



**HAL**  
open science

# Motivations et freins des Médecins Généralistes à participer à un parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale

Charline Dupouy

► **To cite this version:**

Charline Dupouy. Motivations et freins des Médecins Généralistes à participer à un parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale. Sciences du Vivant [q-bio]. 2018. dumas-01962211

**HAL Id: dumas-01962211**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01962211>**

Submitted on 20 Dec 2018

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



**Faculté  
de Médecine**

Aix-Marseille Université

**Motivations et freins des Médecins Généralistes à participer à un  
parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale**

## **T H È S E**

**Présentée et publiquement soutenue devant**

**LA FACULTÉ DE MÉDECINE DE MARSEILLE**

**Le 13 Juin 2018**

**Par Madame Charline DUPOUY**

**Née le 31 octobre 1988 à Bayonne (64)**

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

D.E.S. de MÉDECINE GÉNÉRALE

**Membres du Jury de la Thèse :**

<b>Monsieur le Professeur VALERO René</b>	<b>Président</b>
<b>Madame le Docteur (MCU-PH) BELIARD Sophie</b>	<b>Directeur</b>
<b>Madame le Docteur (MCU-PH) GABORIT Bénédicte</b>	<b>Assesseur</b>
<b>Monsieur le Docteur GUARDIGLI Wilfrid</b>	<b>Assesseur</b>
<b>Monsieur le Docteur GARNIER Michel</b>	<b>Assesseur</b>





**Faculté  
de Médecine**

Aix-Marseille Université

**Motivations et freins des Médecins Généralistes à participer à un  
parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale**

## **T H È S E**

**Présentée et publiquement soutenue devant**

**LA FACULTÉ DE MÉDECINE DE MARSEILLE**

**Le 13 Juin 2018**

**Par Madame Charline DUPOUY**

**Née le 31 octobre 1988 à Bayonne (64)**

Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

D.E.S. de MÉDECINE GÉNÉRALE

**Membres du Jury de la Thèse :**

<b>Monsieur le Professeur VALERO René</b>	<b>Président</b>
<b>Madame le Docteur (MCU-PH) BELIARD Sophie</b>	<b>Directeur</b>
<b>Madame le Docteur (MCU-PH) GABORIT Bénédicte</b>	<b>Assesseur</b>
<b>Monsieur le Docteur GUARDIGLI Wilfrid</b>	<b>Assesseur</b>
<b>Monsieur le Docteur GARNIER Michel</b>	<b>Assesseur</b>

# AIX-MARSEILLE UNIVERSITE

**Président** : Yvon BERLAND

## FACULTE DE MEDECINE

**Doyen** : Georges LEONETTI

**Vice-Doyen aux Affaires Générales** : Patrick DESSI  
**Vice-Doyen aux Professions Paramédicales** : Philippe BERBIS

**Asseseurs :**

- \* aux Etudes : Jean-Michel VITON
- \* à la Recherche : Jean-Louis MEGE
- \* aux Prospectives Hospitalo-Universitaires : Frédéric COLLART
- \* aux Enseignements Hospitaliers : Patrick VILLANI
- \* à l'Unité Mixte de Formation Continue en Santé : Fabrice BARLESI
- \* pour le Secteur Nord : Stéphane BERDAH
- \* aux centres hospitaliers non universitaires : Jean-Noël ARGENSON

**Chargés de mission :**

- \* 1<sup>er</sup> cycle : Jean-Marc DURAND et Marc BARTHET
- \* 2<sup>ème</sup> cycle : Marie-Aleth RICHARD
- \* 3<sup>ème</sup> cycle DES/DESC : Pierre-Edouard FOURNIER
- \* Licences-Masters-Doctorat : Pascal ADALIAN
- \* DU-DIU : Véronique VITTON
- \* Stages Hospitaliers : Franck THUNY
- \* Sciences Humaines et Sociales : Pierre LE COZ
- \* Préparation à l'ECN : Aurélie DAUMAS
- \* Démographie Médicale et Filiarisation : Roland SAMBUC
- \* Relations Internationales : Philippe PAROLA
- \* Etudiants : Arthur ESQUER

**Chef des services généraux** : \* Déborah ROCCHICCIOLI

**Chefs de service :**

- \* Communication : Laetitia DELOUIS
- \* Examens : Caroline MOUTTET
- \* Logistique : Joëlle FRAVEGA
- \* Maintenance : Philippe KOCK
- \* Scolarité : Christine GAUTHIER

