

# REUNION SUR LE DEPISTAGE PEDIATRIQUE DE L'HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE EN FRANCE

---



Anhet.f

Bureau et Comité Scientifique– 1, Rue de Pouilly 02000 Chéry les Pouilly

**[anhet.f@anhet.fr](mailto:anhet.f@anhet.fr)**  
**Site : [www.anhet.fr](http://www.anhet.fr)**

Participants :

**Dr Sophie BELIARD** (Médecin Endocrinologie et métabolismes – Hôpital de la Conception, AP-HM, Marseille, Présidente du Conseil Scientifique d'ANHET),  
**Pr Franck BOCCARA** (Médecin Cardiologue– Hôpital Saint-Antoine, AP-HP, Paris – Président de la NSFA),  
**Pr Eric BRUCKERT** (Médecin lipidologue – Hôpital Pitié-Salpêtrière-Paris),  
**Pr Bertrand CARIOU** (Médecin lipidologue - CHU de Nantes et directeur de l'institut du thorax),  
**Pr Alain CARRIE** (Responsable de tests diagnostiques – Directeur du laboratoire – service de biochimie endocrinienne et oncologique – Hôpital Pitié-Salpêtrière),  
**Pr Vincent DURLACH** (Médecin lipidologue .CHU de Reims- Vice-Président du Conseil Scientifique d'ANHET) –  
**Chloé FOURNIER** (conseillère en génétique au CIC endocrinologie du CHU de Nantes),  
**Dr Alexandra KARSENTY** (Médecin dans le service de nutrition gastroentérologie Pédiatrique de l'hôpital TROUSSEAU et rédactrice en chef web – La Revue de Patricien)  
**Véronique LEMAITRE** (Présidente de l'association ANHET),  
**Dr Julie LEMALE** (Médecin dans le service de nutrition gastroentérologie Pédiatrique de l'hôpital TROUSSEAU)  
**Bernard VERCOUSTRE** (Vice-président de l'association ANHET),  
**Pr Jean-Pierre RABES** (Responsable de tests diagnostiques – laboratoire de biochimie et génétique moléculaire – Hôpital Ambroise Paré),  
**Lionel RIBES** (membre de l'association ANHET),  
**Pr David WALD** (Professor of Cardiology - Barts and the London School of Medicine).

## Sommaire

<b>1 – Présentation n°1 : dépistage précoce de l'HF : une question complexe (V.Durlach) .....</b>	<b>3</b>
<b>2 – Présentation n°2 : les spécificités Françaises des tests génétiques sur le dépistage (Pr A.Carrié et Pr J-P.Rabès) .....</b>	<b>4-5</b>
<b>3 – Présentation n°3 : les différentes pratiques à l'étranger (Dr S.Béliard) .....</b>	<b>6-7</b>
<b>4- Présentation n°4 : présentation de la démarche Britannique (Pr D.Wald) .....</b>	<b>8-11</b>
<b>5- Présentation n°5 : présentation du projet de l'Anhet (B.Vercoustre) .....</b>	<b>12-13</b>
<b>6- Discussion .....</b>	<b>13</b>

## ✚ Présentation N°1 :

### Dépistage précoce de l'HF : une question complexe (Pr Vincent DURLACH)

« **Every minute a child with heterozygous FH is born somewhere in the world and every day a child with homozygous FH is born**” (A.Wiegman)

Le dépistage précoce de l'Hypercholestérolémie Familiale (HF) apparaît aujourd'hui comme une nécessité mais sa mise en place est compliquée. Différentes stratégies sont possibles mais plusieurs questions se posent :

- Dépistage universel obligatoire :
  - cette stratégie est-elle envisageable et réalisable ? si oui à quel âge ? Certains proposent un dépistage néonatal d'autres entre 1 et 2 ans (comme D.WALD) .....
  - faut-il utiliser les paramètres lipidiques ou les analyses génétiques ? Les deux ?
  - quel serait le rapport coût-bénéfice de cette stratégie ?
- Le dépistage en cascade :
  - dépistage largement utilisé dans la plupart des recommandations,
  - mais en dehors de la hollande de 1994 à 2014, le dépistage en cascade n'est pas aussi efficace que ce qu'on pensait.
- Combinaison d'un dépistage universel et en cascade :
  - C'est la stratégie étudiée par D.Wald qui est présenté ce jour.
- Dépistage opportuniste :
  - Qui se ferait l'hors d'hospitalisations, ou de visites obligatoires .....

