



Hypercholestérolémie familiale

🕒 paru le 16/04/2020 • adapté au contexte belge francophone • dernière adaptation de contenu le 17/04/2023

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

L'hypercholestérolémie familiale, qu'est-ce que c'est ?

Quand une personne a une hypercholestérolémie, son taux de cholestérol dans le sang est trop élevé. L'hypercholestérolémie est dite « familiale » quand elle est héréditaire. Cela signifie qu'elle est transmise génétiquement par les parents lors de la conception de l'enfant.

Une personne qui a beaucoup de cholestérol dans le sang a un risque plus grand d'avoir une [maladie cardiovasculaire](#). En effet, le cholestérol s'accumule dans les vaisseaux sanguins et peut les boucher. C'est ce qui peut provoquer des problèmes graves, comme une [crise cardiaque](#).

Quelle est la cause d'une hypercholestérolémie familiale ?

C'est une maladie génétique.

Pour garder le taux de cholestérol à un niveau normal dans le sang, le corps a besoin de certaines protéines. Ces protéines sont fabriquées sur base d'un 'mode de fabrication' inscrit dans les gènes. En cas d'hypercholestérolémie familiale, un de ces gènes a changé (mutation génétique). Le corps ne peut donc pas fabriquer correctement ces protéines. Et le cholestérol reste alors dans le sang.

Lors de la conception, l'embryon reçoit les gènes de sa mère par l'ovule et les gènes de son père par le spermatozoïde. Chaque enfant peut donc avoir :

- 2 gènes normaux ;
- 1 gène normal et 1 gène anormal muté. L'enfant a donc 2 gènes différents. Pour ce gène, il est hétérozygote ;
- 2 gènes anormaux mutés. L'enfant a donc 2 gènes identiques. Pour ce gène, il est homozygote.

L'hypercholestérolémie familiale est une maladie héréditaire dominante. Cela veut dire qu'un seul gène muté suffit pour avoir la maladie.

En cas d'hypercholestérolémie hétérozygote, le cholestérol dans le sang est trop élevé.

En cas d'hypercholestérolémie homozygote, le cholestérol dans le sang est encore plus élevé.

Quelle est la fréquence de l'hypercholestérolémie familiale ? Qui est le plus souvent touché ?

L'hypercholestérolémie familiale hétérozygote, la moins grave, touche environ 1 personne sur 500.

L'hypercholestérolémie familiale homozygote, la plus grave, est plus rare et toucherait environ 1 à 2 personnes sur 300 000.

Puisque l'hypercholestérolémie familiale est héréditaire, ce sont les enfants de parents ayant eux-mêmes une hypercholestérolémie héréditaire qui sont le plus souvent touchés.

Comment reconnaître l'hypercholestérolémie familiale ?

Quand un enfant a trop de cholestérol dans le sang, il n'y a généralement pas de signes (symptômes). Les premiers symptômes apparaissent plus tard dans la vie.

Il faut penser à une hypercholestérolémie familiale chez l'enfant :

- si ses parents ont une hypercholestérolémie familiale ;
- dans une famille où des personnes ont eu une maladie du cœur, par exemple une crise cardiaque, avant 55 ans chez les hommes ou avant 65 ans chez les femmes ;
- quand une mère, un père, un frère ou une sœur a des plaques un peu jaunes sur la peau. Ces plaques (xanthomes) sont une accumulation de graisses dans la peau. Elles peuvent être le signe qu'il y a trop de cholestérol dans le sang.

Il est alors important de faire passer une prise de sang à l'enfant. La prise de sang a pour but de mesurer le taux de cholestérol dans le sang, avant l'apparition des symptômes.

Comment le diagnostic d'hypercholestérolémie familiale est-il posé ?