### DOYENS HONORAIRES

M. Yvon BERLAND  
M. André ALI CHERIF  
M. Jean-François PELLISSIER

## PROFESSEURS HONORAIRES

MM	AGOSTINI Serge	MM	FIGARELLA Jacques
	ALDIGHIERI René		FONTES Michel
	ALESSANDRINI Pierre		FRANCOIS Georges
	ALLIEZ Bernard		FUENTES Pierre
	AQUARON Robert		GABRIEL Bernard
	ARGEME Maxime		GALINIER Louis
	ASSADOURIAN Robert		GALLAIS Hervé
	AUFFRAY Jean-Pierre		GAMERRE Marc
	AUTILLO-TOUATI Amapola		GARCIN Michel
	AZORIN Jean-Michel		GARNIER Jean-Marc
	BAILLE Yves		GAUTHIER André
	BARDOT Jacques		GERARD Raymond
	BARDOT André		GEROLAMI-SANTANDREA André
	BERARD Pierre		GIUDICELLI Roger
	BERGOIN Maurice		GIUDICELLI Sébastien
	BERNARD Dominique		GOUDARD Alain
	BERNARD Jean-Louis		GOUIN François
	BERNARD Pierre-Marie		GRISOLI François
	BERTRAND Edmond		GROULIER Pierre
	BISSET Jean-Pierre		HADIDA/SAYAG Jacqueline
	BLANC Bernard		HASSOUN Jacques
	BLANC Jean-Louis		HEIM Marc
	BOLLINI Gérard		HOUEL Jean
	BONGRAND Pierre		HUGUET Jean-François
	BONNEAU Henri		JAQUET Philippe
	BONNOIT Jean		JAMMES Yves
	BORY Michel		JOUVE Paulette
	BOTTA Alain		JUHAN Claude
	BOURGEADE Augustin		JUIN Pierre
	BOUVENOT Gilles		KAPHAN Gérard
	BOUYALA Jean-Marie		KASBARIAN Michel
	BREMOND Georges		KLEISBAUER Jean-Pierre
	BRICOT René		LACHARD Jean
	BRUNET Christian		LAFFARGUE Pierre
	BUREAU Henri		LAUGIER René
	CAMBOULIVES Jean		LEVY Samuel
	CANNONI Maurice		LOUCHET Edmond
	CARTOUZOU Guy		LOUIS René
			LUCIANI Jean-Marie
	CHAMLIAN Albert		MAGALON Guy
	CHARREL Michel		MAGNAN Jacques
	CHAUVEL Patrick		MALLAN- MANCINI Josette
	CHOUX Maurice		MALMEJAC Claude
	CIANFARANI François		MATTEI Jean François
	CLEMENT Robert		MERCIER Claude
	COMBALBERT André		METGE Paul
	CONTE-DEVOLX Bernard		MICHOTEY Georges
	CORRIOL Jacques		MILLET Yves
	COULANGE Christian		MIRANDA François
	DALMAS Henri		MONFORT Gérard
	DE MICO Philippe		MONGES André
	DELARQUE Alain		MONGIN Maurice
	DEVIN Robert		MONTIES Jean-Raoul
	DEVRED Philippe		NAZARIAN Serge
	DJIANE Pierre		NICOLI René
	DONNET Vincent		NOIRCLERC Michel
	DUCASSOU Jacques		OLMER Michel
	DUFOUR Michel		OREHEK Jean
	DUMON Henri		PAPY Jean-Jacques
	FARNARIER Georges		PAULIN Raymond
	FAVRE Roger		PELOUX Yves
	FIECHI Marius		PENAUD Antony