Ce débat est indiscutablement complexe, d'autant plus que la situation d'un pays à un autre est complètement différente (recommandations, remboursement, organisation des soins ...).

En France des **recommandations SFP-NSFA existent depuis 2011** mais sont peu suivies et/ou peu connues du monde médical : problème de diffusion ? De formation ? Question de choix politico-économique ? Il s'agit probablement d'un mixte de tous ces facteurs.

Le constat actuel est qu'en France, **seulement 3% de la population probable d'HF serait réellement diagnostiquée et suivie**. Il existe un énorme décalage entre les recommandations et ce qui est mis en place.

## ✚ Présentation N°2 :

### Les spécificités Françaises des tests génétiques sur le dépistage (Pr Alain Carrié et Pr Jean-Pierre Rabès)

Depuis 2005, en réponse à un appel d'offre s'est formé un réseau de laboratoires de diagnostic pour les dyslipidémies. Actuellement **6 laboratoires en France font partie de ce réseau** (Lyon Est à Bron, Saint-Antoine et la Pitié Salpêtrière à Paris, CHRU à Lille, Pellegrin à Bordeaux et Ambroise Paré à Boulogne Billancourt).

**La première contrainte actuelle de ces laboratoires est financière.** Le financement de cette activité se fait dans le cadre d'une enveloppe pour l'innovation et la recherche. Tous les ans est voté un budget dédié à la recherche et l'innovation en santé et tous les laboratoires participants vont recevoir une part de ce budget qui n'a rien à voir avec les dépenses engagées par le laboratoire.

L'autre contrainte vient des textes qui régissent les analyses génétiques en France.

- Tout d'abord en amont du prélèvement, l'analyse doit être prescrite lors d'une consultation avec un médecin et/ou un conseiller en génétique.
- La signature d'un consentement éclairé par le patient ou les parents en cas de mineur est évidemment obligatoire.
- De plus tous les laboratoires ne peuvent pas faire cette analyse. Il faut pour cela être accrédité par l'ANAES (Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé) et autorisé par l'ARS (l'Agence Régionale de Santé) à réaliser des analyses génétiques chez l'homme à visées diagnostic. Il faut également une habilitation donnée par le ministère de la santé qui a initié un processus national de reconnaissance des laboratoires de Biologie Médicale de Référence.
- Enfin, cette analyse doit être faite uniquement par un biologiste qui possède un agrément donné par l'agence de biomédecine.

#### Quelques chiffres pour 2018 :

- 1790 cas index ont été analysés en France
- 341 apparentés ont été analysés par recherche ciblée

Nous remarquons avec ces chiffres **la participation très basse des apparentés**. En effet, l'enquête familiale avec le dépistage des apparentés en France est très souvent compliqué avec peu de retour.

- Le délai de rendu : 5 à 7 mois pour l'analyse du cas index et 3 à 4 mois pour une recherche ciblée chez un apparenté.

#### Aspect financier :

Ce sont des analyses hors nomenclature.

- Pour le cas index c'est un **forfait séquençage haut débit (NGS) à 882,90 euros**.

- Et pour les apparentés c'est un forfait **recherche ciblée d'une mutation identifiée par NGS à 194,40 euros.**

Ce prix peut- paraître assez élevé comparé à d'autres pays comme l'Angleterre ou les Etats-Unis. **Si un dépistage universel en France est mis en place, il faudra le renégocier.**

En ce qui concerne les mutations identifiées en France :

- dans le registre HF Français une mutation a été identifiée chez à peu près 56% des patients avec DLCN > 5.
- Les 50 mutations les plus fréquentes ne concernent que 48% des patients pour le LDLR. **Il est donc compliqué de mettre en place un panel avec un nombre défini de mutations.**

Mais pourquoi dépister génétiquement puisque l'échec de la détection d'une mutation n'exclut pas pour autant le diagnostic d'HF ?

La génétique permet :

- de faciliter le diagnostic définitif,
- d'indiquer un risque cardio-vasculaire plus élevé avec la présence d'un variant pathogène, ce qui indique le besoin potentiel d'un abaissement plus agressif des lipides,
- d'augmenter l'adhésion aux règles hygiéno-diététiques, au suivi médical et au traitement,
- de réaliser ensuite un dépistage en cascade des apparentés à risque.

