



HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE :

UNE MALADIE SILENCIEUSE ?

DÉBAT - ÉCHANGE - 15 PROPOSITIONS POUR AGIR

INTRODUCTION

Alexis Poulin

L'hypercholestérolémie familiale est la maladie héréditaire la plus fréquente au monde, elle concerne plus de 130 000 personnes en France, et entre 14 et 34 millions de personnes dans le monde¹. Cette maladie est méconnue. On estime que 90% des patients ne sont pas dépistés. En Europe, moins de 10% - voire moins de 1% dans certains pays - des personnes atteintes sont dépistées. Aux Pays-Bas et au Royaume-Uni, respectivement 1 personne sur 200 et 1 sur 500 serait touchée par cette maladie. **Le problème est que l'hypercholestérolémie familiale, quand elle n'est pas traitée, augmente d'un facteur 13 le risque cardiovasculaire².**

Dans les six principaux pays européens (France, Allemagne, Italie, Espagne, Suède et Royaume-Uni), **les coûts liés aux maladies cardiovasculaires vont augmenter de 20% dans les 5 prochaines années**, sachant qu'elles coûtent déjà 196 milliards d'euros. Ces six États représentent 74 % du PIB de l'Union européenne et 64 % de sa population. Ces coûts liés aux maladies cardiovasculaires représentent une part importante du budget de chaque pays, entre 0,7 % et 1,4 % de leur PIB en 2014. La France se retrouve en quatrième position derrière l'Allemagne, le Royaume-Uni et l'Italie avec un coût total de 15,6 milliards d'euros en 2014, soit 0,8 % de son PIB. Ce chiffre pourrait atteindre un total de 18,7 milliards d'euros en 2020³.

Au regard de ces enjeux, **cette table ronde a pour objectif de réfléchir sur la mise en place en France d'un dépistage de l'hypercholestérolémie familiale, afin d'améliorer sa prise en charge**. Après nous avoir donné leur vision de la maladie, les orateurs nous proposeront les actions à mettre en place en France pour y parvenir.

AVEC LA PARTICIPATION DE :

Pr. Eric BRUCKERT | chef de service, endocrinologie métabolisme et prévention cardiovasculaire, Institut E3M et IHU cardio-métabolique (ICAN), Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris, France

Jean-Pierre DOOR | député du Loiret, vice-président de la commission des affaires sociales, cardiologue, président du groupe d'études professions de santé et coordination sanitaire

Aïssa KHELIFA | PDG de Health Management Solutions, conseil dans le monde de la santé

Véronique LEMAÎTRE | secrétaire générale de l'Association nationale des hypercholestérolémies familiales (anhcf)

DÉBAT ANIMÉ PAR

Alexis POULIN | directeur EurActiv France

SOMMAIRE

PROPOS INTRODUCTIFS	P 04
DÉBAT ENTRE ORATEURS	P 08
ECHANGE AVEC LA SALLE	P 11
15 PROPOSITIONS POUR AGIR	P 13

PROPOS INTRODUCTIFS



Pr. Eric Bruckert,

chef de service,
endocrinologie
métabolisme et prévention
cardiovasculaire,
Institut E3M et IHU cardio-
métabolique (ICAM),
Hôpital Pitié Salpêtrière,
Paris, France



Le nombre de Français atteints d'hypercholestérolémie familiale est estimé entre 120 000 et 200 000.

Or ces malades ont un risque cardiovasculaire considérablement augmenté, de l'ordre de 13 à 20 fois. Ce risque est même 3 à 4 fois supérieur à celui des diabétiques et des fumeurs.

Le problème avec cette maladie c'est qu'elle est asymptomatique. Elle n'est découverte le plus souvent, au moment de la survenue d'un accident cardiovasculaire, qui peut aller jusqu'à la mort subite, l'infarctus du myocarde, ou encore l'angine de poitrine. Etant méconnue, l'hypercholestérolémie familiale est mal dépistée et donc insuffisamment prise en charge. Dans le cas de cette maladie si oncieuse qui présente un risque d'accident cardiovasculaire élevé, l'utilité de la prévention par le dépistage a été largement démontrée.

En effet, l'étude d'une grande cohorte européenne a montré que traité avec des statines, le patient voit son risque cardiovasculaire s'effondrer.

Cette maladie est distincte de l'hypercholestérolémie classique car lorsque le patient est porteur de l'anomalie génétique, son taux de cholestérol est doublé à la naissance.

Alors que dans le cas de l'hypercholestérolémie classique le taux de cholestérol ne commence à s'élever que vers 20-30 ans ou même 50 ans. Ainsi, le nombre d'années pendant lesquelles les artères sont soumises à un excès de cholestérol est très différent entre un patient présentant une hypercholestérolémie classique et un patient atteint d'hypercholestérolémie familiale.

