



Association ANHET.F

1 rue de Pouilly
02000 Chéry les Pouilly
anhet.f@anhet.fr
<https://www.anhet.fr/>

A Monsieur **Emmanuel Macron**
Président de la République
Président du Conseil de l'Union Européenne
Palais de l'Élysée
55 rue du Faubourg Saint-Honoré
75008 Paris

Objet : Dépistage pédiatrique de l'hypercholestérolémie familiale – un problème de santé publique urgent et soluble en France et en Europe

Monsieur Le Président de la République et du Conseil de l'Union Européenne,

En tant qu'unique association française de patients atteints d'hypercholestérolémie familiale, Anhet.f vous écrit aujourd'hui, soutenue par FH Europe, réseau européen de 29 associations nationales d'Hypercholestérolémie Familiale, dont Anhet.F est membre. Nos organisations représentent les intérêts des patients et des citoyens affectés par une maladie génétique héréditaire appelée l'Hypercholestérolémie Familiale (HF) en France et en Europe. Cette lettre est également co-signée par les organisations internationales et nationales, et les experts en la matière (cf. signatures).

L'Hypercholestérolémie Familiale Homozygote est une **maladie rare** extrêmement grave (**1-9:1,000,000**) affectant les enfants dès l'âge de 4 ans et avec **un décès par infarctus vers l'âge de 20 ans**. Elle apparaît lorsque les deux parents transmettent à leur enfant les gènes de l'Hypercholestérolémie Familiale Hétérozygote qui est par contre **l'une des maladies génétiques les plus fréquentes** touchant une personne sur 250 à 300 en France et en Europe. Il s'agit d'un problème de santé publique urgent et potentiellement mortel. Nous sommes convaincus que le pronostic de cette maladie sous ses 2 formes peut être amélioré avec votre soutien.

Il faut souligner que l'HF hétérozygote est le facteur de risque de maladie cardiovasculaire (MCV) génétique et héréditaire le plus fréquent. **Les MCV étant la première cause de décès prématurés en France et en Europe!** Une HF hétérozygote non détectée et donc non traitée entraîne des crises cardiaques, des accidents vasculaires cérébraux et par conséquent des décès prématurés évitables, indépendamment du sexe, de l'âge et du mode de vie. **Une personne sur seize (1:16) à qui l'on a diagnostiqué une crise cardiaque est atteinte d'HF¹. En France, entre 225,000 à 270,000 personnes sont atteintes, et l'une de ces personnes sur cinq (1:5) sera victime d'une crise cardiaque, selon les données du registre mondial de l'HF publiées dans *The Lancet* en 2021².**

Paradoxalement, l'HF est très peu et très tardivement identifiée dans la population générale française. **Seulement 10% des patients sont dépistés.** Parmi ce nombre, **50 000 enfants** sont nés avec l'HF et **seulement 5%** d'entre eux sont connus. Au niveau européen, de rares pays comme la Hollande et la Slovénie se sont dotés d'un dépistage précoce permettant de monter le taux de détection à plus de 70%, montrant que cet objectif est réaliste. **Au vu des risques accrus, la précocité du dépistage pour ces patients est essentielle et vitale.**

¹ Prévalence de l'hypercholestérolémie familiale parmi la population générale et les patients atteints d'une maladie cardiovasculaire athéroscléreuse : une revue systématique et une méta-analyse. tirage 2020 ; 141(22):1742-1759. doi: 10.1161/ CIRCULATIONAHA . 119.044795.

² Perspective globale de l'hypercholestérolémie familiale : une étude transversale de l'EAS Familial Hypercholesterolemia Studies Collaboration (FHSC). *The Lancet* 2021; 398(10312):1713-1725. doi: 10.1016/S0140-6736(21)01122-3.

Quelle que soit la forme, une Hypercholestérolémie Familiale dès la naissance ne peut qu'aboutir à des complications neuro-cardio-vasculaires, voire à des décès prématurés chez ces enfants et/ou leurs parents. Toutefois, cette fatalité et cette perte de chance de vie peuvent être évitées par un simple dépistage sanguin car des traitements efficaces et peu coûteux existent.

La Commission Européenne souligne l'importance de la prévention dans le cadre des maladies cardiovasculaire (MCV). Face à ces coûts croissants, tant financiers qu'humains, lors de la dernière Présidence de l'Europe par la Slovénie³, ce pays a organisé, avec le soutien de FH Europe⁴, le 11 octobre 2021 une réunion sur la problématique du **dépistage pédiatrique de l'Hypercholestérolémie Familiale**.

A l'occasion de cette rencontre, différents élus et représentants des états membres de l'Europe étaient présents. Des scientifiques européens reconnus ainsi que des associations de patients ont pu souligner l'importance de dépister cette maladie génétique fréquente le plus précocement possible afin de prévenir une athérosclérose précoce chez les enfants, et ainsi éviter des complications neuro-cardio-vasculaires chez de jeunes adultes. Compte tenu du consensus scientifique et politique sans équivoque obtenu lors de la réunion technique et à la lumière de l'actuelle présidence française de l'UE, nous pensons qu'il est essentiel que la France prenne le relais de la Slovénie, montre l'exemple et mette en œuvre un programme de dépistage pédiatrique de l'HF pour ses citoyens, dont plus de 225 000 sont atteints.