**C'est ainsi que le groupe de consensus d'experts recommande que les tests génétiques deviennent la norme de soins pour les patients atteints d'HF certaine ou probable, ainsi que pour les proches à risque.**

Cependant, ce qu'il faut également garder en tête c'est le fait que trouver une variation n'est pas rare mais prouver qu'elle est causale est beaucoup plus compliqué. Même si le nombre de VOUS ( Variant Of Unknown Significance ) tend à diminuer avec le temps, il est encore non négligeable.

### ✚ Présentation N°3 :

#### Les différentes pratiques à l'étranger (Dr Sophie Béliard)

L'objectif de ce travail réalisé par Sophie Béliard : faire un **tour du monde pour voir ce qu'il se fait en dehors de l'Angleterre et de la France** en ce qui concerne le dépistage de l'HF chez les enfants.

Depuis 1968 il existe des critères mondiaux pour dire s'il est important ou pas de dépister des maladies :

- La maladie doit être un problème important de santé ;
- Il faut qu'un traitement soit disponible ;
- Il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades ;
- La maladie doit être reconnue à un stade pré-symptomatique ;
- Le dépistage doit être acceptable pour la population ;
- L'histoire naturelle (évolution) de la maladie doit être comprise ;
- Le protocole de traitement doit être défini ;
- Le rapport coût/bénéfice doit être apprécié ;
- La pérennité du programme doit être assurée.

**L'HF remplit tous ces critères sauf en ce qui concerne les infrastructures.** Un critère qui n'est malheureusement résolu dans aucun pays pour le moment. Autre critère qui pose question : le rapport coût/bénéfice.

Pour le dépistage, il existe deux grands types de méthodes :

- 1) **Le dépistage sélectif** (on dépiste qu'une partie de la population)
- 2) **le dépistage généralisé** (basé soit sur le bilan lipidique, soit la génétique, soit les deux).

#### Pour l'HF, dans les dépistages sélectifs on retrouve :

- Le dépistage opportuniste : c'est notamment ce qu'on retrouvait dans les anciennes recommandations américaines qui n'ont plus lieu depuis 2011. Ils screenaient alors les enfants en se basant sur les pathologies des parents. Ce type de dépistage ne marche pas comme l'ont montré plusieurs études (notamment celle réalisée en Virginie). Avec cette méthode on passe à côté de beaucoup de monde en se basant sur les antécédents familiaux. La spécificité et la sensibilité de ce dépistage sont mauvaises.
- Le dépistage en cascade à partir des cas index : Certains pays proposent un dépistage reposant uniquement sur le bilan lipidique. C'est notamment ce qu'on retrouve dans les recommandations Belges : chez les enfants qui ont un parent HF, ils considèrent l'enfant HF s'il y a un LDL-c > à 1,36 g/l et le considère comme probablement non atteint si on retrouve un LDL-c < à 1,16 g/l. Il existe à côté d'autres types de dépistages en cascade comme on peut le retrouver en **Norvège et Hollande**.  
La Norvège dépiste beaucoup mais la population concernée est plus faible et il n'y a que

200 mutations (sensibilité de 46% et spécificité de 88% de leur dépistage).

**La particularité du programme Hollandais** : le gouvernement a mis en place un test génétique gratuit pour la population hollandaise à partir des cas index : ils ont ainsi réussi à dépister 70% des patients HF alors qu'ils sont partis de seulement 237 cas index. Aucun autre pays n'a réussi pour le moment à mettre en place un dépistage aussi efficace. Cependant on remarque tout de même un taux de mauvais diagnostic non négligeable de 18%, que ça soit dans un sens ou dans un autre (mutation identifiée mais normochol ou pas de mutation identifiée mais hyperchol). Il y a eu beaucoup d'études avec ce programme et toutes **les études médico-économiques montrent que le bénéfice est important avec un bon rapport coût-efficacité.**

**Le problème majeur du dépistage en cascade et que nous retrouvons en France c'est qu'il faut beaucoup de cas index.**

**C'est ainsi que le dépistage généralisé en population est de plus en plus émergent.**

Actuellement 3 pays font ce dépistage généralisé : Etats-Unis, Angleterre et Slovénie (L'Australie étant elle en train de le mettre en place).

Ce type de dépistage pose des questions de coûts, de ressources, de problèmes d'interprétations avec les VOUS, du type de dépistage (bilan lipidique seul, génétique ou les deux), de la gestion des faux positifs, des BL qui sont intermédiaires ...