MM PENE Pierre  
PIANA Lucien  
PICAUD Robert  
PIGNOL Fernand  
POGGI Louis  
POITOUT Dominique  
PONCET Michel  
POUGET Jean  
PRIVAT Yvan  
QUILICHINI Francis  
RANQUE Jacques  
RANQUE Philippe  
RICHAUD Christian  
ROCHAT Hervé  
ROHNER Jean-Jacques  
ROUX Hubert  
ROUX Michel  
RUFO Marcel  
SAHEL José  
SALAMON Georges  
SALDUCCI Jacques  
SAN MARCO Jean-Louis  
SANKALE Marc  
SARACCO Jacques  
SARLES Jean-Claude  
SASTRE Bernard  
SCHIANO Alain  
SCOTTO Jean-Claude  
SEBAHOUN Gérard  
SERMENT Gérard  
SERRATRICE Georges  
SOULAYROL René  
STAHL André  
TAMALET Jacques  
TARANGER-CHARPIN Colette  
THOMASSIN Jean-Marc  
UNAL Daniel  
VAGUE Philippe  
VAGUE/JUHAN Irène  
VANUXEM Paul  
VERVLOET Daniel  
VIALETTES Bernard  
WEILLER Pierre-Jean

## PROFESSEURS HONORIS CAUSA

### 1967

MM. les Professeurs  
DADI (Italie)  
CID DOS SANTOS (Portugal)

### 1974

MM. les Professeurs  
MAC ILWAIN (Grande-Bretagne)  
T.A. LAMBO (Suisse)

### 1975

MM. les Professeurs  
O. SWENSON (U.S.A.)  
Lord J.WALTON of DETCHANT (Grande-Bretagne)

### 1976

MM. les Professeurs  
P. FRANCHIMONT (Belgique)  
Z.J. BOWERS (U.S.A.)

### 1977

MM. les Professeurs  
C. GAJDUSEK-Prix Nobel (U.S.A.)  
C.GIBBS (U.S.A.)  
J. DACIE (Grande-Bretagne)

### 1978

M. le Président  
F. HOUPHOUET-BOIGNY (Côte d'Ivoire)

### 1980

MM. les Professeurs  
A. MARGULIS (U.S.A.)  
R.D. ADAMS (U.S.A.)

### 1981

MM. les Professeurs  
H. RAPPAPORT (U.S.A.)  
M. SCHOU (Danemark)  
M. AMENT (U.S.A.)  
Sir A. HUXLEY (Grande-Bretagne)  
S. REFSUM (Norvège)

### 1982

M. le Professeur  
W.H. HENDREN (U.S.A.)

### 1985

MM. les Professeurs  
S. MASSRY (U.S.A.)  
KLINSMANN (R.D.A.)

### 1986

MM. les Professeurs  
E. MIHICH (U.S.A.)  
T. MUNSAT (U.S.A.)  
LIANA BOLIS (Suisse)  
L.P. ROWLAND (U.S.A.)

### 1987

M. le Professeur  
P.J. DYCK (U.S.A.)

### 1988

MM. les Professeurs  
R. BERGUER (U.S.A.)  
W.K. ENGEL (U.S.A.)  
V. ASKANAS (U.S.A.)  
J. WEHSTER KIRKLIN (U.S.A.)  
A. DAVIGNON (Canada)  
A. BETTARELLO (Brésil)

### 1989

M. le Professeur  
P. MUSTACCHI (U.S.A.)



<b>1990</b> MM. les Professeurs	J.G. MC LEOD (Australie) J. PORTER (U.S.A.)
<b>1991</b> MM. les Professeurs	J. Edward MC DADE (U.S.A.) W. BURGDORFER (U.S.A.)
<b>1992</b> MM. les Professeurs	H.G. SCHWARZACHER (Autriche) D. CARSON (U.S.A.) T. YAMAMURO (Japon)
<b>1994</b> MM. les Professeurs	G. KARPATI (Canada) W.J. KOLFF (U.S.A.)
<b>1995</b> MM. les Professeurs	D. WALKER (U.S.A.) M. MULLER (Suisse) V. BONOMINI (Italie)
<b>1997</b> MM. les Professeurs	C. DINARELLO (U.S.A.) D. STULBERG (U.S.A.) A. MEIKLE DAVISON (Grande-Bretagne) P.I. BRANEMARK (Suède)
<b>1998</b> MM. les Professeurs	O. JARDETSKY (U.S.A.)
<b>1999</b> MM. les Professeurs	J. BOTELLA LLUSIA (Espagne) D. COLLEN (Belgique) S. DIMAURO (U. S. A.)
<b>2000</b> MM. les Professeurs	D. SPIEGEL (U. S. A.) C. R. CONTI (U.S.A.)
<b>2001</b> MM. les Professeurs	P-B. BENNET (U. S. A.) G. HUGUES (Grande Bretagne) J-J. O'CONNOR (Grande Bretagne)
<b>2002</b> MM. les Professeurs	M. ABEDI (Canada) K. DAI (Chine)
<b>2003</b> M. le Professeur Sir	T. MARRIE (Canada) G.K. RADDI (Grande Bretagne)
<b>2004</b> M. le Professeur	M. DAKE (U.S.A.)
<b>2005</b> M. le Professeur	L. CAVALLI-SFORZA (U.S.A.)
<b>2006</b> M. le Professeur	A. R. CASTANEDA (U.S.A.)
<b>2007</b> M. le Professeur	S. KAUFMANN (Allemagne)