Les médecins généralistes ne savent pas toujours identifier les différentes formes d'hypercholestérolémie, alors que le diagnostic existe, notamment en France où il est remboursé, et qu'un traitement précoce est efficace.

Les marges d'amélioration en matière de diagnostic, de prévention et de prise en charge de cette maladie sont importantes.



Véronique Lemaître,
secrétaire générale de
l'Association nationale
des hypercholestérolémies
familiales (anhet.f)

Le cholestérol fait partie de ma vie depuis que je suis enfant. Dans les repas de famille, j'ai toujours entendu mes tantes et mes oncles parler de leur taux de cholestérol. Pas une seule fois, je n'ai pensé que c'était une maladie et qu'elle pouvait me toucher. A 20 ans, un dosage a montré que mon taux de cholestérol était élevé et j'ai commencé à prendre un traitement. Je n'avais toujours pas l'impression qu'il s'agissait d'une maladie. J'ai eu trois enfants, Charlotte, Baptiste et Bertille. C'étaient des gros bébés à la naissance. Du coup, les professionnels de santé rencontrés m'ont interrogée sur l'existence d'antécédents de diabète, mais personne n'en était atteint dans la famille. Mes enfants ont grandi. Lors d'une consultation de routine chez le pédiatre, nous avons parlé de mon taux de cholestérol, et il a fait le test sur mes enfants, qui avaient entre 7 et 10 ans. J'ai été surprise des résultats car mes enfants étaient en pleine santé. Il s'avère que deux d'entre eux, Charlotte et Baptiste, avaient des taux élevés. Le pédiatre était démuni, il ne savait pas si il fallait traiter. Des prises de sang régulières ont continué à montrer un taux élevé, sans prise en charge particulière. Un endocrinologue a ensuite prescrit un traitement en sachet, à prendre tous les jours, une solution épaisse et salée. Au bout de six mois, nous avons abandonné le traitement.

Puis, mon frère âgé de 40 ans, à la naissance de son 3^{ème} enfant, a fait un infarctus. J'ai repris mes investigations pour mes enfants. Un ami cardiologue m'a dit qu'il fallait peut-être attendre l'âge adulte. Mes enfants sont partis en internat. J'ai rencontré un nouvel endocrinologue, qui a indiqué qu'il fallait laisser passer l'adolescence. Enfin, à l'âge de 17 ans, Baptiste a commencé un traitement par statine. Pour Charlotte, le traitement pouvait attendre selon le médecin car elle était protégée par ses hormones. Ils ont grandi. Baptiste a commencé des études de médecine.

Il était surchargé de travail. Je ne le voyais qu'une fois par semaine. Le traitement est devenu un peu secondaire, surtout qu'il paraissait en bonne santé. De plus, le traitement n'étant prescrit que pour 3 mois, il fallait revoir souvent le médecin. Et puis, Baptiste n'avait aucun symptôme. Au bout de deux ans, il a obtenu le concours de médecine, et est parti en randonnée avec des amis pour fêter son succès universitaire. A la fin de la randonnée dans les Pyrénées, il a fait un malaise atypique d'un infarctus du myocarde avec douleurs dans les 2 bras et les 2 jambes. Il a donc consulté en milieu hospitalier. Les professionnels de santé ont pensé à une crise d'angoisse alors que lui pensait à un infarctus du myocarde. Par mesure de pré-

caution, étant infirmière, je lui ai fait une prise de sang le matin de sa rentrée en deuxième année de médecine. A l'heure du déjeuner, il m'a appelé pour me signaler qu'il avait fait un petit malaise dans l'amphi et qu'il fallait que je lui prenne un rendez-vous avec un cardiologue. A 18h30, je l'ai appelé pour prendre de ses nouvelles. Il m'a dit qu'il se sentait mieux et qu'il allait boire un verre avec ses copains. Deux heures plus tard, il était mort d'un infarctus massif du myocarde.

Lorsque cette maladie se manifeste, il est trop tard. Il faut réaliser un énorme travail sur la prévention et mettre en place un dépistage ciblé.

Il faut que Baptiste reste une exception. Car il existe un traitement pour cette maladie, ainsi qu'un test de dépistage. Il ne reste plus qu'à développer l'information auprès des médecins traitants pour un dépistage ciblé systématique.



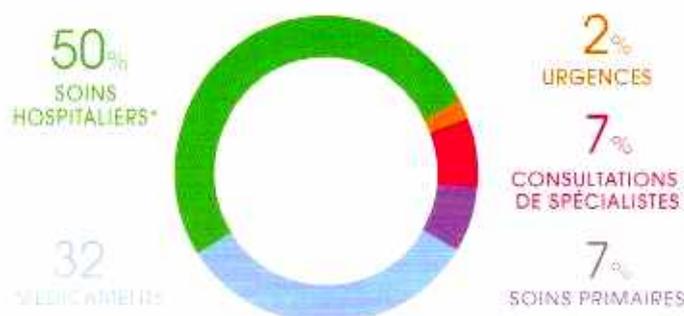
Aïssa Khelifa,
PDG de Health
Management Solutions,
conseil dans le monde de
la santé

Cette histoire est terrible. Surtout quand on sait que la France fait figure en Europe de bonne élève en matière de prise en charge des maladies cardiovasculaires.