En ce qui concerne l'âge pour ces dépistages généralisés ceci est très variable. Aux Etats-Unis on est entre 9 et 11 ans, en Slovénie à 4 ans et en Angleterre ainsi qu'en Australie à 2 ans.

- **Aux EU** : ils proposent un dépistage avec dosage du cholestérol chez tous les enfants à 9/11 ans et s'ils le manquent à 17/20 ans, mais ils dépistent les **FH ET les autres dyslipidémies**. Chez eux, 1 enfant sur 5 a une dyslipidémie : taux beaucoup plus important que chez nous. Et finalement **ils n'ont pas vraiment augmenté le nombre de dépistés malgré ces recommandations** (20% des enfants ont été dépisté dans 5 centres contre 17% avant ces recommandations). Le problème c'est que ce ne sont que des recommandations et ce dépistage n'est pas rendu obligatoire.
- **Pour la Slovénie** : C'est un des seuls exemples de **dépistage général** sur l'entière population. Ce dépistage a émergé en 1995. Les enfants en Slovénie ont un bilan sanguin obligatoire avant l'école, et dans ce bilan il est demandé un bilan lipidique. Ils ont ensuite élaboré un arbre décisionnel avec des re-test, des mesures Hygiéno-diététiques ... et s'il y a une suspicion d'HF ils envoient à un unique centre réalisant les analyses génétiques chez les enfants. **Ainsi ils détectent 57% de mutations**. Ils disent ensuite aux parents d'aller faire un bilan lipidique si une mutation a été identifiée mais la génétique ne sera pas réalisée (manque de moyens).
- **Les espagnols** : Ils ont mis en place récemment une étude pilote avec un dépistage généralisé chez les pédiatres (DECOPIN Project). Ils ont ainsi demandé à 60 pédiatres d'une région définit de rajouter un bilan lipidique quand ils devaient déjà réaliser un bilan sanguin chez un enfant. Ils ont dépisté plus de 110 enfants (pas d'âge précis ici) qui avaient un bilan lipidique élevé et des antécédents familiaux sur les 13000 dosages initiaux. Puis ensuite ils sont allés dépister les parents. Ils avaient alors un taux de dépistage de 70%.

- **En Australie :** Ils ont commencé l'équipe de GF.Watts un programme de dépistage ressemblant à ce qui nous ait présenté ce jour par D.WALD (Angleterre).

#### ✚ **Présentation N°4 :**

##### **Présentation de la démarche Britannique (Pr D.WALD)**

- Population concernée dans cette étude publiée dans le NEJM en 2016) : 10 095 enfants de 1 à 2 ans

David WALD s'est intéressé aux enfants et non aux adultes pour initier le dépistage. Pourquoi les enfants comme point d'entrée du dépistage ? Car c'est entre 1 et 9 ans que la mesure du cholestérol est la plus discriminante.

- Le moment du dépistage : au cours des visites de vaccination de routine.
- Quel type de dépistage ? : Utilisation du bilan lipidique ET du test génétique.

Les enfants étaient considérés comme présentant des résultats de dépistage positifs pour l'HF si leur taux de cholestérol était élevé et s'ils présentaient une mutation de l'HF ou un taux de cholestérol élevé à nouveau 3 mois plus tard.

L'estimation du taux de détection associé au dépistage de l'HF, n'est pas simple. L'HF peut-être définie par l'identification d'une mutation, mais toutes les mutations ne sont pas connues. **De plus, certaines personnes ayant une mutation n'ont pas un taux de cholestérol élevé.** Ces problèmes pourraient être résolus **en définissant l'HF sur la base de taux de cholestérol élevé et d'une mutation de l'HF.** Cependant, lorsqu'un trouble est défini sur la base des mesures utilisées pour le dépister, une tautologie est créée, ce qui tend à surestimer l'évaluation de la performance du dépistage car le trouble est ensuite défini sur la base des résultats du test de dépistage.

