C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

Etiquette du malade ou
Nom d'usage : ……..
Nom de famille (de naissance) : ……
Prénom : ……
Sexe : ……
Date de naissance : …… / …… / ……
N° identification : ……..
Ville : …… CP : ……

Cachet du service (UG)

Téléphone

Médecin prescripteur : ……

Préleveur (nom, qualité) : ……
Date de prélèvement : ……
Heure de prélèvement : ……...
Incidents survenus lors du prélèvement :
……..
……..

Renseignements cliniques Hypercholestérolémie Familiale

Responsable de l'analyse
Dr Louis LEBRETON
tel : 05 57 82 21 78
louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

Prélèvement sanguin sur tube EDTA (mauve)

Joindre le consentement pour analyse génétique

Code *CGHCH*

☐ **Cas « index »** ☐ **Apparenté**

Pré-requis à toute demande (Cas index)

❑ LDLc ≥ 5 mmol/L (2 g/L) chez l'adulte ou ≥ 4 mmol/L (1,6 g/L) chez l'enfant à jeun (valeur confirmée)

❑ Maladie cardiovasculaire précoce

❑ Histoire familiale d'hypercholestérolémie et/ou accident cardiovasculaire précoce et/ou dépôts lipidiques extravasculaires chez un apparenté du 1er degré

❑ Score clinico-biologique (Dutch Lipid Clinic Network) > 3 chez l'adulte ***(joindre le score)***

❑ Absence de cause secondaire d'hypercholestérolémie (hypothyroïdie, cholestase, insuffisance rénale, médicaments…)

Données avant traitement

Circonstances de découverte
❑ Examen systématique ☐ Enquête familiale
❑ Accident vasculaire précoce
(♂ < 55 ans, ♀ < 60 ans)
❑ Dépôts lipidiques extravasculaires : xanthomes, xanthélasma, arc cornéen
❑ Autres : *(préciser)* ……..

Age ou date de la découverte : ……..
Poids :…… **Taille** :…….. **IMC** (Kg/m²) : …….

Bilan lipidique (mmol/L ou g/l)
CT : ……. TG :…….
HDL-c : ……... LDL-c : ……..

Traitement mis en place
❑ Aucun ❑ Régime seul
❑ Statine ❑ LDL-aphérèse
❑ Ezétimibe ❑ Cholestyramine
❑ Autre : *(préciser)* …….

Données actuelles **Date:**

Poids : ……**Taille** : ……..**IMC** (Kg/m²) : …….

Bilan lipidique (mmol/L ou g/l)
CT : ……. TG :…….
HDL-c : ……... LDL-c : ……..
Lp(a) (mg/L)……..

Retentissement de l'hypercholestérolémie
❑ Aucun ❑ Coronaropathie
❑ Artériopathie oblitérante
❑ AVC ischémique
❑ Xanthomes cutanéo-tendineux
❑ Arc cornéen / xanthélasma
❑ Autres : *(préciser)* ……..

Autres FdR CV : ……

Traitement actuel
❑ Aucun ❑ Régime seul
❑ Statine ❑ LDL-aphérèse
❑ Ezétimibe ❑ Cholestyramine
❑ Anti-PCSK9 ❑ Autre : *(préciser)* ……

Antécédents familiaux : joindre un arbre généalogique indiquant
- **le patient prélevé (↗) les apparentés avec et sans hypercholestérolémie (1er et 2ème degré)**
- **âge de survenue, traitement hypocholestérolémiant en cours, analyse génétique si effectuée pour les apparentés**

Le phénotype détaillé du cas index et des apparentés est essentiel pour orienter l'analyse génétique

C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

Score diagnostique de l'hypercholestérolémie familiale
(Dutch Lipid Clinic Network)

	Item	Case à cocher	Score (valeur à entourer)
Histoire Familiale (maximum 2 points)	Parent au 1er degré avec une insuffisance coronaire prématurée* ou cardiovasculaire prématurée*	☐	1
	OU Parent au 1er degré avec un taux de LDL-cholestérol > 5 mmol/L (2 g/L) en l'absence de traitement	☐	
	Parent au 1er degré avec des xanthomes tendineux et/ou un arc cornéen	☐	2
	OU Enfant avec un taux de LDL-cholestérol > 4 mmol/L (1,6 g/L)	☐	
Histoire personnelle (maximum 2 points)	Insuffisance coronaire prématurée*	☐	2
	Maladie vasculaire périphérique ou cérébrale précoce*	☐	1
Examen clinique *(maximum 6 points)*	Xanthomes tendineux	☐	6
	Arc cornéen < 45 ans	☐	4
Biologie <u>hors traitement médicamenteux</u> (maximum 8 points)	LDL-cholestérol ≥ 8,5 mmol/L (>3,28 g/L)	☐	8
	LDL-cholestérol = 6,5 à 8,4 mmol/L (2,5 à 3,25 g/L)	☐	5
	LDL-cholestérol = 5 à 6,4 mmol/L (1,93 à 2,49 g/L)	☐	3
	LDL-cholestérol = 4 à 4,9 mmol/L (1,54 à 1,92 g/L)	☐	1
	Total		

<u>Interprétation</u> : Hypercholestérolémie
certaine si > 8 points
probable entre 6 et 8 points
Possible entre 3 et 5 points

* hommes < 55 ans, femmes < 60 ans

Adapté de Mach F, Baigent C, Catapano AL et al. 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias : lipid modification to reduce cardiovascular risk. Eur Heart J. 2019.

Version mise à jour: juin2023