## EMERITAT

### 2008

M. le Professeur	LEVY Samuel	31/08/2011
Mme le Professeur	JUHAN-VAGUE Irène	31/08/2011
M. le Professeur	PONCET Michel	31/08/2011
M. le Professeur	KASBARIAN Michel	31/08/2011
M. le Professeur	ROBERTOUX Pierre	31/08/2011

### 2009

M. le Professeur	DJIANE Pierre	31/08/2011
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2012

### 2010

M. le Professeur	MAGNAN Jacques	31/12/2014
------------------	----------------	------------

### 2011

M. le Professeur	DI MARINO Vincent	31/08/2015
M. le Professeur	MARTIN Pierre	31/08/2015
M. le Professeur	METRAS Dominique	31/08/2015

### 2012

M. le Professeur	AUBANIAC Jean-Manuel	31/08/2015
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2015
M. le Professeur	CAMBOULIVES Jean	31/08/2015
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2015
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2015
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2015
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2015

### 2013

M. le Professeur	BRANCHEREAU Alain	31/08/2016
M. le Professeur	CARAYON Pierre	31/08/2016
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2016
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2016
M. le Professeur	HENRY Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	LE GUICHAOUA Marie-Roberte	31/08/2016
M. le Professeur	RUFO Marcel	31/08/2016
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2016

### 2014

M. le Professeur	FUENTES Pierre	31/08/2017
M. le Professeur	GAMERRE Marc	31/08/2017
M. le Professeur	MAGALON Guy	31/08/2017
M. le Professeur	PERAGUT Jean-Claude	31/08/2017
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2017

### 2015

M. le Professeur	COULANGE Christian	31/08/2018
M. le Professeur	COURAND François	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2016
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2016
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2016

**2016**

M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2017
M. le Professeur	BRUNET Christian	31/08/2019
M. le Professeur	CAU Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2017
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2017
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2019
M. le Professeur	JAMMES Yves	31/08/2019
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2019
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2017
M. le Professeur	POITOUT Dominique	31/08/2019
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2017
M. le Professeur	VIALETTES Bernard	31/08/2019

**2017**

M. le Professeur	ALESSANDRINI Pierre	31/08/2020
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2018
M. le Professeur	CHAUVEL Patrick	31/08/2020
M. le Professeur	COZZONE Pierre	31/08/2018
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2018
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2018
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2018