En effet, la France affiche les meilleurs résultats alors qu'elle est le pays européen qui dépense le moins pour la prise en charge des maladies cardiovasculaires. Il n'en est pas de même pour la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

Les coûts directs des maladies cardiovasculaires sont estimés en France à 17,9 milliards d'euros par la Cour des Comptes (données 2010 intégrant ceux de l'Assurance maladie). Une étude paneuropéenne (CEBR) donne un chiffre un peu moins élevé de 12,9 millions d'euros.

RÉPARTITION DES COÛTS DIRECTS DES MALADIES CARDIOVASCULAIRES



*Soins hospitaliers : 1,08 million de journées d'hospitalisation (MCO) et 3 millions de journées en soins de suite et réadaptation en 2013

Les coûts indirects sont estimés à environ 2,6 milliards d'euros avec 156 551 décès en France en 2014, dont 14 000 avant 65 ans. Les pertes en journées de travail sont, quant à elles, estimées à 160 millions d'euros. Au total, le coût des maladies cardiovasculaires est compris entre 18 et 20 milliards d'euros.

L'hypercholestérolémie familiale a une prévalence importante avec 130 000 patients, en prenant les estimations historiques de 1 patient sur 500. Mais ce chiffre est probablement sous-estimé car une étude danoise² de terrain donne le chiffre de 1 sur 200. Sur cette base, le nombre de patients concernés en France serait alors de 300 000 avec un risque cardiovasculaire fortement augmenté. En effet, ils auraient 50 % de risque supplémentaire de développer une maladie cardiovasculaire à l'âge de 50 ans.

A contresens des très bons résultats français en matière de prise en charge cardiovasculaire, le taux de dépistage de l'hypercholestérolémie familiale est très faible, estimé à moins de 1%. Ce taux est à comparer avec ceux des deux pays européens les plus en pointe sur le sujet, à savoir les Pays-Bas avec 75% et la Norvège avec 43%.

Les bénéfices d'une prise en charge précoce sont pourtant démontrés. En effet, on sait qu'un patient présentant une hypercholestérolémie familiale hétérozygote non traitée atteindra à 35 ans le même niveau de risque cardiovasculaire qu'un patient ordinaire à 55 ans.



L'âge auquel ce niveau de risque est atteint est repoussé à 48 ans pour un patient hypercholestérolémique pris en charge dès l'âge de 18 ans et à 53 ans s'il est traité depuis l'âge de 10 ans. L'intérêt d'une prise en charge précoce est encore plus évident pour un patient atteint d'hypercholestérolémie familiale homozygote car, dans son cas, il atteint ce niveau de risque élevé à 12 ans et demi s'il n'est pas traité.

Les gains en espérance de vie sont d'autant plus grands que le traitement est précoce

Lorsque le traitement est commencé à l'âge de 16 ans, les gains d'espérance de vie sont de 7,11 ans pour les hommes et de 9,17 ans pour les femmes⁶.

La question qui se pose aujourd'hui est de savoir comment réaffecter les ressources et quel modèle mettre en place pour permettre aux patients de bénéficier de la qualité du système de santé français.

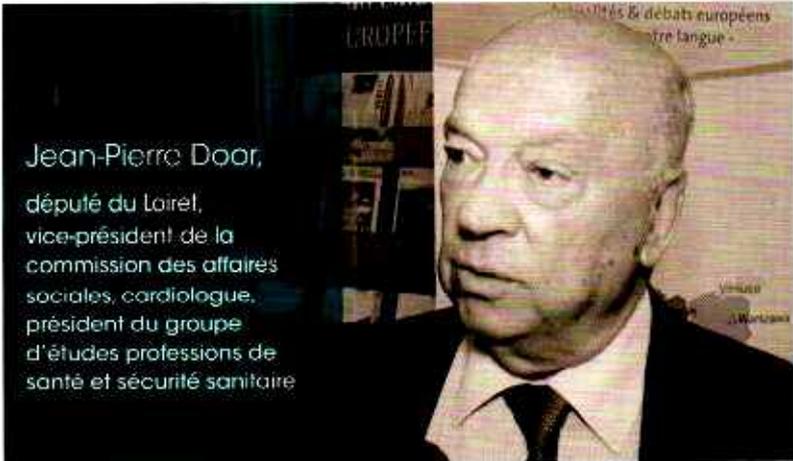
Ce n'est pas simple car il n'existe pas de codage spécifique de la maladie.

