le sang. Il existe différents types de lipoprotéines. Les plus importantes sont les HDL et LDL.

INFARCTUS DU MYOCARDE: Maladie cardiaque qui peut se produire soudainement lorsque l'approvisionnement en sang d'une partie du cœur est bloqué. Parmi les causes d'infarctus du myocarde figurent le cholestérol élevé et le tabagisme.

RÉCEPTEURS: Les récepteurs sont des « tentacules » situées à l'extérieur des cellules. Les tentacules capturent des substances du sang qui ont besoin de cellules. Il existe des récepteurs spéciaux pour les lipoprotéines. Les personnes atteintes d'hypercholestérolémie familiale (HF) n'ont pas assez de récepteurs actifs aux LDL-lipoprotéines.

Cela signifie que le cholestérol provenant des LDL reste dans le sang et peut se déposer dans les vaisseaux sanguins sous forme de plaque, ce qui entraîne une limitation du diamètre des vaisseaux sanguins.

GRAISSES SATURÉES: Le corps peut stocker lui-même ces graisses. Les aliments riches en graisses saturées entraînent une augmentation du taux de cholestérol sanguin. Les graisses saturées sont celles qui durcissent au réfrigérateur.

TRIGLYCÉRIDES: autre mot pour les graisses. Les graisses dans l'alimentation et dans le sang sont des triglycérides. Il bon de ne pas en avoir trop dans votre sang.

GRAISSES INSATURÉES: Ces graisses se trouvent dans la plupart des aliments végétaux et des poissons. Le corps lui-même ne peut pas produire suffisamment de graisse insaturée, et nous devons donc manger des aliments contenant ce type de graisse. Les graisses insaturées sont celles qui restent molles ou liquides au réfrigérateur.

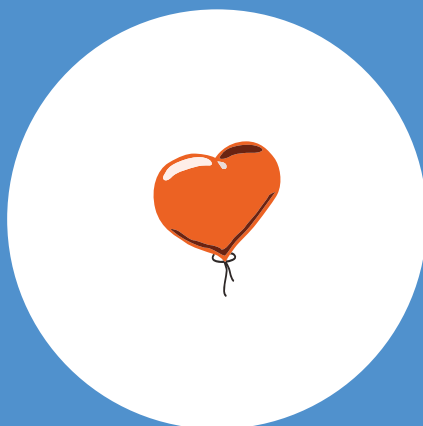
VLDL: Very Low Density Lipoprotein : lorsque les graisses passent des intestins au foie, elles sont conditionnées en grandes particules riches en graisses, appelées VLDL.



DR. LEIV OSE
Clinique des lipides
Hôpital universitaire d'Oslo
Norvège

Le docteur Leiv Ose, auteur de cette brochure, travaille avec des patients atteints de troubles du métabolisme depuis 1970. Il a participé à des activités scientifiques dans ce domaine. Ses principaux domaines d'intérêt sont la cardiologie préventive et les hyperlipidémies génétiques telles que l'hypercholestérolémie familiale (HF). Depuis 1984, il dirige la clinique des lipides de l'hôpital universitaire d'Oslo, en Norvège.

Cette clinique des lipides est l'une des rares cliniques spécialisées dans l'HF. La clinique dispose d'une grande expérience dans le traitement des HF à l'aide de l'alimentation, des médicaments et le traitement des jeunes patients. Sa clinique des lipides est le centre de référence de l'HF en Norvège.



LANDELIJK EXPERTISECENTRUM
ERFELIJKHEIDSONDERZOEK
FAMILIAIRE HART- EN VAATZIEKTEN