



Le Régime Alimentaire dans l'Hypercholestérolémie Familiale : Un Guide Détailé pour la Prévention Cardiovasculaire

Chapitre 1 : Comprendre l'Hypercholestérolémie Familiale (HF)

1.1. Définition et Fondements Génétiques

L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie génétique héréditaire, se distinguant radicalement des formes d'hypercholestérolémie acquises ou polygéniques par son origine et sa sévérité. Elle est caractérisée par une concentration sanguine de cholestérol, en particulier de lipoprotéines de basse densité (LDL-c), anormalement élevée dès la naissance.¹ L'affection est due à une anomalie génétique (mutation) sur l'un des gènes impliqués dans la régulation du cholestérol sanguin, le plus souvent celui du récepteur aux LDL.² Ce défaut génétique perturbe le mécanisme cellulaire qui permet normalement l'élimination du « mauvais cholestérol » du sang, entraînant une accumulation progressive de LDL-c au fil du temps.³

L'HF se manifeste sous deux formes cliniques principales, dont la gravité est directement corrélée au mécanisme de transmission génétique. La forme la plus répandue est l'**hypercholestérolémie familiale hétérozygote (HeFH)**, qui touche une personne sur 200 à 250.² Dans ce cas, l'individu a hérité d'un gène défectueux d'un seul de ses parents et d'un gène sain de l'autre, ce qui confère un risque de transmission de 50 % à sa descendance.⁴ Cette forme se traduit par des taux de LDL-c 2 à 3 fois supérieurs à la normale, se situant généralement entre 1,9 et 4 g/L.⁴ La seconde forme, beaucoup plus rare mais particulièrement sévère, est l'

hypercholestérolémie familiale homozygote (HoFH). Elle n'affecte qu'une personne sur 300 000 et survient lorsque l'enfant hérite d'un gène défectueux de ses

deux parents.³ Le taux de LDL-c chez ces patients est considérablement plus élevé, atteignant 6 à 8 fois la normale (entre 4 et 12 g/L).⁴

1.2. FH vs. Hypercholestérolémie Commune : Une Différence de Risque et de Prise en Charge

La distinction entre l'hypercholestérolémie familiale et l'hypercholestérolémie commune, ou polygénique, est fondamentale pour la compréhension et la gestion de la maladie. Alors que l'hypercholestérolémie commune se développe généralement avec l'âge et les facteurs de mode de vie, se manifestant vers 45 à 50 ans, l'HF est une affection présente dès la naissance.⁴ Cette exposition précoce et prolongée à des niveaux de LDL-c très élevés a des conséquences cliniques majeures.⁵ Le cholestérol excédentaire s'accumule sur les parois des artères dès l'enfance, favorisant la progression de l'athérosclérose, un processus de formation de plaques graisseuses qui rétrécissent les vaisseaux sanguins.²

Le risque de maladies cardiovasculaires précoces, telles que l'infarctus du myocarde, est considérablement augmenté chez les personnes non traitées atteintes d'HF.⁵ Ces complications peuvent survenir dès l'âge de 20 ou 30 ans pour les patients souffrant de la forme hétérozygote, et parfois même avant l'âge de 12 ans pour les cas homozygotes, en l'absence de prise en charge précoce.² Le patient atteint d'HF à 40 ans peut ainsi présenter le risque cardiovasculaire d'une personne de 70 ans.⁶ L'identification précoce de l'HF est donc une priorité de santé publique, car un diagnostic et un traitement adaptés permettent de prévenir et de réduire significativement ce risque.²

Un aspect essentiel de la prise en charge de l'HF est de reconnaître qu'elle est une maladie « silencieuse ».⁵ Les patients peuvent ne présenter aucun symptôme pendant de longues périodes, ce qui explique pourquoi seulement 10 % des personnes atteintes en sont conscientes.² La prise en charge de la maladie ne se limite pas à une prescription, mais doit devenir un engagement proactif de la part du patient. Le régime alimentaire, bien qu'insuffisant seul, est une mesure que l'individu peut contrôler. L'adoption de ces habitudes saines peut renforcer la motivation et l'adhésion au traitement médicamenteux, qui matérialise la gestion d'une affection invisible. C'est pourquoi le diagnostic précoce, idéalement dès l'enfance, est si important : plus l'identification est précoce, plus l'adhésion aux règles thérapeutiques et à un mode de vie sain sera facilitée, améliorant ainsi le pronostic vital pour une espérance de vie comparable à celle de la population générale.⁵ Le caractère héréditaire de l'HF rend également le dépistage en cascade des membres de la famille du premier degré un impératif de santé publique, car il permet de sensibiliser les proches et de les inciter à se faire dépister.²

