

# HoFH

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

## Comprendre la HoFH

**La HoFH touche  
environ 1 personne  
sur 300 000.**

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



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

**Votre taux de mauvais cholestérol pourrait  
être plus de 5 x supérieur à la normale.**

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

† Des taux de LDL-C inférieurs, en particulier chez les enfants ou les personnes déjà traitées, n'excluent pas la HoFH. LDL-C : cholestérol à lipoprotéines de basse densité; HoFH : hypercholestérolémie familiale homozygote.

# Reconnaître la HoFH 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 HoFH 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 HoFH peut causer des événements cardiovasculaires, même à un jeune âge. Ces événements comprennent :



Lésion cardiaque



AVC



Infarctus

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

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

**Vivre avec des taux de mauvais cholestérol (LDL-C) élevés à cause de la HoFH 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 HoFH, la première crise cardiaque peut arriver avant l'âge de 10 ans**

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

## À L'ADOLESCENCE

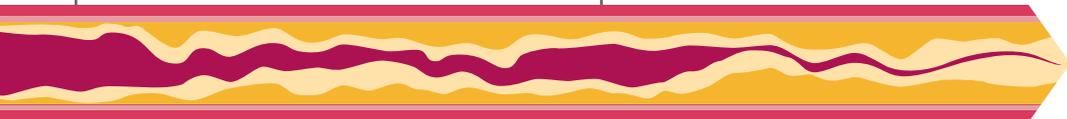
L'accumulation de cholestérol se poursuit, rétrécissant les artères et gênant le fonctionnement du cœur

**Même dans les cas moins graves de HoFH, 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**



## Les lignes directrices de l'ESC et l'EAS recommandent :

Taux de LDL-C cible chez l'enfant :

**< 3,5 mmol/L**

Taux de LDL-C cible chez l'adulte :

NORMAL  
**< 2,5 mmol/L**

HAUT RISQUE CV  
**< 1,8 mmol/L**

**La HoFH 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

# La HoFH passe souvent inaperçue ou est mal diagnostiquée



Antécédents familiaux



Examen physique



Analyse sanguine

## Après avoir reçu un diagnostic, parlez de la HoFH 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 HoFH. Cette méthode consiste à utiliser un test génétique pour déterminer si d'autres membres de la famille ont la HoFH.

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

HF : hypercholestérolémie familiale.

# Traiter tôt la HoFH peut réduire des risques graves pour votre santé

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



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



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



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

## Les options de traitement de la HoFH 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 HoFH 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 HoFH 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 HoFH.

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

**HF Canada :**

<https://www.FHcanada.net/fr>

**Family Heart Foundation :**

<https://familyheart.org/>

**Consensus de la Société européenne d'athérosclérose (EAS) sur la HoFH :**

<https://eas-society.org/page/consensus-on-hofh/>

**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://eas-fhsc.org/publications/>

**Trouvez une ou un spécialiste de l'HF pour vous soutenir dans votre démarche thérapeutique :**

**HF Canada:**

<https://www.FHcanada.net/fr>

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 HoFH 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 HoFH 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](https://www.HoFHdisease.ca)

ultragenyx

© 2023 Ultragenyx Pharmaceutical Inc.  
Tous droits réservés.

MRCP-UX858-00015 03/2023