Selon notre modèle, au départ les coûts directs sont faibles pendant une longue période en raison du suivi insuffisant des patients, puis ils augmentent rapidement quand surviennent les hospitalisations. Ces coûts directs sont accompagnés de coûts indirects importants, et de pertes de chance élevées, difficile à valoriser. A minima, le coût moyen d'un patient atteint d'hypercholestérolémie familiale est similaire à celui d'un patient atteint d'une maladie cardiovasculaire, soit 900 millions d'euros pour 130 000 patients. Ce sont des dépenses considérables et les coûts sociétaux pourraient être évités avec une prise en charge précoce, grâce au dépistage.

Dans la littérature, les articles ne traitent plus de la question de savoir s'il faut dépister l'hypercholestérolémie familiale car il y a aujourd'hui un consensus international sur la nécessité et l'intérêt d'un dépistage.

La question est plutôt de savoir comment dépister ? Il y a deux possibilités : le dépistage systématique sur toute la population, ou bien le dépistage en cascade (concept de Family tree) qui consiste à identifier des patients à risque et à remonter la chaîne des personnes qui leur sont rattachées familialement.

Comment mettre en place cette organisation en France avec les centres de références, faut-il prévoir des incitations pour les médecins ? Voilà les questions auxquelles il va falloir répondre.



Jean-Pierre Door,
député du Loiret,
vice-président de la
commission des affaires
sociales, cardiologue,
président du groupe
d'études professions de
santé et sécurité sanitaire

J'interviens ici avec une double casquette. D'abord en qualité de cardiologue car j'ai pu mesurer les énormes progrès réalisés en cardiologie depuis le milieu des années 60. A l'époque, les médecins avaient l'habitude de pratiquer des examens cliniques détaillés. Ces examens poussés permettaient de trouver les hypercholestérolémies d'origine familiale. Je ne suis pas certain que les jeunes médecins soient formés à cela aujourd'hui.

Ma deuxième casquette est celle de membre de la commission des affaires sociales de l'Assemblée nationale où j'ai été pendant plusieurs années le rapporteur des lois de financement de la Sécurité sociale. Cela me permet d'entrer un peu plus dans le détail, de dire qu'il n'y a pas que l'hypercholestérolémie familiale qui nous importe en matière de prise en charge de la santé des Français. Le diabète est également une épidémie silencieuse. Le tabagisme et l'alcoolisme entraînent des dizaines de milliers de décès par an. Si en plus, on associe cholestérol, diabète, tabac et alcool, cela fait beaucoup de dégâts. N'oublions pas également les affections de longue durée, qui augmentent régulièrement dans nos pays développés et qui touchent plus de 15% de la population⁶. Tout cela est à prendre en charge. La France est l'un des pays les plus avancés dans le domaine des soins, avec des dépenses de santé gigantesques, qui représentent plus de 11,5% du PIB. Ce chiffre place la France juste derrière les pays scandinaves.

Les lois de santé se sont succédées ces dernières années. En 2004, la loi de santé publique avait listé une centaine d'actions à développer. Or, peu d'entre elles ont dû être effectivement réalisées. Ensuite, il y a eu la loi HPST qui mélangeait prévention, hôpital, territoires... Et enfin la dernière loi de santé, actuellement en discussion.

Le problème c'est qu'en France, nous sommes trop axés sur la médecine curative et pas assez sur la médecine préventive. Les dépenses de santé en prévention sont inférieures à 8% du budget global des dépenses de santé (200 milliards d'euros par an de dépenses maladie) alors que les pays scandinaves dépensent en prévention jusqu'à 15%. La médecine préventive, prédictive, est absolument nécessaire. Elle doit intégrer le diagnostic et la recherche sur toutes ces pathologies silencieuses. Les solutions sont à portée de main.

Il faut s'orienter fortement vers le préventif, sans dépenser plus, en commençant par les jeunes.

En effet je doute que les jeunes aient facilement accès aux examens médicaux. La France est au sommet de ce qu'elle peut faire dans son système de soins, elle dépense beaucoup, mais la question est de savoir si elle dépense efficacement.

Je suis content de participer à cette réunion sur l'hypercholestérolémie familiale qui est malheureusement mal dépistée en France et entraîne des dégâts cardiovasculaires importants.

Il faut que la prévention soit renforcée car plus vous dépistez moins vous avez de maladies et donc moins vous dépensez.

Les pays nordiques ont réussi ce pari. Il y a une prévention très importante dans leur système de santé. Il faut qu'en France on fasse la même chose.

DÉBAT ENTRE ORATEURS



Alexis Poulin

Les populations ne sont pas assez informées, notamment celle des professionnels de santé, à savoir les médecins, les soignants, les infirmières... Peut-on agir dans l'immédiat au niveau de leur formation ?

