

HFHo

Hypercholestérolémie
Familiale
Homozygote



Votre taux de mauvais cholestérol (LDL-C) extrêmement élevé vous expose-t-il à un risque d'événement cardiaque?

Il se peut que vous ayez une maladie génétique très rare appelée « hypercholestérolémie familiale homozygote »

Sachez reconnaître les signes de HFHo pour parler à votre prestataire de soins d'un éventuel diagnostic et d'options de traitement.

Comprendre la HFHo

La HFHo touche environ 1 personne sur 300 000.

De nombreux cas ne sont pas diagnostiqués, ou le sont à un âge avancé.



La HFHo est une maladie héréditaire qui fait en sorte que votre corps élimine difficilement le mauvais cholestérol (LDL-C)

Avoir la HFHo signifie que vos taux de mauvais cholestérol (LDL-C) sont extrêmement élevés, atteignant ou dépassant **5 fois les valeurs normales** (> 10 mmol/L avec la HFHo contre une valeur cible de 2,5 mmol/L chez l'adulte sans risque cardiovasculaire).

Il se peut que vous ayez une maladie héréditaire très rare appelée « hypercholestérolémie familiale homozygote » (HFHo)

LDL-C : cholestérol à lipoprotéines de basse densité

Reconnaître la HFHo peut vous aider à recevoir rapidement un diagnostic et un traitement



TAUX DE MAUVAIS CHOLESTÉROL (LDL-C)

Taux de mauvais cholestérol extrêmement élevés qui peuvent être difficiles à maîtriser



MALADIE GÉNÉTIQUE

La HFHo est héritée des parents



SINGES VISIBLES

Accumulation de cholestérol :

- Autour des articulations et sur les tendons (xanthomes)
- Dans les yeux (arc cornéen) et autour des paupières (xanthélasmas)

Si elle n'est pas traitée, la HFHo peut causer des événements cardiovasculaires, même à un jeune âge. Ces événements comprennent :



Lésion cardiaque



AVC



Infarctus

Reconnaître les signes de la HFHo peut vous aider à obtenir un diagnostic et entamer un traitement sans délai

Il est important de diagnostiquer précocement la HFHo, car les risques peuvent s'aggraver au fil du temps

Vivre avec des taux de mauvais cholestérol (LDL-C) élevés à cause de la HFHo favorise les problèmes cardiaques

À LA NAISSANCE

Les taux de mauvais cholestérol sont beaucoup plus élevés qu'ils devraient, jusqu'à 18 mmol/L

La maladie commence à la naissance

PENDANT L'ENFANCE

Le cholestérol commence à s'accumuler dans les vaisseaux sanguins et les valvules cardiaques

Dans les cas graves de HFHo, la première crise cardiaque peut arriver avant l'âge de 10 ans

À L'ADOLESCENCE

L'accumulation de cholestérol se poursuit, rétrécissant les artères et gênant le fonctionnement du cœur

Même dans les cas moins graves de HFHo, des événements cardiaques majeurs peuvent arriver

À L'ÂGE ADULTE

L'accumulation grave durcit les artères et peut mener à un infarctus ou à l'insuffisance cardiaque

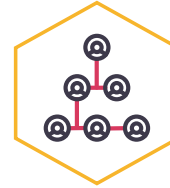
Les perspectives de survie à long terme s'amenuisent, même avec un traitement médical standard

Plus votre diagnostic est précoce, plus votre traitement peut commencer tôt pour réduire votre taux de mauvais cholestérol

La HFHo peut avoir des effets graves sur votre corps et vos pensées



La HFHo passe souvent inaperçue ou est mal diagnostiquée



Antécédents familiaux



Examen physique



Analyse sanguine

En plus des risques cardiaques, elle peut vous affecter :



Physiquement :

L'accumulation de cholestérol peut causer des douleurs articulaires et rendre les déplacements pénibles



Émotionnellement :

Vous pourriez éprouver de la honte, de la peur et de la solitude

Vous pourriez ressentir de l'isolement à cause de la douleur associée à vos mouvements, qui peut réduire votre activité sociale

Après avoir reçu un diagnostic, parlez de la HFHo à votre famille

Les lignes directrices conseillent aux prestataires de soins de mettre en œuvre une méthode appelée « **dépistage en cascade** » afin de voir si les membres de votre famille sont atteints d'HF, y compris de HFHo. Cette méthode consiste à utiliser un test génétique pour déterminer si d'autres membres de la famille ont la HFHo.