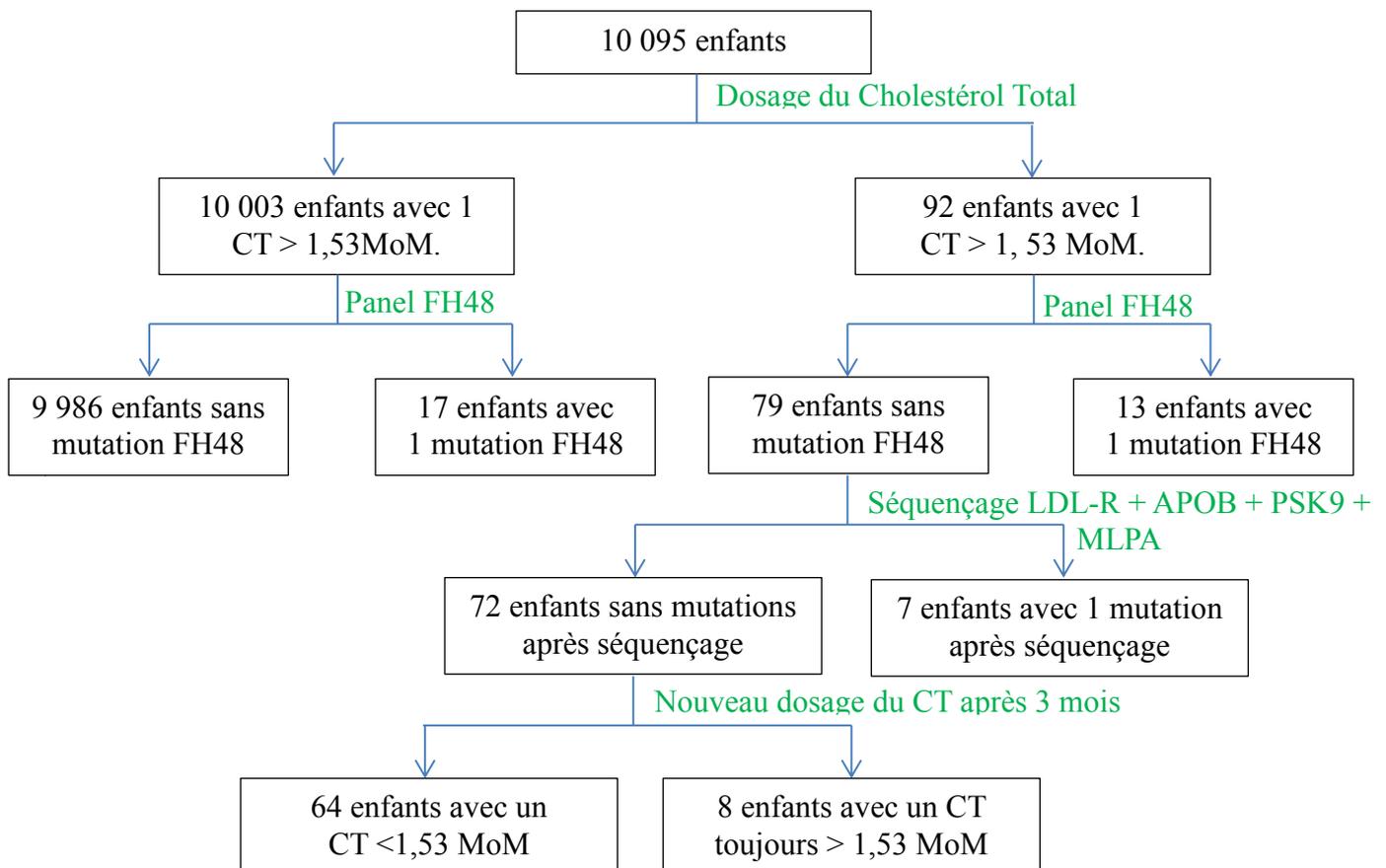
- Le screening : 3 ans de screening avec 92 praticiens en Angleterre.
- Le prélèvement : Piquûre au talon et vaccination simultanées. Collecte de sang en 60 secondes et analyse avec dosage du cholestérol en 4 minutes.
- La génétique :

Tous les enfants de cette étude ont eu une analyse génétique avec l'utilisation d'un panel de 48 mutations testées : **46 des mutations les plus fréquentes du gène LDLR + 1 mutation du gène APOB et 1 mutation du gène PCSK9.** Ensuite, il était réalisé pour les enfants ayant un taux de LDL-c > 1,53 MoM et pourtant un panel FH48 revenu négatif, un séquençage complet des 3 gènes et une MLPA (analyse des grands réarrangements du gène LDL-R). Enfin si cette dernière analyse génétique revenait de nouveau négative, une nouvelle mesure du taux de cholestérol était alors programmée. Si le taux de cholestérol était toujours supérieur à 1,53MoM, le dépistage de l'enfant était considéré comme positif malgré l'absence de mutation détecté.

