

L'hypercholestérolémie familiale ignorée ?

L'hypercholestérolémie familiale est très largement ignorée des médecins français y compris des cardiologues.

Contexte

Alors que l'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie héréditaire autosomique dominante parmi les plus fréquentes, incidence estimée à 1/500 naissances dans la population générale dans sa forme hétérozygote (HF-he) peut-être même 2 fois plus élevée selon des données récentes, c'est à dire 1/250, est-elle appréciée à sa juste fréquence et gravité par les médecins français et même les cardiologues. En effet non traitée ou insuffisamment prise en charge cette maladie augmente considérablement le risque cardiovasculaire (RCV), par rapport à la population générale, d'abord et surtout de coronaropathie précoce jusqu'à un facteur de 13. Mais quelles sont les connaissances des médecins français en ce domaine ? Publiée récemment et basée sur une étude menée par l'institut BVA Santé à cette intention elle nous éclaire sur cette question et nous alerte.

Méthode

Cette enquête a été réalisée en 2015, auprès de 495 médecins représentatifs répartis en 4 groupes (100 cardiologues, 100 endocrinologues/diabétologues, 95 gynécologues et 200 médecins généralistes). Ils devaient, pour être inclus dans l'enquête, avoir au moins dans leur patientèle, un sujet diagnostiqué pour HFhe (en tout 579 fiches ont été colligées).

Résultats

Premier constat, parmi les médecins ayant participé à l'enquête, il existe une confusion entre l'hypercholestérolémie polygénique commune et l'hypercholestérolémie monogénique (HFhe). Seuls 1/3 des médecins déclarent vraiment connaître la différence entre les deux. Par ailleurs :

- A combien est estimé le sur-risque CV des sujets porteurs d'une HFhe ? Parmi les cardiologues seulement 18% estimaient ce risque supplémentaire > à 10 (9% pour les non cardiologues).
- Pourtant l'ignorance dans le domaine de la HFhe est loin d'être majoritaire, 3/4 de tous les médecins sondés déclarent connaître les traitements indiqués, et un peu plus de la moitié les examens nécessaires au diagnostic et les signes cliniques.

- Ainsi la présence de xanthomes, élément clé du diagnostic, était citée par 44% des cardiologues et 35% des non cardiologues mais seulement 1/4 la nécessité d'un dépistage familial.
- Pour ce qui concerne le dépistage 4% des cardiologues l'effectuaient systématiquement en cascade et 5,6% des non cardiologues.
- Cependant la prévalence de l'HFhe est assez largement sous-estimée perçue en moyenne de l'ordre de 1/1.000 par les cardiologues, seuls 6% en donnant une estimation correcte 1/300 et 1/500 et 8,6% des non cardiologues.
- Lorsqu'un parent est atteint d'HFhe le risque de transmission (50%), était connu de 60% des cardiologues comme des non cardiologues.
- A quel âge moyen entreprendre le dépistage d'une HFhe ? Il était similaire, 9,3 ans pour les cardiologues et 8 ans pour les non cardiologues, comme celui de la mise en route du traitement de l'âge de 11 à 12 ans. Mais 13% des cardiologues et des non cardiologues estimaient qu'il fallait attendre l'âge 15 ans voire plus pour diagnostiquer et un peu moins de 40% des cardiologues comme des non cardiologues considéraient que la mise en route du traitement était possible à 15 ans et plus.
- **La grande majorité des médecins (80%) expriment le besoin d'une formation spécifique en ce domaine** puisque 1/3 d'entre eux, y compris les cardiologues, estiment être mal ou très mal informés sur la prise en charge de cette pathologie.

Conclusion et discussion des auteurs

Les résultats de cette enquête révèlent de fortes lacunes des médecins français, quant à la gravité, au diagnostic, à la fréquence, au dépistage et à la prise en charge des sujets porteurs d'une l'HFhe. Un programme national pourrait contribuer à une meilleure prise en charge de cette maladie génétique plus fréquente et plus grave que les médecins l'imaginent. Ces résultats sont aussi très similaires à ceux retrouvés dans l'étude CARDIOSURVE, réalisée par L'ACC (l'American College of Cardiology) aux États-Unis auprès de 152 cardiologues. Fait intéressant, le manque de sensibilisation des médecins vis-à-vis de l'HFhe trouve son pendant dans la population générale. En 2015, l'EAS a mené une enquête en vue d'explorer la perception de l'hypercholestérolémie, des maladies cardio-vasculaires et de la réduction du taux de cholestérol dans la population générale. Cette étude a concerné 12142 adultes dans 11 pays européens (Allemagne, Belgique, Danemark, Espagne, Finlande, France, Italie, Norvège, Pays-Bas, Royaume-Uni et Suède) et au Japon. Soixante-trois pour

cent de ces adultes n'avaient jamais entendu parler de l'HFhe. La France avait le plus faible niveau de sensibilisation (41 %) et le Danemark le plus fort (80 %).

Commentaire

Selon nous, il faut insister sur le fait que ces lacunes constatées en France auprès médecins à l'égard de l'HFhe sont aussi rapportées dans nombre de pays développés même ceux ayant une politique de formation continue, prévention et dépistage volontiers citée en exemple comme la Grande-Bretagne ou les USA, des pays dans lesquels de tels programmes seraient envisagés ou en cours de mise en place. La CNAM-TS souhaitant désormais jouer un rôle d'acteur et pas uniquement de payeur devrait peut-être s'emparer de cette question en partenariat avec les sociétés savantes (cardiologues, endocrinologues, lipidologues) et les représentants de la médecine de premier recours.

Article en question : Hypercholestérolémie familiale : un risque cardiovasculaire largement sous-estimé

Auteurs: Ferrières J, Bruckert É, Béliard S, Rabès JP, Farnier M, Krempf M, Cariou B, Danchin N.

Annales de Cardiologie et d'Angéiologie May 30, 2017, in Press.

Lien vers l'article :

doi.org/10.1016/j.ancard.2017.04.015

(Pour des raisons de copyright, l'accès à certains articles peut être soumis à un acte d'achat ou réservé aux abonnés du site hébergeant cet article)

Le contenu de cet article n'engage que le point de vue de ses auteurs