Pr. Eric Bruckert

L'hypercholestérolémie familiale est victime d'une double banalisation

D'abord, les maladies cardiovasculaires sont banalisées au sein de la population. Monsieur Daar a insisté sur les progrès majeurs de la cardiologie, qui ont effectivement permis une baisse de la mortalité cardiovasculaire. Aujourd'hui grâce à ces progrès, un patient qui présente un infarctus du myocarde, reste à peine 48 heures à l'hôpital, après la pose d'un « petit ressort » dans son artère. Du coup, c'est devenu extrêmement banal pour eux. A ceci s'ajoute l'idée pour le grand public qu'il n'y a pas de prévention efficace pour ces maladies. Ensuite, l'hypercholestérolémie est, elle aussi, banalisée, en raison de l'idée que tout le monde a un taux de cholestérol un peu élevé, mais que ce n'est pas si méchant. L'hypercholestérolémie familiale (HF) est imprégnée de cette double banalisation.

Le témoignage de Véronique Lemaître illustre parfaitement cela, il montre clairement que les professionnels de santé que vous avez consultés ne savaient pas très bien quoi faire. Il faut donc agir sur la formation des médecins. Pas forcément au niveau de la formation initiale, qui est très scientifique et qu'il faudrait revoir complètement pour enseigner une médecine plus humaniste. Il faut plutôt agir au niveau de la formation continue, même si elle pose de vrais problèmes en termes d'organisation. Les autres professionnels de santé peuvent également être impliqués, car c'est l'affaire de tous.

Les biologistes peuvent notamment jouer un rôle très important. Au sein d'un groupe de travail européen, nous réfléchissons sur l'amélioration de la prise de sang. Par exemple, quand le taux de cholestérol est très élevé, le biologiste pourrait indiquer sur la feuille de résultats « attention risque d'HF », et donner des recommandations aux médecins. Cette mesure n'occasionnerait aucun coût de santé supplémentaire et faciliterait l'identification des patients concernés.

Alexis Poulin

Autre problème, comment mettre en œuvre le dépistage car l'hypercholestérolémie familiale touche des populations très variées, des jeunes, des moins jeunes ?

Véronique Lemaître

Une des façons de toucher la population à risque serait d'ajouter sur le carnet de santé, à la 6^{ème} page, dans la partie sur les antécédents familiaux, la mention de l'hypercholestérolémie familiale. Un seul mot à ajouter aux questions déjà posées sur la drépanocytose, la mucoviscidose... Le pédiatre est ainsi alerté et peut pousser plus loin ses investigations. C'est tout simple et cela ne coûterait pas très cher.

Pr. Eric Bruckert

C'est une très bonne suggestion, surtout que l'hypercholestérolémie familiale est plus fréquente que la mucoviscidose.

Aïssa Khelifa

A propos du dépistage, qu'il s'agisse d'un dépistage systématique ou ciblé, les deux présentent à la fois des avantages et des inconvénients, et posent des questions.

Concernant le dépistage systématique, la première question qui se pose est de savoir à quel âge il faut le faire ? Certains pays répondent qu'il faut le faire très tôt. A l'image de la Slovénie qui le réalise à l'âge de 5 ans. Mais d'autres pays le font plus tard, à l'âge de 16 ans. L'autre question qui se pose est de savoir s'il faut inclure un test génétique ? Dans une publication⁷ récente, l'efficacité du dépistage génétique, du dépistage biologique avec mesures d'observance et du dépistage biologique simple ont été comparés. Les 3 procédures sont coût/efficace avec un coût de dépistage compris entre 10 et 16 000 dollars par personne pour un gain en QALY (année de vie gagnée) compris entre 18,29 et 18,77 années. Si on fait la comparaison avec le dépistage du cancer du sein, on se rend compte que le dépistage de l'hypercholestérolémie familiale est beaucoup plus rentable. Rappelons qu'en Grande-Bretagne, pays qui a le système le plus strict, le National Health Service (NHS) accepte de prendre en charge un traitement quand le coût d'une année de vie gagnée n'excède pas 35 000 euros. Ici, nous parlons de 1 000 dollars par an.

En revanche, en regardant le ratio coût/efficacité incrémental du programme avec le test génétique (coût supplémentaire/bénéfice supplémentaire), celui-ci est de 519 818 dollars par QALY. Le gain par rapport à un dépistage biologique est trop faible pour justifier la différence de coût.

Donc, dans une logique de dépistage généralisé, il faut privilégier une solution s'appuyant sur les dépistages biologiques.

