

# Enquête sur la prise en charge des patients atteints d'Hyperchylomicronémie Familiale en France

P. Moulin <sup>1</sup>, B. Bouquillon <sup>2</sup>, M. Krempf <sup>3</sup>, R. Valéro <sup>4</sup>, V. Rebours <sup>5</sup>, S. Charrière <sup>1</sup>, E. Bruckert <sup>6</sup>

(1) Hôpital Louis Pradel, CHU Lyon, (2) Carely, Lille, (3) Hôpital de l'Hotel Dieu, CHU Nantes, France, (4) Hôpital La Conception, Marseille (5) Hôpital Beaujon CHU APHP Clichy, (6) Hôpital La Pitié Salpêtrière, CHU APHP Paris

## Introduction

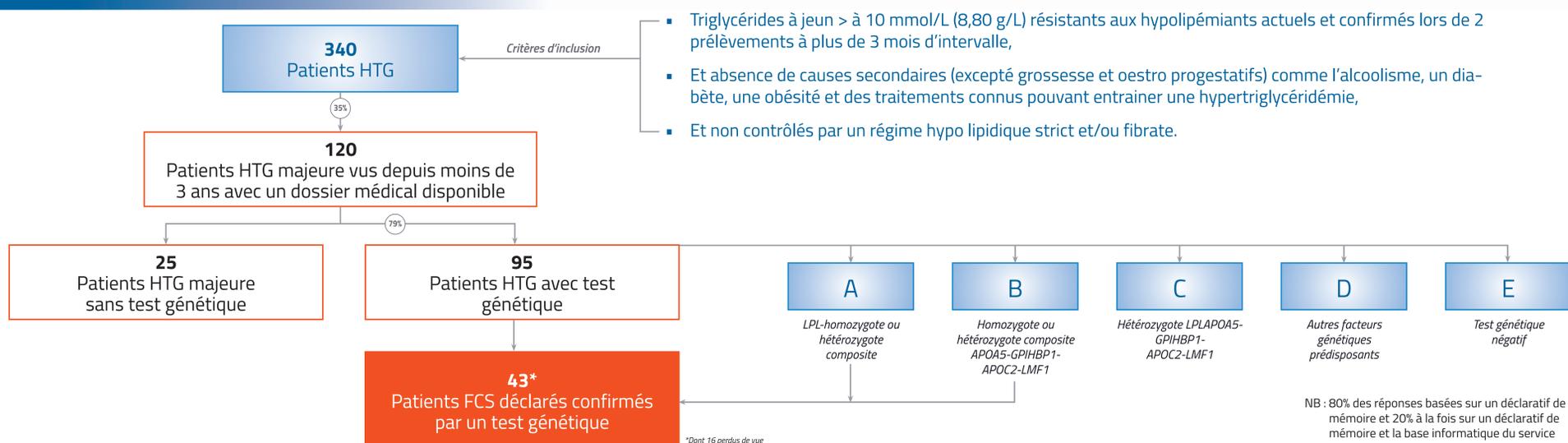
- Les hyperChylomicronémies sont des hypertriglycéridémies majeures rares résultant d'interactions complexes gène environnement.
- Les formes d'origine monogénique (à transmission récessive) sont désormais définies sous le terme de Syndrome d'HyperChylomicronémie Familiale (SCF ou FCS).
- Le sur risque d'épisodes récurrents de pancréatites aiguës hypertriglycéridémiques est plus élevé lors des FCS que lors des MCS.

## Méthodes

- Identification des responsables de services d'endocrinologie-diabétologie-nutrition, d'hépatologie-gastroentérologie, de médecine interne et de quelques autres services spécialisés de 45 CHU et de 67 CHG\* à partir du fichier de la FHF, des CCBLA et des sites internet des hôpitaux.
- Contact afin de savoir si le service suivait des patients répondant aux critères suivants :
  - Triglycérides à jeun > à 10 mmol/L (8,80 g/L) résistants aux hypolipémiants actuels et confirmés lors de 2 prélèvements à plus de 3 mois d'intervalle,
    - Et absence de causes secondaires (excepté grossesse et oestro progestatifs) comme l'alcoolisme, un diabète, une obésité et des traitements connus pouvant entraîner une hypertriglycéridémie,
    - Et non contrôlés par un régime hypo lipidique strict et/ou fibrates.
- Au final, 374 médecins hospitaliers (51% en CHU) sollicités pour répondre à un questionnaire assisté par ordinateur entre le 21 novembre 2017 et 2 mars 2018. Taux de participation 60 % en CHU et 70% en CHG.

\* (CHG de plus de 300 lits de médecine)

## Résultats



Nombres de :	CHU	CHG	TOTAL
Médecins déclarant suivre des patients HTG	21	9	30
Patients HTG	315	25	340
Patients HTG suivis par un service d'endocrino-diabéto-nutrition	253	18	271 (80%)
Patients HTG vus depuis moins de 3 ans avec dossier médical disponible	106	14	120 (35%)
Patients HTG avec test génétique	91	4	95 (28%)
Patients HTG avec un diagnostic de FCS confirmé par un test génétique	42	1	43 (13%)
Etablissements déclarant suivre des patients FCS avec un diagnostic confirmé par la génétique	7	1	8

### Estimation du nombre de patients FCS

Estimation réalisée à partir du nombre de patients suivis par les services d'endocrino-diabéto-nutrition et les services spécialisés des CHU	CHU avec génétique	CHU sans génétique	CHU en attente d'estimation	CHU sans patient	CHU non répondant	TOTAL CHU
Nombre d'établissements	10	9	3	6	7	35
Nombre patients HTG enquête	222	93	nc	0	nc	315
Nombre de patients HTG (- 3 ans avec DM) enquête	96	17	nc	0	nc	113
Nombre de patients FCS enquête	42	nc	nc	nc	nc	42
Estimation nombre patients HTG	222	93	31	0	36,17	382,17
Estimation nombre patients HTG (-3 ans avec DM)	96	17	5,67	0	6,61	125,28
Estimation nombre patients FCS	97,13	40,69	13,56	0	15,82	167,2
Estimation nombre patients FCS (- 3 ans avec DM)	12	7,44	2,48	0	2,89	54,81

Chiffres extrapolés

## conclusions

Le FCS en France est :

- Une maladie extrêmement rare,
- Prise en charge principalement en CHU,
- Essentiellement par les services d'endocrinologie, diabétologie et nutrition.

L'arrivée prochaine de thérapeutiques dédiées pourrait stimuler la détection et améliorer le diagnostic moléculaire.