

# Les dyslipidémies

## I Classification des dyslipoprotéinémies en pratique courante

### 1.1 Dyslipoprotéinémies les plus fréquentes

#### ◇ Hypercholestérolémies Iα

Élévation isolée de [cholest total] plasmatique, indépendante de tte cause médicamenteuse, hormonale ou d'une autre pathologie, connue ou non

□ Hypercholestérolémie essentielle ou pure (type Iia)

↑ LDL donc athérogènes \*\*\*

2 formes monogéniques familiales :  
-mutation gène récepteur LDL  
-mutation gène apoB-100

1 forme commune polygénique  
(Facteurs nutritionnels et génétiques)

□ hyper α lipoprotéinémie

↑ HDL donc anti athérogène ?

#### • Hypercholestérolémies monogéniques :

##### « Hypercholestérolémie familiale »

Affection génétique fréquente, résultant d'une mutation du gène codant pour le récepteur membranaire des LDL

Transmission génétique : mode autosomique dominant

-sujets hétérozygotes (ayant hérité d'un seul allèle muté)

Prévalence : 1/500 naissances

-sujets homozygotes (ayant hérité de 2 allèles mutés)  
1/10<sup>6</sup> naissances

Mais en Afrique du Sud : 1/100

Et chez juifs lithuaniens : 1/67

#### °Lipides sanguins :

\*[cholestérol] : vs 3.5 g/l et 5.5 g/L chez les hétérozygotes  
vs 6 et 12 g chez les homozygotes

\*[TG] normale

\*[LDL chol] x 2 à 3 (hétérozygotes)  
x 4 à 10 (homozygotes)

\*[HDL chol] normale ou légèrement ↓

## ° dépôts de cholestérol extravasculaire

**Xanthomes** : dépôts cutanés ou tendineux du cholest (grosses papules molles de cholest)

Xanthomes plans cutanés (sujets homozygotes)

Xanthélasma (sujets hétérozygotes) (dépôts de lipides au niveau des paupières)

Xanthomes tendineux (les 2)

## **Arc cornéen : Gérontoxon**

Dépôt de cholest en périphérie de la cornée

10% des hétérozygotes avant 30 ans

50% des hétérozygotes après 30 ans

+ Précoce chez les homozygotes (avant 10 ans)

Régresse sous traitement

## ° Complications cardiovasculaires

### **Risque coronarien** : \*\*\*

Homozygotes : coronaires, valvules aortiques

Avant 30 ans : angor, infarctus, mort subite

Hétérozygotes : apparitions des signes retardés de 10 ans ~chez la femme

## ° Rôle des facteurs environnementaux :

	Risque
-tabagisme	x 1.8
-manque d'activité physique	
-suralimentation	

### « Déficit familiale de liaison de l'Apo B100 »

→ Anomalies du ligand du R des LDL

## ° Transmission génétique : mode autosomique dominant

Prévalence moyenne : 1/500 à 1/700

(+ forte en Suisse : 1/210)

Les sujets sont le + svt hétérozygotes

## ° Lipides sanguins :

Taux + modérés que ds l'HF (hypercholestérolémie familiale)

[LDL] vs 1 et 4 g/L

## ° Dépôts extravasculaires

Inconstants (xanthomes tendineux, arcs cornéens)

Complications cardiovasculaires : +++

### • **Hypercholestérolémie polygénique :**

= majorité des cas d'hypercholestérolémie pure

0.8% de la pop générale

Découverte svt fortuite

Expression clinique restreinte

(Xanthomes rares, parfois arc cornéen et xanthélasma après 40 ans

-risque athéromateux présent mais + tardif

Déterminisme : srtt d'ori alim + absence d'exercice physique

Anomalies génétiques mineurs + régime riche en cholestérol et en graisses saturées

### **Hyper $\alpha$ lipoprotéïnémie familiale**

#### °Lipides sanguins

[HDL chol]@ >0.7 g/L

[chol tot ] normal ou ↑

Apo A1 ,Apo A2 :↑↑↑

HDL2 et HDL3

° risque cardiovasculaire

Statut de longévité et de protection cardiovasculaire?

Pas tjrs ...

Oui pour les patients ayant un défaut d'activité de la lipase hépatique + ↑↑ HDL2 /HDL3,  
sans défaut de la CETP