Ensuite, se pose la question de savoir comment procéder ? Si on avait le dossier personnel médical (DMP), le problème serait réglé. En effet, une étude, publiée en 2008⁸, ayant analysé plus de 12 100 dossiers informatiques disponibles dans le système d'information d'un groupe de médecins généralistes du sud de Londres, est parvenue aux résultats suivants :

- 402 patients présentaient un Dutch score élevé (probabilité de risques d'HF) ;
- 12 cas étaient certains et 8 cas probables, dont 6 n'avaient jamais vu un spécialiste endocrinologue/cardiologue ;
- 216 cas ont été identifiés comme possibles, et après une analyse par un spécialiste, 47 cas justifiaient une consultation pour un examen et le recueil de l'histoire familiale.

Les systèmes d'informations (données des médecins, pharmaciens, biologistes, ...) peuvent donc être une source d'information considérable pour le dépistage.

En matière de dépistage en cascade, une expérience dans l'UTAH, entre 1983 et 1999, a permis de réaliser des arbres généalogiques des pathologies chroniques. Sur les 105 000 arbres distribués à des écoliers, il y a eu 80 000 retours utilisables (taux de retour très élevé), documentés par 151 188 familles. Les familles à haut risque de maladies chroniques ont représenté 12% des familles ayant répondu. Avec ces outils de recueils de proximité, il est possible de cibler une

population. Toutefois, le dépistage en cascade pose la question de savoir comment organiser un ciblage de proximité de ce type ? Il faut se concentrer sur les médecins généralistes. Ce « Family Tracing » est de loin la solution la plus coût/efficace pour identifier les patients. Ensuite, il faut travailler avec des centres de références. Attention, il s'agit dans cet article de médecins anglais, avec une définition du médecin généraliste un peu différente de la nôtre.

Avec le dépistage en cascade, des questions se posent également, d'abord éthiques. En effet, comment évoquer des facteurs de risque dans un environnement familial ? Quel type de consentement faut-il gérer ? En effet, ne prenons-nous pas le risque de faire peur, de sur-traiter des populations ? Ensuite, il existe des difficultés techniques. Avant, une famille était rassemblée au sein d'un village. Aujourd'hui comment toucher des fratries dispersées dans le monde entier ? Comment collecter des données disparates, quels registres mettre en place ? Enfin, des questions financières et organisationnelles surgissent, notamment se pose la question de savoir comment inciter les médecins généralistes à entrer dans un tel programme ? Le meilleur moyen reste l'incitation financière, avec par exemple, l'intégration du dépistage de l'hypercholestérolémie familiale dans le ROSP (rémunération sur objectif de santé publique), qui comporte aujourd'hui quelques 22 items. Il suffirait d'en ajouter un. Cependant, comment articuler cette pratique des médecins généralistes en ville avec les centres de référence ? Quel modèle organisationnel ? C'est un champ entièrement nouveau à créer. Peut-être que les parlementaires pourraient intégrer cela dans une loi de financement de la Sécurité sociale ?

Jean-Pierre Door

J'ai quelques observations. Le point le plus important que je voulais soulever concerne l'acte de prévention.

Je suis favorable à ce que l'acte de prévention soit un acte médical et rémunéré à sa juste valeur pour les professionnels de santé, qu'ils soient médecins, infirmiers, biologistes... Les 23 euros du médecin généraliste sont insuffisants pour qu'il passe du temps avec son patient pour la prévention. Elle entre dans le cadre du ROSP mais c'est encore une usine à gaz, à tel point que seuls 20 000 médecins ont accepté d'y participer. Cela ne leur rapporte que 6 euros. Est-ce que c'est logique de rémunérer les médecins à un niveau aussi bas ? Il est pourtant essentiel de faire de la prévention dès le jeune âge des patients, d'évoquer tous les sujets quand un patient se trouve devant son médecin. Cela ne coûtera pas plus cher, il suffit simplement de dévier le curseur du curatif vers le préventif. Les pays scandinaves, et notamment la Suède, ont objectivé réellement l'importance de la santé prédictive et préventive. La France pourrait copier ces systèmes-là.

Le dossier personnel médical (DMP) est en développement depuis plus de 10 ans, et aujourd'hui seul un petit nombre de dossiers sont ouverts, soit environ 500 000. Ce succès limité s'explique par une mauvaise construction alors que c'était au départ une idée formidable de vouloir remplacer par un dossier électronique le carnet de santé non rempli ou perdu. Le DMP est une intelligence innovante, mais mal construit dès lors qu'il a été question de masquage, de contrôle du masquage... Le dossier médical devait être partagé entre les différents médecins, entre l'hôpital et la ville. Or, nous avons construit quelque chose qui n'avance pas, entre les mains au-

aujourd'hui d'un seul organisme. Je suis inquiet car je vois, par ailleurs, se développer partout sur la toile des sites médicaux proposés par Google, ou autres... Beaucoup de Français vont remplir des dossiers de santé sur le net, dossiers et données qui se placent hors de leur contrôle. Vous avez évoqué les données de santé. Nous ne pouvons pas échapper à l'Open data. La globalisation et la mondialisation des données de santé sont inéluctables. Mais à qui appartiendront ces données ? Qui fera l'arbitrage ? Il faut que l'Etat puisse contrôler ou surveiller ces données de santé et leur utilisation.

