

Parcours patient – Dyslipidémies génétiques rares – version détaillée

Le texte en italique désigne les situations où l'information ne s'applique pas à tous les patients.

PHASES	Repérage	Diagnostic	Traitement	Suivi et prévention	Transition enfant → adulte
Maladie	- Hypercholestérolémie familiale (HF) : la plus fréquente des dyslipidémies génétiques - Formes rares : HF homozygote, Lp(a) très élevée, sitostérolémie, chylomicronémie familiale, déficit en lipase acide lysosomale <i>Aucun symptôme dans la plupart des cas</i>	- Cholestérol très élevé découvert par hasard ou lors d'un dépistage familial - Parfois xanthomes, arc cornéen précoce ou pancréatite (triglycérides très élevés) - Diagnostic souvent posé après un événement cardiovasculaire chez un proche	- Traitements hypolipémiants efficaces, dont des thérapies innovantes - Bénéfice d'autant plus grand que le traitement est débuté tôt	- Risque cardiovasculaire lié à l'exposition cumulée au LDL-cholestérol - Évolution silencieuse : pas de signal d'alerte	- Prise en charge débutée dans l'enfance, à poursuivre toute la vie - Période à haut risque de rupture de suivi
Prise en charge	- Dépistage en cascade bidirectionnel : enfant diagnostiqué → parents à Erasme ; adulte diagnostiqué → enfants à l'HUDERF - Bilan lipidique sur avis du pédiatre ou du médecin traitant	- Anamnèse familiale sur trois générations, examen clinique - Bilan lipidique complet, Lp(a) au moins une fois, exclusion des causes secondaires - Test génétique et conseil génétique (Centre de Génétique Humaine du H.U.B) - HF homozygote : bilan cardiologique dès le diagnostic	- Alimentation et activité physique dès le diagnostic - Enfant HF : statine dès 8-10 ans, objectif LDL-C < 135 mg/dL - Adulte : objectifs ESC/EAS selon le risque - Ézétimibe, anti-PCSK9, thérapies ciblées ; aphaérèse dans les formes sévères - Accès aux essais cliniques	- Consultation tous les 6-12 mois, bilan annuel - Unité de Prévention et Réadaptation cardiovasculaires : diététique, activité physique, adhésion, éducation des proches - Réunions multidisciplinaires	- Information dès 12 ans - Rencontre de l'équipe adulte vers 14-16 ans - Consultations conjointes HUDERF puis Erasme (16-18 ans) - Retour possible vers l'équipe pédiatrique
Défis	- Maladie peu connue du grand public et de certains soignants - Apparentés non informés ou non dépistés	- Accès au test génétique et délais - Annonce d'une maladie héréditaire : inquiétude, culpabilité parentale <i>Diagnostic génétique non retrouvé chez certains patients</i>	- Traitement à vie sans bénéfice ressenti - Craintes liées aux statines - Conditions de remboursement des traitements innovants	- Baisse de l'adhésion avec le temps - Mode de vie : alimentation, sédentarité, tabac et vapotage	- Autonomie du jeune - Contraception, projet de grossesse (arrêt des statines avant la conception) - Changement d'équipe et de lieu de soins
Objectifs / besoins	- Dépister tôt tous les apparentés au premier degré - Sensibiliser les médecins traitants et les pédiatres	- Diagnostic précis et rapide - Information claire de la famille, soutien psychologique si besoin - Conseil génétique accessible	- Atteindre les objectifs de LDL-C adaptés à l'âge - Accès aux thérapies innovantes et aux essais cliniques - Décision partagée avec le patient et sa famille	- Éducation thérapeutique du patient et de ses proches - Prévention de tous les facteurs de risque - Évaluation régulière de la satisfaction	- Transfert sans rupture de suivi - Jeune adulte autonome - Indicateurs : suivi adulte dans les 12 mois, LDL-C à l'objectif