## PROFESSEURS DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

AGOSTINI FERRANDES Aubert	CHOSSEGROS Cyrille	GRIMAUD Jean-Charles
ALBANESE Jacques	<i>CLAVERIE Jean-Michel Surnombre</i>	GROB Jean-Jacques
ALIMI Yves	COLLART Frédéric	GUEDJ Eric
AMABILE Philippe	COSTELLO Régis	GUIEU Régis
AMBROSI Pierre	COURBIERE Blandine	GUIS Sandrine
ANDRE Nicolas	COWEN Didier	GUYE Maxime
ARGENSON Jean-Noël	CRAVELLO Ludovic	GUYOT Laurent
ASTOUL Philippe	CUISSET Thomas	GUYS Jean-Michel
ATTARIAN Shahram	CURVALE Georges	HABIB Gilbert
AUDOUIN Bertrand	DA FONSECA David	HARDWIGSEN Jean
AUQUIER Pascal	DAHAN-ALCARAZ Laetitia	HARLE Jean-Robert
AVIERINOS Jean-François	DANIEL Laurent	HOFFART Louis
AZULAY Jean-Philippe	DARMON Patrice	HOUVENAEGHEL Gilles
BAILLY Daniel	D'ERCOLE Claude	JACQUIER Alexis
BARLESI Fabrice	D'JOURNO Xavier	JOURDE-CHICHE Noémie
BARLIER-SETTI Anne	DEHARO Jean-Claude	JOUVE Jean-Luc
BARTHET Marc	DELPERO Jean-Robert	KAPLANSKI Gilles
BARTOLI Jean-Michel	DENIS Danièle	KARSENTY Gilles
BARTOLI Michel	<i>DESSEIN Alain Surnombre</i>	KERBAUL François
<i>BARTOLIN Robert Surnombre</i>	DESSI Patrick	KRAHN Martin
BARTOLOMEI Fabrice	DISDIER Patrick	LAFFORGUE Pierre
BASTIDE Cyrille	DODDOLI Christophe	LAGIER Jean-Christophe
BENSOUSSAN Laurent	DRANCOURT Michel	LAMBAUDIE Eric
BERBIS Philippe	DUBUS Jean-Christophe	LANCON Christophe
BERDAH Stéphane	DUFFAUD Florence	LA SCOLA Bernard
<i>BERLAND Yvon Surnombre</i>	DUFOUR Henry	LAUNAY Franck
BERNARD Jean-Paul	DURAND Jean-Marc	LAVIEILLE Jean-Pierre
BEROUD Christophe	DUSSOL Bertrand	LE CORROLLER Thomas
BERTUCCI François	<i>ENJALBERT Alain Surnombre</i>	<i>LE TREUT Yves-Patrice Surnombre</i>
BLAISE Didier	EUSEBIO Alexandre	LECHEVALLIER Eric
BLIN Olivier	FAKHRY Nicolas	LEGRE Régis
BLONDEL Benjamin	<i>FAUGERE Gérard Surnombre</i>	LEHUCHER-MICHEL Marie-Pascale
BONIN/GUILLAUME Sylvie	FELICIAN Olivier	LEONE Marc
BONELLO Laurent	FENOLLAR Florence	LEONETTI Georges
BONNET Jean-Louis	FIGARELLA/BRANGER Dominique	LEPIDI Hubert
BOTTA/FRIDLUND Danielle	FLECHER Xavier	LEVY Nicolas
BOUBLI Léon	FOURNIER Pierre-Edouard	MACE Loïc
BOYER Laurent	<i>FRANCES Yves Surnombre</i>	MAGNAN Pierre-Edouard
BREGEON Fabienne	FUENTES Stéphane	<i>MARANINCHI Dominique Surnombre</i>
BRETELLE Florence	GABERT Jean	<i>MARTIN Claude Surnombre</i>
BROUQUI Philippe	GAINNIER Marc	MATONTI Frédéric
BRUDER Nicolas	GARCIA Stéphane	MEGE Jean-Louis
BRUE Thierry	GARIBOLDI Vlad	MERROT Thierry
BRUNET Philippe	GAUDART Jean	METZLER/GUILLEMAIN Catherine
BURTEY Stéphane	GAUDY-MARQUESTE Caroline	MEYER/DUTOUR Anne
CARCOPINO-TUSOLI Xavier	GENTILE Stéphanie	MICCALEF/ROLL Joëlle
CASANOVA Dominique	GERBEAUX Patrick	MICHEL Fabrice
CASTINETTI Frédéric	GEROLAMI/SANTANDREA René	MICHEL Gérard
CECCALDI Mathieu	GILBERT/ALESSI Marie-Christine	MICHELET Pierre
CHABOT Jean-Michel	GIORGI Roch	MILH Mathieu
CHAGNAUD Christophe	GIOVANNI Antoine	MOAL Valérie
CHAMBOST Hervé	GIRARD Nadine	MONCLA Anne
CHAMPSAUR Pierre	GIRAUD/CHABROL Brigitte	MORANGE Pierre-Emmanuel
CHANEZ Pascal	GONCALVES Anthony	MOULIN Guy
CHARAFFE-JAUFFRET Emmanuelle	GORINCOUR Guillaume	MOUTARDIER Vincent
CHARREL Rémi	GRANEL/REY Brigitte	<i>MUNDLER Olivier Surnombre</i>
<i>CHARPIN Denis Surnombre</i>	GRANVAL Philippe	NAUDIN Jean
CHAUMOITRE Kathia	GREILLIER Laurent	NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier
CHIARONI Jacques	<i>GRILLO Jean-Marie Surnombre</i>	NICOLLAS Richard
CHINOT Olivier		OLIVE Daniel

