



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** ($> 10 \text{ mmol/L}$ avec la HFHo contre une valeur cible de $2,5 \text{ mmol/L}$ 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 :

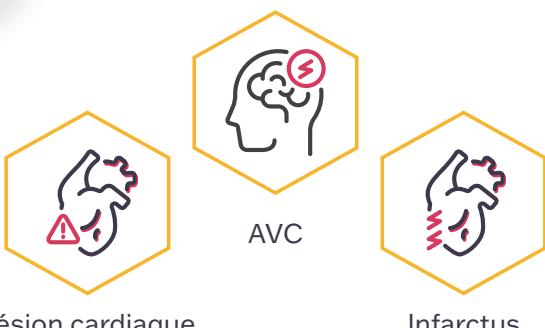
Il y a des antécédents d'infarctus à un jeune âge ou d'HF dans votre famille

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 :



Reconnaitre 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

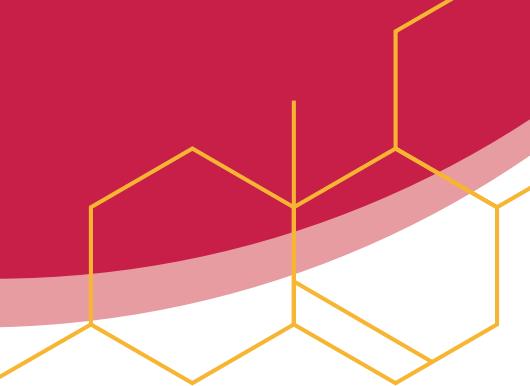
La maladie commence à la naissance

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'HFGo, 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

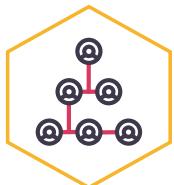


Émotionnellement :

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'HFFHo peut réduire des risques graves pour votre santé

Voici des choses que vous pouvez faire :



Reconnaitre rapidement l'HFFHo 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'HFFHo 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 HFFHo 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 : prooprotéine 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.

Notes



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



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

CH-MRCP-UX858-00997 Octobre 2025