Chapitre 2 : Les Principes Nutritionnels Fondamentaux

2.1. L'Approche "Régime Méditerranéen" comme Modèle

Le régime alimentaire pour l'hypercholestérolémie familiale est un pilier de la prise en charge, bien qu'il ne puisse suffire à lui seul à normaliser les taux de cholestérol en raison de la déficience génétique.⁸ Il doit être considéré comme une stratégie complémentaire au traitement médicamenteux.⁶ Les recommandations

nutritionnelles s'inspirent fortement du régime méditerranéen, reconnu pour ses effets bénéfiques sur la santé cardiovasculaire.¹⁰

Les fondements de ce régime reposent sur :

- La consommation de légumes, fruits, légumineuses, noix, céréales complètes et poissons.¹¹
- Le remplacement des graisses saturées par des graisses mono- et polyinsaturées.¹¹
- La réduction de la consommation de viande transformée, de sucres raffinés et de boissons sucrées.¹¹

2.2. Gestion des Matières Grasses : Acides Gras Saturés vs. Insaturés

La régulation de l'apport en matières grasses est l'un des aspects les plus critiques du régime. L'objectif principal est de limiter l'apport total en graisses à 30 % ou moins de l'apport énergétique total, en veillant à ce que les graisses saturées ne représentent pas plus de 10 % de cette quantité.¹³

Les graisses à privilégier sont les acides gras insaturés, considérés comme bénéfiques pour la circulation sanguine et le cœur.⁸ Cela inclut les huiles végétales comme l'huile d'olive, de colza, de lin, de noix et de soja.¹⁰ À l'inverse, il est impératif d'éviter les huiles de palme et de coprah, qui sont riches en acides gras saturés.¹⁵ Les poissons gras, tels que le saumon, le maquereau, les sardines et le hareng, sont une excellente source d'acides gras polyinsaturés oméga-3 et devraient être consommés une à deux fois par semaine.¹⁰

Les graisses à limiter ou à éviter sont principalement les graisses saturées d'origine animale. On les trouve en grande quantité dans les viandes grasses, le beurre, le fromage et la charcuterie.⁸ Il est également recommandé de limiter les aliments contenant des graisses hydrogénées (acides gras trans), souvent présentes dans les frites, les pâtisseries et les produits ultra-transformés.¹⁰

2.3. Le Rôle Essentiel des Fibres Alimentaires

Les fibres jouent un rôle crucial en aidant à réduire le cholestérol sanguin.⁸ Les fibres solubles, en particulier, ont la capacité de se lier au cholestérol dans l'intestin, empêchant ainsi son absorption et permettant son élimination dans les selles.⁸

Un apport quotidien de 30 g de fibres est recommandé.¹⁰ Les sources les plus efficaces en fibres solubles sont les bêta-glucanes contenus dans l'avoine (son d'avoine, flocons d'avoine, farine d'avoine complète) et l'orge.¹⁵ Les légumes, les fruits, les légumes secs et les céréales complètes sont également des sources importantes et doivent être consommés régulièrement.¹⁰

Le rôle de la nutrition dans la gestion de l'HF dépasse la simple réduction des lipides. Un régime équilibré, tel que le modèle méditerranéen, agit sur plusieurs fronts. En plus de contrôler l'apport en graisses et en cholestérol, l'abondance de fibres et la gestion des sucres aident à réguler d'autres facteurs de risque cardiovasculaire, tels que l'hypertension et le taux de triglycérides.¹² Cette approche multi-composants est

essentielle pour les patients dont le risque de base est déjà élevé. En ciblant simultanément les graisses, le cholestérol et d'autres facteurs de risque, le régime alimentaire devient une stratégie active pour entraver les mécanismes d'accumulation du cholestérol et améliorer le profil de risque global du patient.

Chapitre 3 : Guide Détaillé des Choix Alimentaires

3.1. Aliments à Privilégier au Quotidien

Pour les patients atteints d'hypercholestérolémie familiale, le choix des aliments doit être fait avec soin afin de maximiser les apports en nutriments bénéfiques et de minimiser ceux qui contribuent à l'augmentation du cholestérol LDL.