Pr. Eric Bruckert

Pour revenir sur le dépistage, la Hollande a mis en place le dépistage en cascade de l'hypercholestérolémie familiale, pendant plusieurs années, en le dotant d'un financement spécifique. Ce dépistage a permis une amélioration absolument spectaculaire de la prise en charge des patients. Le rapport coût/efficacité montrait que ce type de dépistage était rentable. Son impact était positif. Aujourd'hui, la Hollande a mis un terme au financement. Mais cela a permis d'identifier la plupart des familles ayant une hypercholestérolémie familiale. En France, il reste des problèmes majeurs comme celui du DMP. Mais avant qu'ils ne soient réglés, de petites démarches peuvent être faites avec un impact important.

Alexis Poulin

Des actions pourraient être menées, avec une volonté politique. Au regard de tous les chiffres cités en faveur du dépistage et de la prévention, pourquoi n'arrivons-nous pas à utiliser les leviers existant en France pour les mettre en place ?



Jean-Pierre Door

Je n'ai pas la réponse. Oui, il s'agit d'un projet politique. Il faut s'engager à dépasser le seuil des 10 voire 12% des dépenses de santé dans la prévention. Nous en sommes loin. Il appartient aux organismes payeurs (Assurance maladie obligatoire ou complémentaire) et aux professionnels de santé de discuter de la place de la prévention dans le cadre des négociations conventionnelles.

Le système pourrait commencer par mieux rémunérer l'acte de prévention. Il ne s'agit pas seulement de le dire, mais de le faire.

Aïssa Khelifa

Quand on parle de prévention, il existe trois champs bien distincts. D'abord, la prévention au sein du milieu socio-environnemental, l'hygiène de vie... qui n'est pas financée par l'Assurance maladie. Ensuite, il y a le dépistage (cancer sein, ovaire, pourquoi pas l'hypercholestérolémie familiale) via la mise en place de programmes, plutôt bien financés par l'Assurance maladie, mais qui soulèvent parfois de vraies questions sur leur rentabilité. Enfin, la prévention stricto sensu qui permet d'éviter le risque quand les facteurs de risque sont là. On sait depuis plusieurs années qu'en prévention, nous sommes beaucoup plus efficaces sur des sous-populations de patients ciblés (prévention secondaire) que sur une population plus large (prévention primaire). Dans le cas de l'hypercholestérolémie familiale, nous avons à mettre en place un programme de dépistage. La première chose à faire est de décider si le dépistage doit s'adresser à l'ensemble de la population ou bien, au regard de la littérature, lui préférer un dépistage en cascade, à la fois moins cher et présentant de meilleurs résultats. Se pose alors la question de sa mise en place. Il faut faire des évaluations en amont et définir un modèle

organisationnel (gestion des données, financement,...). Est-ce que l'Institut de la veille sanitaire, ou les centres de références pourraient jouer ce rôle ? Mais globalement cela ne coûte pas cher. **La vraie difficulté est de sensibiliser, ce que nous faisons aujourd'hui, de faire comprendre les enjeux aux acteurs concernés.** A la lecture des documents publiés, cela s'impose. **C'est un véritable enjeu de santé publique, aussi important que les accidents de la circulation, au regard de la population concernée et de la morbi/mortalité.**

De plus, le dépistage est efficace, le traitement est efficace et l'organisation n'est pas d'une complexité majeure.

Tous ces éléments font de l'hypercholestérolémie familiale un vrai cas d'école pour avancer sur une problématique de prévention au sens large.

Alexis Poulin

Vous parlez d'une mobilisation plus large, au niveau européen; au niveau de l'anhet.f, qu'en pensez-vous ?

Véronique Lemaître

Notre association est toute jeune, nous avons entrepris un tour de France pour la faire connaître. Notre souci est de trouver les patients. Si on parle de 10% des patients dépistés, cela correspond à environ 20 000 patients en France. Mais il est difficile de les trouver. Il est clair que nous nous sentions très seules avec notre maladie avant de créer l'association. Nous avons un gros travail à faire pour travailler tous ensemble, sur le dépistage mais aussi sur l'accompagnement des familles dans la durée, avec des consultations régulières tous les ans ou tous les deux ans. Nous devons faire prendre conscience, sans faire peur, que l'hypercholestérolémie familiale est une maladie grave qui peut être fatale alors même qu'il n'y a pas de symptômes.

