

## Directives pour la demande de tests génétiques pour l'hypercholestérolémie familiale

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est un trouble héréditaire du métabolisme lipidique qui produit des taux de cholestérol à lipoprotéines de basse densité (LDL) élevés, ainsi qu'un risque accru de maladie cardiaque à un âge précoce. L'HF touche 1 Canadien sur 250 à 300, mais la plupart d'entre eux ne sont pas diagnostiqués. Il est important d'identifier les personnes atteintes d'HF, puisque ces individus ont souvent besoin de traitement par l'entremise de médicaments afin de normaliser leur espérance de vie. Ceci pourrait aussi permettre aux apparentés à risque d'entreprendre un test génétique pour déterminer leur risque d'HF. Le document de référence complet en ce qui a trait aux tests génétiques pour l'HF peut être consulté ici : [Familial Hypercholesterolemia: Implementation Recommendations](#) (seulement disponible en anglais).

**Un test génétique pour l'HF devrait être offert aux personnes répondant à un ou plusieurs critère(s) ci-dessous:**

- 1. Antécédents familiaux d'HF confirmés :** Variant pathogène ou probablement pathogène (mutation) associé à l'HF chez un apparenté de 1<sup>er</sup> ou 2<sup>e</sup> degré (p. ex., membre de la fratrie, enfant, parent, fratrie des parents, ou grand-parent).
- 2. LDL extrêmement élevé :** Antécédent personnel de taux de cholestérol LDL élevé ( $\geq 8,5$  mmol/L) à n'importe quel âge.
- 3. LDL élevé avec caractéristiques supplémentaires :** Antécédent personnel de taux de cholestérol LDL élevé non traité (non dû à des causes secondaires). Si le taux de cholestérol LDL de base/non traité est inconnu, un taux d'imputation peut être calculé à l'aide du [CardioRiskCalculator](#) :
  - Taux de cholestérol LDL non traité  $\geq 5,0$  mmol/L pour les personnes de 40 ans et plus
  - Taux de cholestérol LDL non traité  $\geq 4,5$  mmol/L pour les personnes de 18 à 39 ans
  - Taux de cholestérol LDL non traité  $\geq 3,5$  mmol/L pour les personnes de moins de 18 ans**ET au moins une des caractéristiques suivantes :**
  - Antécédent(s) personnel(s) de xanthomes tendineux et/ou arc cornéen
  - Apparenté de premier degré ayant un taux de cholestérol LDL élevé (non dû à des causes secondaires)
  - Proposant ou apparenté de premier degré atteint d'une maladie cardiovasculaire athérosclérotique précoce (hommes de moins de 55 ans; femmes de moins de 65 ans)
  - Informations limitées par rapport aux antécédents familiaux (p. ex., en raison d'une adoption)
- 4. Jugement clinique :** Dans les familles où la présence de l'HF est suspectée, un clinicien peut commander des tests génétiques pour l'HF chez les personnes qui ne répondent pas aux critères ci-dessus, si cela est conseillé par un ou plusieurs experts en génétique et/ou en maladies lipidiques.

**Considérations supplémentaires :**

- Les tests génétiques dans la population pédiatrique peuvent être offerts à n'importe quel âge, idéalement au cours de la première décennie de la vie, en fonction des antécédents familiaux et/ou des résultats du bilan lipidique.
- Un diagnostic prénatal d'HF ne modifie pas la prise en charge médicale.
- Les résultats sont attendus dans 6 à 8 semaines; il n'est pas nécessaire de demander des tests accélérés.

**Comment puis-je commander un test génétique pour l'HF pour mon patient?**

N'importe quel médecin pratiquant en Ontario, y compris les cliniciens généticiens et non-généticiens (p. ex., les médecins de soins primaires, les endocrinologues, les cardiologues, etc.), peut compléter une requête de test génétique pour l'HF. Les tests génétiques pour l'HF sont effectués dans les laboratoires moléculaires au Hamilton Regional Laboratory Medicine Program ([Requête HRLMP](#)), à London Health Sciences Centre ([Requête LHSC](#)), et à Trillium Health Partners - Credit Valley Site ([Requête THP](#)). Veuillez remplir une requête de test génétique pour l'HF et demander à votre patient de se présenter à un laboratoire communautaire local pour effectuer une prise du sang.

**Que faire en cas de résultats anormaux ou incertains?**

Pour accéder aux lignes directrices en ce qui a trait à la prise en charge de l'HF, veuillez consulter l'énoncé de position de la [Société cardiovasculaire du Canada](#). La réception de certains types de résultats (p. ex., des résultats dépassant votre niveau de confort, un variant de signification incertaine (VSI), etc.) peut faire en sorte qu'une consultation avec un généticien et/ou un(e) conseiller(ère) en génétique soit indiquée pour votre patient. Veuillez considérer les options suivantes, au besoin :

- Visitez [OTNhub](#) afin de communiquer avec un spécialiste en génétique via le programme eConsultation OTN.
- Visitez [Santé Ontario](#) afin d'identifier votre clinique de génétique locale.

Vous voulez obtenir cette information dans un format accessible?

1-877-280-8538, ATS 1-800-855-0511, [info@ontariohealth.ca](mailto:info@ontariohealth.ca)