

Dépistage génétique de l'hypercholestérolémie familiale en cas de syndrome coronarien aigu (SCA) par Score MedPed

C. Lonjon^a (Dr), M. Rodier^b (Dr), G. Cayla^a (Pr), P. Messner^a (Pr), AM. Guedj^{*c} (Dr)

^a Service Cardiologie CHU Nîmes, Nîmes, FRANCE ; ^b Service Maladies métaboliques et endocriniennes CHU Nîmes, Nîmes, FRANCE ; ^c Service Maladies métaboliques et endocriniennes CHU Nîmes, Nîmes, FRANCE

* anne.marie.guedj@chu-nimes.fr



Introduction : L'hypercholestérolémie familiale (HF) mono génique hétérozygote touche 1/500 naissance. Seuls 20 % des patients sont diagnostiqués. Le dépistage repose sur un score clinico-biologique (MedPed) avec confirmation génétique en fonction des seuils (> 8 diagnostic HF certain, 6-8 probable, 3-5 possible et < 3 exclu). Nous avons évalué ce score en cas de syndrome coronarien aigu (SCA).

Etude : prospective, monocentrique au CHU Nîmes chez patients SCA. 180 patients d'âge moyen de 62.9 ans, 30 % SCA prématuré, 73,9% hommes, 53,9% tabagiques, 40% HTA 16% diabétiques, 29% traitement hypolipémiant (LDL moyen 1,02g/l) et 71% sans traitement hypolipémiant (LDL moyen 1,33g/l), 39,6% en prévention secondaire. Parmi les patients traités, aucun score > 8, 1 score 6-8 et 3 score entre 3-5. Parmi les patients non traités, aucun score > 8, 3 score 6-8 et 18 avec score entre 3-5. La prise en compte des SCA prématuré ne modifie pas les données.

Le diagnostic génétique à été proposé aux 4 patients avec score probable (6-8) et aux 3 patients traités avec score possible (3-5) mais 2 refus . Parmi les 5 patients testés (LDL R, PCSK9, Apo B) aucune mutation n'a été mise en évidence.

Patients avec HF possible ou probable (n=25)	
STEMI	n=17 (68%)
Taux de LDL	m=1,71 g/L
Age	m=51,05 ans
Tabac	n=22 (88%)
Diabète	n=1 (4%)
HTA	n=8 (32%)
Coronaropathie prématuré	n=21 (84%)
Maladie vasculaire cérébrale ou périphérique prématurée	n=1 (4%)
Antécédent familiale de SCA prématuré ou d'HC	n=18 (72%)
ATCD familial chez l'enfant d'HC ou de XT	n=1 (4%)
XT	n=0
Arc cornéen	n=0

Tableau 19- Critères pour le diagnostic clinique d'HFHe, d'après le MedPed et l'OMS

Critères		Score
Antécédents familiaux	Parents au premier degré avec une MAC prématurée et/ou parents au premier degré avec LDL-C > 95 ^e centile	1
	Parents au premier degré avec XT et/ou enfants < 18 ans avec LDL-C > 95 ^e centile	2
Antécédents cliniques	Patient avec MAC prématurée	2
	Patient avec maladie vasculaire cérébrale/périphérique prématurée	1
Examen physique	XT	6
	Arc cornéen avant l'âge de 45 ans	4
	LDL-C ≥ 8.5 mmol/L (plus que 350 mg/dL)	8
	6.5 – 8.4 mmol/L (260-329 mg/dL)	5
	5.0 – 6.4 mmol/L (190-249 mg/dL)	3
	4.0 – 4.9 mmol/L (155 – 189 mg/dL)	1
HF certaine		Score > 8
HF probable		Score 6-8
HF possible		Score 3-5
Pas de diagnostic		Score < 3

MAC prématurée = infarctus aigu de < 55 ans, infarctus aigu de < 50 ans
 MAC = maladie artérielle coronarienne HF = hypercholestérolémie familiale HFHe = hypercholestérolémie hétérozygote XT = xanthomes tendineux OMS = Organisation Mondiale de la Santé

Conclusion : En cas de SCA, malgré la fréquence importante d'un score MedPed d'HF probable (6-8) concernant 4/180 patients (2,3%), la recherche de mutation ne semble pas rentable, avec les limites du faible recrutement et de la validité du score en cas de traitement hypolipémiant.