Si vous pensez que vous ou un membre de votre famille êtes atteints de HFHo, demandez un dépistage à votre prestataire de soins

Traiter tôt la HFHo peut réduire des risques graves pour votre santé

Voici des choses que vous pouvez faire :



Reconnaître rapidement la HFHo afin de réduire votre risque d'événements cardiaques, comme un infarctus



Obtenir un diagnostic aussi tôt que possible pour entamer le plan de traitement adéquat



Suivre un traitement pour réduire votre taux de mauvais cholestérol (LDL-C) et vos risques cardiaques

Les options de traitement de la HFHo comprennent :

- Des changements de mode de vie (alimentation, exercice, etc.)
- Des médicaments (statines, inhibiteurs de la PCSK9, etc.)
- Des traitements émergents
- La filtration du mauvais cholestérol (aphérèse)
- Une transplantation du foie (cas extrêmes)



Si votre HFHo est insuffisamment traitée, votre risque* de mourir d'un événement cardiaque pourrait être 10 x plus élevé.

Discutez avec votre prestataire de soins d'un diagnostic et de la création d'un plan de traitement de votre LDL-C sur mesure

* Le risque varie en fonction des caractéristiques des patients, du cholestérol total et du traitement antérieur.
PCSK9 : protéine convertase subtilisine/kexine de type 9.

La HFHo peut sembler insurmontable, mais il existe de l'aide

De nombreux outils et ressources sont disponibles pour vous accompagner

La collectivité de l'hypercholestérolémie familiale (HF) est active et solidaire; elle peut vous aider tout au long de votre cheminement avec la HFHo.

Utilisez les ressources ci-dessous pour en savoir plus sur la HFHo et établir des liens avec la collectivité de l'HF :

FH Europe :

<https://fheurope.org/>

Consensus de 2023 de l'EAS sur la HFHo :

<https://eas-society.org/publications/consensus/>

Collaboration des études sur l'hypercholestérolémie familiale (FHSC) de l'EAS :

<https://beta.clinicaltrials.gov/study/NCT04272697>
<https://fheurope.org/about-hofh/homozygous-familial-hypercholesterolaemia/>

« Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study », publié dans The Lancet,

<https://www.eas-socieasp?id=593932&hhSearchTerms=%22HoFH%22/>

Les organisations ci-dessous constituent une liste non exhaustive des rares groupes de défense relatifs à cette maladie rare. Cette liste est fournie à titre d'information seulement et n'est pas destinée à remplacer l'avis médical de professionnels de la santé. Posez à votre médecin ou votre infirmière toutes les questions que vous pourriez avoir sur votre maladie ou votre plan de traitement.

Si elle n'est pas traitée, la HFHo peut causer des infarctus, voire la mort, avant l'âge de 30 ans

Réduisez votre risque avec un diagnostic précoce

Sachez reconnaître les signes et symptômes précoces de la HFHo pour commencer à prendre en charge votre état :



Taux de mauvais cholestérol (LDL-C) extrêmement élevé



Infarctus ou autre événement cardiaque à un jeune âge



Antécédents familiaux d'infarctus à un jeune âge ou d'HF



Accumulation de cholestérol dans les articulations et les yeux

Discutez avec votre médecin d'un diagnostic; avec le bon diagnostic précoce, vous pouvez agir pour réduire votre mauvais cholestérol (LDL-C) grâce à un plan de traitement adapté à votre état



Scannez le code QR pour en savoir plus à HoFHdisease.ca

ultragenyx

© 2023 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.
Tous droits réservés.

MRCP-UX858-00015 07/2023