C'est la combinaison de plusieurs éléments qui permet de poser le diagnostic d'hypercholestérolémie familiale chez l'enfant :

- un des parents a une hypercholestérolémie familiale ;
- une histoire familiale de maladie du cœur ([maladie coronarienne](#)) à un jeune âge ;
- une augmentation du cholestérol dans le sang de l'enfant ;
- on ne trouve pas d'autres problèmes pour expliquer l'augmentation du cholestérol. Par exemple, l'alimentation est équilibrée et la thyroïde fonctionne normalement (pas d'[hypothyroïdie](#)) ;
- un test génétique, par une prise de sang, montre un gène anormal.

En général, lorsqu'on pose le diagnostic d'hypercholestérolémie familiale à une personne, on fait ensuite une prise de sang aux autres personnes de la famille (parents, enfants, frères et sœurs) pour rechercher la maladie chez eux.

Que pouvez-vous faire ?

Si vous savez qu'une personne de votre famille proche a eu une maladie cardiaque à un jeune âge (avant 55 ans chez un homme ou avant 65 ans chez une femme), parlez-en à votre médecin. S'il pense que c'est nécessaire, il demande une prise de sang.

Si votre enfant a trop de cholestérol, proposez lui une alimentation saine. Cela suffit souvent pour ramener le cholestérol à un niveau acceptable. Voici quelques conseils :

- remplacez le plus possible les graisses saturées par des graisses insaturées. Concrètement, cela signifie que l'enfant doit manger :
 - de la viande maigre (veau, poulet) au lieu de viande grasse (bœuf, agneau),
 - des aliments riches en fibres comme
 - des fruits et des légumes,
 - des produits à base de céréales complètes ou de flocons d'avoine,
- maximum 2 œufs par semaine ;
- faites-lui manger plus de poisson. Cela ne fait pas baisser le cholestérol mais bien le taux des autres graisses.

Vous pouvez consulter un.e diététicien.ne ou un.e médecin nutritionniste pour avoir tous les conseils utiles.

Surveillez bien le poids de votre enfant.

Encouragez votre enfant à faire régulièrement de l'exercice physique de manière suffisamment intense.

Ne fumez pas à côté de votre enfant. Veillez à ce que votre enfant ne se mette jamais à fumer.

Que peut faire votre médecin ?

Votre médecin vous oriente vers un médecin spécialiste des enfants (pédiatre) s'il pense que votre enfant a besoin de médicaments. Le spécialiste peut envisager de donner des médicaments à votre enfant, mais dans certains cas seulement :

- si l'alimentation saine ne donne pas les résultats espérés ;
- si un ou plusieurs parents proches de l'enfant ont développé de graves maladies cardiovasculaires à un jeune âge (avant 55 ans chez un homme ou avant 65 ans chez une femme) ;
- si votre enfant a plus de 8 ans.

Le médicament donné classiquement est une statine qui abaisse le taux de cholestérol.

Dans la forme grave (hypercholestérolémie homozygote), on commence le traitement plus tôt, parfois dès que l'enfant a 2 ans. Il faut généralement plusieurs médicaments.

En savoir plus ?

- [Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares](#)
- [La génétique médicale et vous – Agence de la biomédecine](#)
- [La prise de sang expliquée aux enfants – Sparadrap](#)
- [La pyramide alimentaire pour les enfants de 18 mois à 12 ans – Manger Bouger – Question Santé](#)
- [La pyramide alimentaire – Manger Bouger – Question Santé](#)
- [Activité physique – Manger Bouger – Question Santé](#)
- [Statines – CBIP – Centre Belge d'Information Pharmacothérapeutique](#)

Sources

- [Guide de pratique clinique étranger 'Diagnostic et traitement de l'hypercholestérolémie chez l'enfant' \(2000\), mis à jour le 31.01.2017 et adapté au contexte belge le 01.07.2017 – ebpracticenet](#)
- [Familial Hypercholesterolemia in Children, mis à jour le 01.04.2023, consulté le 17.04.2023 – Dynamed](#)