- **Viandes et volailles** : Il est essentiel de privilégier les morceaux maigres, comme le poulet et la dinde sans la peau, le lapin, ou certaines coupes de bœuf et de veau (poire, merlan, araignée, quasi, noix).¹⁵ Le jambon dégraissé est également une bonne option, tandis que les autres charcuteries devraient être réservées pour une consommation occasionnelle.¹⁵
- **Produits de la mer** : Le poisson est fortement recommandé, en particulier le poisson gras, à consommer une à deux fois par semaine pour son apport en oméga-3.¹⁰ Les poissons comme le saumon, le maquereau, le hareng et les sardines sont d'excellentes sources. Les poissons en conserve sont également une bonne alternative.¹⁵
- **Fruits et légumes** : Une consommation généreuse de fruits et de légumes est conseillée pour leur richesse en fibres et micronutriments.⁸ Certains, comme les haricots verts, les légumes secs (lentilles, pois chiches) et les pommes, sont particulièrement intéressants pour leur teneur en phytostérols ou en fibres solubles.¹⁰
- **Céréales et grains entiers** : Le son et les flocons d'avoine, l'orge, le riz brun, et les pains complets devraient être intégrés quotidiennement dans l'alimentation.¹⁶
- **Fruits oléagineux** : Une poignée de 30 g par jour d'amandes, de noix ou de noisettes est recommandée pour leur richesse en fibres et en graisses insaturées.¹⁰

3.2. Aliments à Limiter ou à Éviter

Certains aliments doivent être consommés avec modération, voire évités, en raison de leur teneur élevée en graisses saturées, en cholestérol ou en sucres rapides.

- **Graisses animales** : Limiter la consommation de viandes rouges grasses (agneau, entrecôte, côte de porc) à un maximum d'une fois par semaine.¹⁵ Le beurre, la crème fraîche et les fromages doivent être consommés avec modération.⁸ Les abats (foie, cervelle) sont à limiter à une fois toutes les 15 jours.¹⁵
- **Aliments ultra-transformés** : Les viennoiseries, les pâtisseries, les biscuits et les frites doivent être réduits drastiquement.¹⁴ Ces produits contiennent souvent des graisses hydrogénées et des sucres rapides.
- **Alcool et sucres** : Une consommation excessive d'alcool et de sucres favorise l'augmentation des triglycérides sanguins et de la pression artérielle,

- ce qui ajoute un facteur de risque supplémentaire.⁹ L'apport en alcool devrait être limité à un maximum de 100 g par semaine.¹⁰
- **Les œufs :** Le mythe selon lequel les œufs sont totalement proscrits a été réfuté, car leur cholestérol a un impact limité sur le cholestérol sanguin de la plupart des gens.²⁰ Cependant, pour les patients atteints d'HF, une limitation est tout de même recommandée. Le jaune d'œuf devrait être limité à 2 ou 3 fois par semaine.¹⁵
 - **Le chocolat :** Consommé avec modération, le chocolat noir pur beurre de cacao peut avoir des effets protecteurs grâce à ses polyphénols.¹⁵ Il doit néanmoins rester un aliment plaisir, et les chocolats contenant des graisses végétales de type palme ou coprah doivent être évités.¹⁵

3.3. Le Rôle des Phytostérols et des Stanols Végétaux

Les phytostérols et les stanols végétaux sont des composés lipidiques présents dans les plantes.²¹ Leur structure chimique est remarquablement similaire à celle du cholestérol animal, ce qui leur confère une propriété unique : ils peuvent concurrencer le cholestérol pour l'absorption intestinale.²¹ En utilisant le même mécanisme de transport (les micelles), ils réduisent l'absorption du cholestérol alimentaire de 10 à 20 %, ce qui se traduit par une baisse du taux de cholestérol LDL de 8 à 15 %.²²

Bien que présents naturellement dans les fruits, légumes, noix et céréales, les quantités ne sont généralement pas suffisantes pour atteindre l'efficacité optimale.²¹ Pour obtenir un effet significatif, un apport quotidien de 2 à 3 g de stérols végétaux est nécessaire, une quantité qui est généralement atteinte par la consommation d'aliments enrichis.²² Ces produits incluent des yaourts, du lait, des margarines et d'autres aliments fonctionnels qui doivent clairement mentionner la quantité de stérols.¹⁵

Il est crucial de noter que les phytostérols ne doivent pas se substituer aux médicaments hypcholestérolémiant prescrits.²² Leur utilisation est une stratégie complémentaire pour optimiser l'effet du régime alimentaire et des traitements médicamenteux. De plus, leur sécurité n'a pas été suffisamment étudiée chez les enfants, et l'avis d'un professionnel de santé est indispensable avant de les introduire dans l'alimentation d'un enfant à haut risque.²² L'intégration des phytostérols est un exemple concret de la manière dont la prise en charge de l'HF exige plus que de simples conseils diététiques ; elle nécessite l'adoption de stratégies actives qui interfèrent avec les mécanismes de la maladie.

