



**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  
l'HFHo pour parler à votre prestataire  
de soins d'un éventuel diagnostic et  
d'options de traitement.***

# Comprendre l'HFHo

**L'HFHo touche environ 1 personne sur 300 000.**

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



**L'HFHo est une maladie héréditaire qui dans laquelle votre corps élimine difficilement le mauvais cholestérol (LDL-C)**

Avoir l'HFHo signifie que votre taux de mauvais cholestérol est extrêmement élevé, 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)**

# Identifier certains signes caractéristiques de l'HFHo pourraient vous aider à recevoir un diagnostic rapide et un traitement approprié



## TAUX DE MAUVAIS CHOLESTÉROL :

Vous avez un taux de mauvais cholestérol extrêmement élevé qui peut être difficile à maîtriser



## L'HFHO EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE :

Il y a des antécédents d'infarctus à un jeune âge ou d'HF dans votre famille



## SIGNES VISIBLES :

Vous avez des accumulations 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, l'HFHo peut causer des incidents cardiovasculaires, même à un jeune âge. Ces incidents comprennent :



Lésion cardiaque



AVC



Infarctus

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

**Il est important de diagnostiquer au plus tôt l'HFHo, car les risques peuvent s'aggraver au fil du temps**

**Vivre avec un taux de mauvais cholestérol (LDL-C) élevé à cause de l'HFHo à cause de la HFHo favorise les problèmes cardiaques**

#### **À LA NAISSANCE**

Le taux de mauvais cholestérol est beaucoup plus élevés qu'il devrait, 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 d'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 d'HFHo, des incidents cardiaques majeurs peuvent arriver**


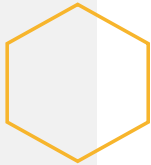
## À L'ÂGE ADULTE

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**



**L'HFHo peut avoir des effets graves sur votre corps et vos pensées**



**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

# L'HFHo passe souvent inaperçue ou est mal diagnostiquée



Antécédents familiaux



Examen physique



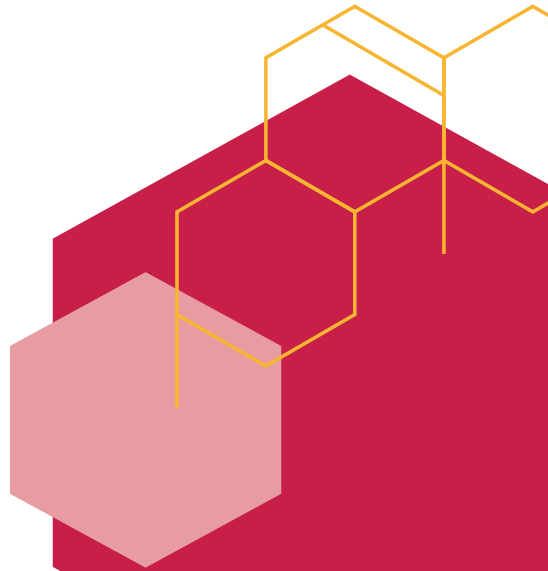
Analyse sanguine

---

## Après avoir reçu un diagnostic, parlez de l'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 d'HFHo, demandez un dépistage à votre prestataire de soins**



# Traiter tôt l'HFHo peut réduire des risques graves pour votre santé

**Voici des choses que vous pouvez faire :**



**Reconnaître rapidement l'HFHo afin de réduire votre risque d'événements cardiaques, comme par exemple 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 l'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 fois 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.





# L'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 parcours avec l'HFHo.

**Contactez la Fondation FH Europe pour en savoir plus sur l'HFHo et le soutien que cette communauté offre aux personnes vivant avec l'HFHo ainsi qu'à leurs familles.**  
<https://fheurope.org/>

**La Fondation FH Europe est un réseau de patients qui œuvre activement à améliorer la sensibilisation, la compréhension et l'accès au diagnostic et au traitement des troubles lipidiques héréditaires, y compris l'HFHo, à l'échelle européenne.**

**Lisez leur page sur l'HFHo**  
(<https://fheurope.org/abouthofh/homozygous-familialhypercholesterolaemia/>)  
**pour en savoir plus sur la vie avec l'HFHo.**

**Trouvez un groupe de patients près de chez vous :**  
<https://fheurope.org/who-we-are/network/>



Les organisations ci-dessus 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, l'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 l'HFHo pour commencer à prendre en charge votre condition :**



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**

ultragenyx

© 2025 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.  
Tous droits réservés  
Ultragenyx Europe GmbH  
Lichtstrasse 35  
Postfach 3775  
CH-4002 Bâle

CH-MRCP-UX858-00997 Octobre 2025