**Il a été remarqué avec surprise qu'1/3 des enfants avec une mutation FH48 n'avaient pas de LDL-c élevé. Ce qui prouve qu'avoir une mutation ne suffit pas pour définir la pathologie. Ils**

ont aussi remarqué qu'il y avait un cluster de patient qui avaient une mutation et qui se trouvaient entre le seuil de 1,35 et 1,53 MoM. La mutation la plus partagée est celle de l'APOB, mais on avait des valeurs très différentes entre ces enfants avec la même mutation.

- Schéma de l'étude et résultats :



Parmi les 10 095 enfants il y a donc eu **28 enfants avec un dépistage positif** dont 8 avec un CT élevé mais sans mutation identifiée. A côté, 17 enfants sont porteurs d'une mutation mais normochol.

➡ Prévalence mutation = 1/273

➡ Prévalence dépistage positif = 1/224

- Dépistage des parents :

**Un dosage du cholestérol est organisé pour tous les parents ainsi qu'un dépistage génétique si une mutation a été identifiée chez l'enfant.** Dans 5 cas sur 6, le parent qui avait le taux de cholestérol le plus élevé avait la même mutation. Pour les parents des enfants chez qui aucune mutation n'a été identifiée, c'est le parent présentant le taux de cholestérol le plus élevé qui était déterminé comme positif au dépistage.

Ainsi, 28 parents ont été dépistés et 25 d'entre eux ont commencé un traitement hypolipémiant (90%).

- Nouveau seuil de 1,53 MoM :

Avec ce nouveau seuil abaissé, 12 enfants et 12 parents en plus ont été dépistés.

Au total, cette stratégie de dépistage a donc permis ici de dépister **80 personnes (40 enfants et 40 parents)**.

- Acceptation du dépistage :

Un questionnaire a été rempli par tous les parents participants à cette étude : 100% des parents ont pensé que ce dépistage en valait la peine.

- Dépistage en cascade :

A la suite de cela, ils ont pu mettre en place un dépistage en cascade de tous les apparentés au 1<sup>er</sup> degré.

Avec seulement un test en cascade, on ne détecte que 1 personne sur 10 dans la population HF, cela ne peut pas suffire.

**On doit combiner le dépistage enfant-parent et le test en cascade pour avoir un dépistage efficace.**

Ainsi le test en cascade à la suite du dépistage enfant-parent a permis dans cette étude de détecter 64 personnes en plus.

- Les bénéfices du dépistage chez les enfants :

- 84% des parents étaient d'accord,
- 90% des parents ont commencé des statines après avoir été détecté après leurs enfants,
- Le test en cascade est ensuite plus efficace. Les parents et les apparentés sont plus impliqués quand le dépistage démarre par les enfants.

- Les objections sur ce type de dépistage :

- « pas de bénéfices pour les enfants car on ne commence pas les statines si tôt »  
*Réponse de D.WALD : Prévenir une mort cardiovasculaire d'un parent est forcément un avantage pour l'enfant*
- « il n'y a pas assez d'études sur la tolérance sur le long terme des statines chez les enfants »  
*Réponse de D.WALD : Les essais randomisés seraient contraires à l'éthique.*
- « des doutes sur l'acceptabilité du dépistage chez les enfants »  
*Réponse de D.WALD : 94% des parents choisiraient de dépister un deuxième enfant (Wald et al, J de Pediatr 2012) ; 80% des enfants sont restés sous statines pendant 20 ans (Luirink (NEJM 2019).*

- De l'étude pilote à la pratique quotidienne :

**Il faut fixer des objectifs politiques nationaux / régionaux pour l'identification des HF.** Il faut également rendre les tests génétiques disponibles (au Royaume-Uni, les analyses génétiques de l'HF peuvent se faire dans 10 laboratoires différents, contre 6 actuellement en France).

Il est également nécessaire de développer les infrastructures, former les personnels de santé ...

- Les fausses idées sur ce type de dépistage :
  - «Le dépistage identifie les enfants ayant un faible taux de cholestérol»  
*Incorrect: seuls les enfants ayant un taux de cholestérol élevé sont identifiés,*
  - «Nous avons plus (ou différentes) mutations de FH dans notre pays»  
*Ce n'est pas un problème: le dépistage commence par un taux de cholestérol élevé puis est soutenu par une mutation de l'HF (quelles que soient les mutations existantes)*
  - “Histoire naturelle incertaine de l'HF”  
*Incorrect: tous les dépistages positifs ont un taux de cholestérol élevé (ou très élevé). qui est la cause de maladies cardiaques ischémiques.*

Il faut également garder en tête que nous n'avons pas besoin de réaliser un dépistage généralisé des enfants pour toujours. Après 29 ans à peu près, la plupart des dépistages se feront en demandant le statut HF des parents.