Enfin, le programme de travail **EU4Health 2022**⁵ publié en janvier 2022, ainsi que l'initiative de l'UE sur les maladies non transmissibles (MNT) "**Healthier together**" lancée en décembre 2021, témoignent d'un élan politique concret et de ressources financières pour des actions spécifiques telles que le dépistage de l'HF en France et en Europe.

Nous sollicitons une réunion dès que possible afin de discuter de la manière dont nous pourrions faire avancer ce dossier avec vous et vos services, ainsi qu'avec les représentants des communautés scientifiques et des patients atteints de l'HF en Europe.

Nous vous remercions de l'attention que vous consacrerez à notre requête et à l'aide importante que cette action apportera à l'amélioration de l'état de santé des citoyens français et européens.

Nous vous prions d'agréer, Monsieur le Président de la République, l'expression de notre très haut e considération.

Lionel RIBES
Président



Magdalena DACCORD
Chief Executive



Prof. A-P GADEAU
Président



Prof. Catherine BOILEAU
Chef d'Equipe



Prof. Fausto PINTO
Président



Prof. Kausik RAY
Président



Prof. Martin HALLE
Président



Birgit BEGER
CEO



Prof. Peter LIBBY
Président



³ Réunion Technique sur l'équité et l'innovation dans le dépistage néonatal et le dépistage pédiatrique de l'hypercholestérolémie familiale en Europe, événement d'accompagnement de la Présidence Slovène du Conseil de l'Union Européenne <https://www.nbs-fh-screening-si2021.eu/>

⁴ FH Europe - <https://fheurope.org/latest-news/post-technical-meeting-statement-on-fh-paediatric-screening/>

⁵ La Commission Européenne https://ec.europa.eu/assets/sante/health/funding/wp2022_en.pdf

Copie :

- **Monsieur Olivier VÉRAN**, Ministre des Solidarités et de la Santé
- **Madame Anne-Marie ARMENTERAS DE SAXCE**, Conseillère santé, handicap, personnes âgées, Cabinet du Président de la République
- **Madame Anne-Sophie LAPOINTE**, Cheffe de projet mission maladies rares au Ministère des Solidarités et de la Santé
- **Madame Irène GEORGIPOULOS**, Conseillère/Attachée Santé – Représentante permanente de la France auprès de l'Union Européenne (UE) pour la Présidence française de l'UE 2022

ANNEXE

Intervention française :

Intervention française à la Réunion Technique sur l'équité et l'innovation dans le dépistage néonatal et le dépistage pédiatrique de l'hypercholestérolémie familiale en Europe, événement d'accompagnement de la Présidence Slovène du Conseil de l'Union Européenne, octobre 11, 2021. <https://www.nbs-fh-screening-si2021.eu>

Au cours de la réunion de haut niveau, **le professeur Noël Peretti** (Hospices Civils de Lyon, service de nutrition pédiatrique)⁶ a exposé la situation en France et les possibilités de mettre en œuvre un programme complet de dépistage de l'HF dans notre pays. L'excellence des soins du programme de suivi des enfants français contient les solutions du problème : des visites obligatoires aux âges stratégiques permettraient le développement d'un dépistage efficace pour les enfants mais aussi leurs jeunes parents.

Deux mères françaises, elles-mêmes patientes de l'HF, ont apporté des témoignages importants sur leurs expériences et l'impératif d'agir.⁷

Véronique Schaal, ambassadrice de l'Anhet.f, a déclaré : "Mon sentiment aujourd'hui est que le dépistage précoce est crucial ; la sensibilisation et la compréhension sont cruciales - et la prise en compte de l'impact de la peur, de l'isolement et du tabou sur la santé mentale est cruciale. Si nous pouvons protéger nos enfants et les générations futures de cela, grâce au dépistage, l'impact sera énorme".

Charlotte Lemaître, ambassadrice de l'Anhet.f, a ajouté : "Selon moi, il existe de bonnes pratiques en matière de dépistage pédiatrique de l'HF dans certaines parties de l'Europe - il est certain que tous les citoyens européens qui le souhaitent doivent avoir accès au dépistage. En plus du dépistage universel, nous devons penser à sensibiliser et à faire comprendre au grand public le problème de l'HF et la manière dont il peut être traité efficacement pour protéger des vies ».

Le professeur Peretti a conclu : "Il est de notre devoir de mettre en œuvre les meilleures pratiques disponibles en matière de dépistage et de traitement pour sauver ces enfants qui sont de futurs jeunes adultes à haut risque cardiaque. En un mot, il est temps d'agir en France".

⁶ FH Europe, Prof. Peretti <https://www.youtube.com/watch?v=A08n2EC4J7k&t=193s>

⁷ FH Europe, témoignages https://www.youtube.com/watch?v=h7fmPe9_d0c&t=56s