Chapitre 4 : Mise en Pratique et Exemples de Repas

4.1. Planification des Repas et Astuces en Cuisine

Adopter un régime hypcholestérolémiant strict implique une planification attentive et l'application de certaines techniques de cuisine. Pour dégraissier les viandes, il est recommandé d'en retirer le gras visible avant la cuisson.¹⁶ De plus, les bouillons de viande peuvent être dégraissés en les plaçant au réfrigérateur pour que la graisse fige en surface et puisse être facilement retirée.¹⁶ Dans les recettes de pâtisseries ou de crêpes, le beurre peut être remplacé par des huiles végétales ou des margarines

riches en graisses insaturées.¹⁶ Une astuce simple consiste à diviser par deux le nombre de jaunes d'œuf indiqué dans une recette.¹⁶ Ces ajustements, bien que subtils, contribuent significativement à la réduction de l'apport en graisses saturées et en cholestérol.

4.2. Exemple de Menu Hypocholestérolémiant de 3 Jours

Pour illustrer comment les principes théoriques peuvent être appliqués au quotidien, le tableau ci-dessous présente un exemple de menu de trois jours, intégrant les aliments recommandés et les modes de cuisson appropriés.¹⁹

Repas	Jour 1	Jour 2	Jour 3
Petit-déjeuner	1 verre de boisson végétale à l'avoine + 1 petit pain complet avec 2 tranches de ricotta	1 tasse de café non sucré + 1/2 petit pain complet avec 2 cuillères à soupe de fromage blanc + 8 raisins	1 tasse de fruits hachés avec 1 cuillère à soupe de flocons d'avoine et une pincée de cannelle
Collation du matin	1 orange + 30 g de noix	1 banane coupée en tranches avec 1 cuillère à soupe de flocons d'avoine	1 yaourt nature écrémé sans sucre + 1/2 tasse de fruits hachés + 1 cuillère à soupe de graines de chia
Déjeuner	3 cuillères à soupe de purée de pommes de terre + 1 filet de saumon grillé + 1 salade de brocoli, haricots verts et carottes cuits assaisonnés avec 1 cuillère à café d'huile d'olive + 1 pomme	1 tasse de pâtes complètes avec sauce tomate maison + 200 g de tofu grillé + 4 cuillères à soupe d'épinards à la vapeur assaisonnés avec 1 cuillère à café d'huile d'olive + 1 poire	1 filet de poulet grillé + 3 cuillères à soupe de riz brun + 2 cuillères à soupe de haricots + 1 salade avec laitue, tomate, cresson et oignon, assaisonnée avec 1 cuillère à café d'huile d'olive + 1 mandarine
Goûter	1 yaourt écrémé nature sans sucre avec ½ banane coupée + 1 cuillère à soupe de graines de courge	1 tranche de pastèque + 2 noix du Brésil	1 verre de vitamines avec 1 cuillère à soupe d'avocat coupé, 200 ml de lait écrémé ou de boisson végétale et 1 cuillère à café de farine de lin

Repas	Jour 1	Jour 2	Jour 3
Dîner	1 assiette de soupe de pommes de terre, de carottes, de chou, de courgettes, de chou frisé et de dés de poitrine de poulet + 1 tranche de melon	1 salade de laitue, tomate, concombre, oignon, 1 cuillère à soupe de graines de sésame, 1 cuillère à soupe d'huile d'olive + 6 fraises	1 filet de hareng cuit au four + 2 cuillères à soupe de riz brun + 1 salade de pois chiches avec maxixe, laitue, oignon, tomate et coriandre, assaisonnée avec 1 cuillère à soupe d'huile d'olive + 1 kiwi

Ce tableau illustre comment un régime riche en fibres, en graisses insaturées et en protéines maigres peut être intégré au quotidien. Il ne s'agit pas d'une liste exhaustive, mais d'un outil pratique pour aider le patient à passer de la théorie à une mise en pratique concrète et variée.

