

Parcours patient – Dyslipidémies génétiques rares – version graphique

Du dépistage de l'enfant au suivi de l'adulte, au sein de l'Hôpital Universitaire de Bruxelles (H.U.B).

	Repérage	Diagnostic	Traitement	Suivi et prévention	Transition enfant → adulte
Maladie	Maladie héréditaire silencieuse : cholestérol ou triglycérides très élevés dès l'enfance, sans symptôme.	Diagnostic souvent tardif, parfois après un événement cardiovasculaire précoce dans la famille.	Des traitements efficaces existent ; leur bénéfice dépend de leur précocité et de leur régularité.	Le risque s'accumule avec les années d'exposition au LDL-cholestérol.	L'adolescence est la période où le suivi médical se rompt le plus souvent.
Prise en charge	Dépistage en cascade dans les familles ; bilan lipidique demandé par le pédiatre ou le médecin traitant.	Consultation à l'HUDERF (enfant) ou à l'Hôpital Erasme (adulte) ; Lp(a), test et conseil génétiques.	Alimentation, activité physique, statines, ézétimibe, anti-PCSK9, thérapies ciblées ; aphérèse si forme sévère.	Consultation tous les 6 à 12 mois ; unité de Prévention et Réadaptation cardiovasculaires.	Consultations conjointes HUDERF – Erasme entre 16 et 18 ans ; dossier de transition partagé.
Défis	Maladie méconnue ; apparentés non dépistés.	Accès au test génétique ; inquiétude ou culpabilité des parents.	Traitement à vie en l'absence de symptômes ; craintes liées aux médicaments ; remboursement.	Baisse de l'adhésion ; mode de vie ; tabac et vapotage.	Autonomie, contraception et projet de grossesse, changement d'équipe soignante.
Objectifs / besoins	Dépister tôt les apparentés, enfants comme adultes.	Diagnostic précis et rapide ; information de toute la famille.	Objectifs de LDL-cholestérol adaptés à l'âge ; accès aux thérapies innovantes et aux essais cliniques.	Éducation du patient et de ses proches : alimentation, activité physique, prise des traitements.	Transfert sans rupture de suivi ; jeune adulte autonome dans la gestion de sa maladie.