Pr. Eric Bruckert

Cette réunion est importante car elle montre que l'intérêt pour cette maladie augmente. Ces petits pas devraient permettre d'améliorer la prise en charge. Dans l'hypercholestérolémie familiale, il reste un effort de stratification des patients à faire, en intégrant les formes particulièrement sévères. Un des rôles des centres de référence est d'identifier ces patients qui ont besoin d'une prise en charge spécifique. Cette notion de stratification des patients est importante.

Alexis Poulin

L'idée de cette réunion était de sensibiliser sur l'hypercholestérolémie familiale au niveau national mais aussi au niveau européen avec un événement le 29 septembre prochain à Bruxelles.

Je retiens aussi l'idée de la formation continue des professionnels de santé et des coûts que cela peut entraîner avec des négociations nécessaires entre organismes payeurs et professionnels de santé, ainsi que celle de renforcer la médecine préventive versus curative.

Nous sommes au début de cette mobilisation. Je vous remercie de vos éclairages et d'avoir fait de nombreuses propositions simples en termes de dépistage, de prise en charge et d'accompagnement de l'hypercholestérolémie familiale, une maladie encore silencieuse.

¹ <http://www.hypercholesterolemie-familiale.fr/>

² European Heart Journal, août 2013

³ <http://www.euractiv.fr/sections/sante-modes-de-vie/les-maladies-cardio-vasculaires-coutent-le-pit-de-la-hongrie-6-pays-de>

⁴ J Clin Endocrinol Metab. November 2012; 97(11):3956-3964

⁵ Marks et al. bmj.com 2002; 324: 1303

⁶ <http://www.ameli.fr/l-assurance-maladie/statistiques-et-publications/donnees-statistiques/affection-de-longue-duree-ald/prevalence/frequence-des-ald-au-31-12-2013.php#top>

⁷ Int J Cardiol. 2015 Feb 15; 181:417-24

⁸ Heart 2008; 94: 754-758 doi: 10.1136/hrt.2006.107391

⁹ Programme médicalisé des systèmes d'information

15 PROPOSITIONS POUR AGIR

Au fil de débats, des pistes pour agir ont été identifiées par les orateurs. Elles constituent une première base des leviers nécessaires à l'amélioration de la prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale.

FORMATION

- 1 Mettre en place un module de formation** continue des professionnels de santé sur l'hypercholestérolémie familiale.
- 2 Informer les médecins traitants des risques** d'une hypercholestérolémie familiale non diagnostiquée afin de les sensibiliser à un dépistage ciblé systématique, en cascade.

DÉPISTAGE

- 3 Encourager le dépistage** afin d'améliorer la prise en charge et réduire les coûts sociétaux.
- 4 Intégrer la recherche de pathologies silencieuses** dans le cadre d'une médecine préventive et prédictive.
- 5 Ajouter dans le carnet de santé** à la page relative aux antécédents familiaux la mention de l'hypercholestérolémie familiale.
- 6 Identifier les patients à risque** en remontant leur arbre familial.
- 7 Inciter les médecins** à pratiquer des examens cliniques détaillés.
- 8 Privilégier pour le dépistage généralisé** un dépistage biologique du fait de son coût/efficacité reconnu.
- 9 Demander aux biologistes** d'indiquer sur la feuille de résultats « Attention risque d'hypercholestérolémie familiale » en cas de LDL-cholestérol anormalement élevé.

PRISE EN CHARGE & SUIVI

- 10 Mettre en place une classification** dans le PMSI (Programme Médicalisé des Systèmes d'Informations) qui permette d'identifier les patients souffrant d'hypercholestérolémie familiale.
- 11 Reconnaître la consultation de prévention** comme un acte médical, rémunéré à sa juste valeur.
- 12 Ajouter l'hypercholestérolémie familiale** dans les rémunérations sur objectif de santé publique (ROSP).
- 13 Favoriser le développement du dossier médical** personnel (DMP).
- 14 Développer l'accompagnement dans la durée** des familles atteintes d'hypercholestérolémie familiale en leur proposant des consultations régulières tous les ans ou tous les deux ans.
- 15 S'engager davantage dans la prévention** en y consacrant une part significative des dépenses de santé.

REMERCIEMENTS AUX NOMBREUX PARTICIPANTS, DONT :

Denyse DESSEAUX | Vice-présidente de France AVC

Vincent DURLACH | Professeur à la Faculté de médecine de Reims, Nouvelle Société Française d'Athérosclérose (NSFA)

Stéphanie DE VRIESE | Alpro - Restauration scolaire

Dominique GUEDJ | Past Présidente du Collège National des Cardiologues Français (CNPF)

Odile LETRILLARD | Présidente de l'Association nationale des hypercholestérolémies familiales (ANHET)

CRÉDITS PHOTO : **EurActiv**

Pour aller plus loin, retrouver la vidéo de l'évènement dans la section santé d'EurActiv :
www.euractiv.fr