Chapitre 5 : Intégrer le Régime dans une Hygiène de Vie Globale

5.1. L'Importance de l'Activité Physique

Pour un patient atteint d'HF, le régime alimentaire est un pilier, mais d'autres facteurs de mode de vie sont tout aussi cruciaux. L'activité physique est un facteur de risque cardiovasculaire.⁸ La sédentarité est donc un risque supplémentaire qui doit être corrigé.⁸ Il est recommandé de pratiquer au moins 150 minutes d'activité physique aérobique d'intensité modérée par semaine, ce qui équivaut à environ 30 minutes de marche rapide, de vélo ou de natation chaque jour.⁸ Les efforts violents, comme le soulèvement de charges lourdes ou les accélérations brutales, ne sont pas conseillés.⁸

5.2. Arrêt du Tabac : Un Impératif Absolu

Le tabac est l'un des facteurs de risque les plus dommageables pour les patients atteints d'HF. Des études ont démontré qu'il augmente de manière significative le risque de maladie cardiovasculaire précoce dans la population générale, mais que ce risque est encore plus grand lorsqu'on est atteint d'HF.⁸ L'arrêt du tabac est donc un impératif absolu pour réduire les complications cardiovasculaires.⁶

5.3. Gestion du Poids et de l'Alcool

Le contrôle du poids est une autre composante essentielle de la gestion du risque cardiovasculaire. Le surpoids ou l'obésité peuvent contribuer à l'augmentation de la tension artérielle, des dyslipidémies et du diabète de type 2, aggravant le profil de risque du patient.⁹ De la même manière, la consommation d'alcool doit être limitée. Une consommation excessive peut augmenter les taux de triglycérides et la pression artérielle, ce qui ajoute un fardeau sur un système cardiovasculaire déjà fragilisé.⁹

La prise en charge de l'HF exige une approche systémique qui va bien au-delà de la seule gestion du taux de cholestérol. L'HF augmente le risque d'athérosclérose, et d'autres facteurs de risque tels que la sédentarité, le tabagisme, l'hypertension et le diabète potentialisent ce risque de manière exponentielle chez un patient génétiquement prédisposé.⁸ Le régime alimentaire, l'exercice et l'arrêt du tabac sont des outils puissants pour gérer ces facteurs co-morbides. En désactivant ces risques supplémentaires, le patient peut ramener son risque global à un niveau comparable à celui de la population générale, ce qui est possible avec un traitement et une prise en charge complète.⁶

Chapitre 6 : Conclusion et Perspectives

La prise en charge de l'hypercholestérolémie familiale repose sur une synergie essentielle entre le traitement médicamenteux, une hygiène de vie rigoureuse et un régime alimentaire adapté. Le régime alimentaire est un pilier de cette stratégie, car il contribue à la réduction du LDL-cholestérol et à l'amélioration du profil de risque cardiovasculaire global.⁸ Cependant, il doit toujours être envisagé comme une stratégie complémentaire à une intervention médicamenteuse, qui est indispensable pour la majorité des patients.⁸

Le pronostic des patients atteints d'HF est excellent si la maladie est diagnostiquée tôt et si le traitement est suivi avec rigueur.² Un simple bilan sanguin suffit pour établir un diagnostic.⁵ En raison du caractère héréditaire de la maladie (avec un risque de transmission de 50 %), la sensibilisation des membres de la famille et le dépistage en cascade sont des actions de santé publique prioritaires. Un diagnostic chez un patient peut permettre d'identifier d'autres membres de la famille qui ignorent leur risque.² Le diagnostic chez les enfants à risque devrait être envisagé dès l'âge de 2 ans, car un traitement précoce permet d'éviter les complications graves.²

Le paradoxe de l'HF est qu'elle est une maladie fréquente et grave, mais qu'elle reste largement sous-diagnostiquée et sous-traitée malgré l'existence de traitements efficaces.⁷ Le patient lui-même est un acteur clé de sa propre santé et de la prévention au sein de sa famille. L'adhésion à un régime alimentaire strict, associée à la prise de médicaments et à un mode de vie sain, permet non seulement d'améliorer son propre pronostic, mais aussi de sensibiliser son entourage à un risque génétique qui pourrait potentiellement affecter de nombreux autres membres de sa famille.