➤ Questions-Réponses à la suite de cette présentation :

- **Pourquoi leur taux de détection de mutation est si bas comparé au notre ?**

Parce qu'on est très sélectif en France ce qui augmente notre taux de mutations sur toutes les personnes testées.

- **Ce type de dépistage généralisé pourrait-il être applicable en France d'après les pédiatres présents à cette réunion ?**

En France il y a des vaccinations obligatoires mais aucun prélèvement obligatoire à part le test de Guthrie à la naissance. Pour eux c'est un premier blocage. L'HF serait la première pathologie pour laquelle on aurait un prélèvement obligatoire. **La seule chose qu'il y a actuellement en France c'est un courrier qui est envoyé aux parents avant le CP et qui propose un bilan pris en charge par la sécurité sociale et dans lequel on a un bilan lipidique.** Nous n'avons cependant pas le pourcentage de bilan réalisé à la suite de la réception de ce courrier.

La principale préoccupation de praticiens présents à la réunion est le suivi de ces familles à la suite d'un dépistage positif. **A qui les adresser ? Comment gérer l'angoisse que va provoquer auprès des parents ce dépistage ?**

Pour eux, cette stratégie n'est pas applicable tant que les formations et les infrastructures adaptées ne sont pas mises en place afin d'assurer un bon suivi de ces familles.

Il y a tout de même un détail qui peut favoriser en Angleterre ce dépistage et qu'on ne retrouve pas en France : beaucoup de médecins généralistes ont un appareil pour faire le dosage du cholestérol (appareil utilisé dans l'étude) par capillarité. **Dans leur programme : pendant la vaccination ils vont faire le dosage du cholestérol et le prélèvement ADN souvent salivaire puis ils envoient l'ADN au laboratoire compétent uniquement si le taux de cholestérol est élevé.**

- **Qu'est ce qui est prévu pour les enfants dépistés dans leur programme ?**

Après détection à deux ans, ils vont voir pour une visite un spécialiste. La plupart ensuite continue leur suivi avec un médecin généraliste et seulement quelques-uns continuent leur suivi avec un spécialiste.

Ce qu'il faudrait savoir afin d'avoir plus de visibilité pour la suite, c'est le nombre d'enfants dépistés positivement qui seront ensuite réellement traités et correctement pris en charge quand ils auront l'âge.

Pour les praticiens autour de la table il faut avoir un plan plus précis pour déterminer ce que l'on met en place à la suite de ce dépistage.

**Certains praticiens ont peur que cette approche échoue en France à cause de facteurs qui ont déjà fait échouer le dépistage en cascade (manque d'éducation de la population, manque de formation des MG ....).**

- **Quelle opinion concernant l'âge choisi dans cette étude (2 ans) ?**

Pour les pédiatres cela leur paraît précoce avec un risque de carence calcique en mettant en place très tôt un régime strict sans graisse. Il faudrait peut-être repousser l'âge vers 10 ans, lorsqu'on pourrait discuter de la mise en place des statines.

Pour D.Wald, le fait de les dépister aussi tôt permet de commencer à traiter les parents plus tôt, avant qu'ils aient eu un événement cardiovasculaire. Eviter à un parent des complications cardiovasculaires sera forcément un bénéfice pour les enfants. **Il faut penser l'HF comme une pathologie familiale.**

- **Pourquoi ils dosent le CT et pas le LDL ?**

A cause de la machine qu'ils utilisent et qui repose sur un prélèvement capillaire .

✚ **Présentation N°5 :**

**Présentation du projet de l'Anhet (Bernard Vercoustre)**

Les maladies cardiovasculaires représentent la première cause de mortalité dans le monde. En France, cela représente 150 000 décès par an et l'HF est une des causes majeures de cette mortalité.

Curieusement, c'est la deuxième maladie héréditaire au monde et elle est très peu connue. 300 000 personnes sont potentiellement concernées en France mais seule 1 personne atteinte sur 10 le sait et, dans le meilleur des cas, se soigne. Pourtant des traitements efficaces existent et la recherche est très active, notamment en France.

**L'avenir est à la prévention.** L'association de patients Anhet se mobilise pour un dépistage systématique entre 1 et 2 ans lors d'une séance de vaccination obligatoire.

Après l'analyse des études à l'étranger et en France, Anhet repose sa proposition sur l'étude britannique pilotée par David Wald présent ce jour.

Les chercheurs ont calculé qu'en Angleterre et au Pays de Galles (57,8 millions d'habitants), 600 crises cardiaques pourraient être évitées chaque année, chez des personnes de moins de 40 ans, si les maladies étaient dépistées avant leur 3ème anniversaire.

Ce programme détaillé dans la présentation précédente, combinant dépistage enfant-parent et dépistage en cascade a permis d'identifier 14,6 personnes pour 1000 enfants initialement détecté. Rapporté au nombre de naissance en France en 2018, cela pourrait représenter 10 915 personnes dépistées chaque année.

C'est ce dispositif que l'association Anhet veut transposer en France, et donc, proportionnellement, c'est **700 crises cardiaques qui pourraient être évitées chaque année en France.**

**Un accompagnement serait mis en place à la découverte de la maladie :**

- Des parents dès l'annonce de la maladie :
- explication d'une maladie génétique,

- sensibilisation à une hygiène de vie saine, adaptée et équilibrée (inciter l'enfant à une activité physique, proposer des ateliers diététiques ...)
- proposition d'un suivi psychologique ;
- De l'enfant avec ses parents pour la mise en place du traitement ;
- De l'adolescent en le sensibilisant à l'observance thérapeutique ;
- Proposition d'un suivi diététique avec un atelier de cuisine,
- Activité physique,
- Soutien psychologique.

*[Remarque des pédiatres et endocrinologues : ce type de suivi en 3 temps proposé par l'association a déjà été testé pour d'autres maladies chroniques comme le diabète, et cela est très difficile à mettre en place. Seulement 1 ado sur 2 max se rend à son rendez-vous.]*

L'association préconise d'introduire ce dispositif dans la loi de programme de Santé, et de lancer une **campagne de communication media** : radio, télévision, réseaux sociaux. En parallèle, une **campagne de formation puissante** et appropriée sera effectuée auprès du corps médical.

**Par ce dossier « dépistage HF chez les enfants » Anhet a l'ambition de faire en sorte que plus personne ne puisse dire « si j'avais su » !**

### **Discussion :**

Quelle stratégie à adopter pour améliorer notre dépistage actuel ?

**Première étape : sensibiliser la population générale et le milieu médical. C'est essentiel avant toute mise en place d'un dépistage universel obligatoire.**

Partir sur quelque chose de tout de suite très général pour le dépistage paraît compliqué. On prend le risque d'avoir un retour de bâton de la part des médias si on n'y va pas progressivement. Cela pourrait être très intéressant d'avoir dans un premier temps un **projet pilote** afin de trouver un programme totalement adapté à la population française. Cela pourrait par exemple se faire avec les centres d'exams de santé de la CPAM. Il faut démontrer en France que cette stratégie peut avoir un bon impact avec une prise en charge peu lourde. Ensuite ce projet pilote pourra être médiatisé, notamment par l'association.

➡ **Objectif n°1** : création d'un network solide. Elaboration d'un parcours de soin intéressant. Est-ce que la suite de CHOPIN pourrait étudier la question d'un nouveau dépistage ? Non CHOPIN n'est pas adapté à ce type de projet. On pourrait utiliser **l'article 51** : appel d'offre, qui pourrait intéresser l'ARS.

Pour D.Wald il faut que ce dépistage se fasse pendant une **consultation qui est déjà obligatoire** comme la vaccination. Sinon cela sera forcément beaucoup moins bien accepté par la population.

### **Deux axes concrets pour la suite :**

- 1) **Les futures recommandations** qui vont être discutées prochainement. Dans ce contexte il est important que la voix d'Anhet soit entendue.
- 2) **Mise en place d'une étude pilote** (article 51). Prendre le temps de la réflexion pour établir

cette étude pilote en France . Il serait peut-être intéressant de discuter avec les Australiens ( G.Watts) dans ce contexte-là qui sont également entrain de mettre en place chez eux un dépistage universel de l'HF chez l'enfant avec l' aide de D.Wald Un groupe de réflexion international sur le sujet peut se constituer autour de ce sujet .