OUAFIK L'Houcine  
PAGANELLI Franck  
PANUEL Michel  
PAPAZIAN Laurent  
PAROLA Philippe  
PARRATTE Sébastien  
PELISSIER-ALICOT Anne-Laure  
PELLETIER Jean  
PETIT Philippe  
PHAM Thao  
PIERCECCHI/MARTI Marie-Dominique  
PIQUET Philippe  
PIRRO Nicolas  
POINSO François  
RACCAH Denis  
RAOULT Didier  
REGIS Jean  
REYNAUD/GAUBERT Martine  
REYNAUD Rachel  
RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth  
*RIDINGS Bernard Surnombre*

ROCHE Pierre-Hugues  
ROCH Antoine  
ROCHWERGER Richard  
ROLL Patrice  
ROSSI Dominique  
ROSSI Pascal  
ROUDIER Jean  
SALAS Sébastien  
*SAMBUC Roland Surnombre*  
SARLES Jacques  
SARLES/PHILIP Nicole  
SCAVARDA Didier  
SCHLEINITZ Nicolas  
SEBAG Frédéric  
SEITZ Jean-François  
SIELEZNEFF Igor  
SIMON Nicolas  
STEIN Andréas  
TAIEB David  
THIRION Xavier  
THOMAS Pascal

THUNY Franck  
TREBUCHON-DA FONSECA Agnès  
TRIGLIA Jean-Michel  
TROPIANO Patrick  
TSIMARATOS Michel  
TURRINI Olivier  
VALERO René  
VAROQUAUX Arthur Damien  
VELLY Lionel  
VEY Norbert  
VIDAL Vincent  
VIENS Patrice  
VILLANI Patrick  
VITON Jean-Michel  
VITTON Véronique  
VIEHWEGER Heide Elke  
VIVIER Eric  
XERRI Luc

### **PROFESSEUR DES UNIVERSITES**

ADALIAN Pascal  
AGHABABIAN Valérie  
BELIN Pascal  
CHABANNON Christian  
CHABRIERE Eric  
FERON François  
LE COZ Pierre  
LEVASSEUR Anthony  
RANJEVA Jean-Philippe  
SOBOL Hagay

### **PROFESSEUR CERTIFIE**

BRANDENBURGER Chantal

### **PRAG**

TANTI-HARDOUIN Nicolas

### **PROFESSEUR ASSOCIE DE MEDECINE GENERALE A MI-TEMPS**

ADNOT Sébastien  
FILIPPI Simon

### **PROFESSEUR ASSOCIE A TEMPS PARTIEL**

BURKHART Gary

## MAITRE DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

ACHARD Vincent ( <i>disponibilité</i> )	FABRE Alexandre	NINOVE Laetitia
ANGELAKIS Emmanouil	FOLETTI Jean- Marc	NOUGAIREDE Antoine
ATLAN Catherine ( <i>disponibilité</i> )	FOUILLOUX Virginie	OLLIVIER Matthieu
BARTHELEMY Pierre	FROMNOT Julien	OUDIN Claire
BARTOLI Christophe	GABORIT Bénédicte	OVAERT Caroline
BEGE Thierry	GASTALDI Marguerite	PAULMYER/LACROIX Odile
BELIARD Sophie	GELSI/BOYER Véronique	PERRIN Jeanne
BERBIS Julie	GIUSIANO Bernard	RANQUE Stéphane
BERGE-LEFRANC Jean-Louis	GIUSIANO COURCAMBECK Sophie	REY Marc
BEYER-BERJOT Laura	GONZALEZ Jean-Michel	ROBERT Philippe
BIRNBAUM David	GOURIET Frédérique	SABATIER Renaud
BONINI Francesca	GRAILLON Thomas	SARI-MINODIER Irène
BOUCRAUT Joseph	GRISOLI Dominique	SARLON-BARTOLI Gabrielle
BOULAMERY Audrey	GUENOUN MEYSSIGNAC Daphné	SAVEANU Alexandru
BOULLU/CIOCCA Sandrine	GUIDON Catherine	SECQ Véronique
BUFFAT Christophe	HAUTIER/KRAHN Aurélie	TOGA Caroline
CAMILLERI Serge	HRAIECH Sami	TOGA Isabelle
CARRON Romain	KASPI-PEZZOLI Elise	TROUSSE Delphine
CASSAGNE Carole	L'OLLIVIER Coralie	TUCHTAN-TORRENTS Lucile
CHAUDET Hervé	LABIT-BOUVIER Corinne	VALLI Marc
COZE Carole	LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina	VELY Frédéric
DADOUN Frédéric ( <i>disponibilité</i> )	LAGIER Aude ( <i>disponibilité</i> )	VION-DURY Jean
DALES Jean-Philippe	LAGOUANELLE/SIMEONI Marie-Claude	ZATTARA/CANNONI Hélène
DAUMAS Aurélie	LEVY/MOZZICONACCI Annie	
DEGEORGES/VITTE Joëlle	LOOSVELD Marie	
DEL VOLGO/GORI Marie-José	MANCINI Julien	
DELLIAUX Stéphane	MARY Charles	
DESPLAT/JEGO Sophie	MASCAUX Céline	
DEVEZE Arnaud ( <i>Disponibilité</i> )	MAUES DE PAULA André	
DUBOURG Grégory	MILLION Matthieu	
DUFOUR Jean-Charles	MOTTOLA GHIGO Giovanna	
EBBO Mikaël	NGUYEN PHONG Karine	

## MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

(mono-appartenants)

ABU ZINEH Mohammad	DEGIOANNI/SALLE Anna	POGGI Marjorie
BARBACARU/PERLES T. A.	DESNUES Benoît	RUEL Jérôme
BERLAND/BENHAIM Caroline		STEINBERG Jean-Guillaume
BOUCAULT/GARROUSTE Françoise	MARANINCHI Marie	THOLLON Lionel
BOYER Sylvie	MERHEJ/CHAUVEAU Vicky	THIRION Sylvie
COLSON Sébastien	MINVIELLE/DEVICTOR Bénédicte	VERNA Emeline

## MAITRE DE CONFERENCES DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

GENTILE Gaëtan

## MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DE MEDECINE GENERALE à MI-TEMPS

BARGIER Jacques  
BONNET Pierre-André  
CALVET-MONTREDON Céline  
GUIDA Pierre  
JANCZEWSKI Aurélie

## MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE à MI-TEMPS

REVIS Joana

## MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE à TEMPS-PLEIN

TOMASINI Pascale

**PROFESSEURS DES UNIVERSITES et MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS**  
**PROFESSEURS ASSOCIES, MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES mono-appartenants**

**ANATOMIE 4201**

CHAMPSAUR Pierre (PU-PH)  
LE CORROLLER Thomas (PU-PH)  
PIRRO Nicolas (PU-PH)

GUENOUN-MEYSSIGNAC Daphné (MCU-PH)  
*LAGIER Aude (MCU-PH) disponibilité*

THOLLON Lionel (MCF) (60ème section)

**ANATOMIE ET CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES 4203**

CHARAFE/JAUFFRET Emmanuelle (PU-PH)  
DANIEL Laurent (PU-PH)  
FIGARELLA/BRANGER Dominique (PU-PH)  
GARCIA Stéphane (PU-PH)  
XERRI Luc (PU-PH)

DALES Jean-Philippe (MCU-PH)  
GIUSIANO COURCAMBECK Sophie (MCU PH)  
LABIT/BOUVIER Corinne (MCU-PH)  
MAUES DE PAULA André (MCU-PH)  
SECQ Véronique (MCU-PH)

**ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE ;  
MEDECINE URGENCE 4801**

ALBANESE Jacques (PU-PH)  
BRUDER Nicolas (PU-PH)  
KERBAUL François (PU-PH)  
LEONE Marc (PU-PH)  
*MARTIN Claude (PU-PH) Surnombre*  
MICHEL Fabrice (PU-PH)  
MICHELET Pierre (PU-PH)  
VELLY Lionel (PU-PH)

GUIDON Catherine (MCU-PH)

**ANGLAIS 11**

BRANDENBURGER Chantal (PRCE)

BURKHART Gary (PAST)

**BIOLOGIE ET MEDECINE DU DEVELOPPEMENT  
ET DE LA REPRODUCTION ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5405**

METZLER/GUILLEMAIN Catherine (PU-PH)

PERRIN Jeanne (MCU-PH)

**BIOPHYSIQUE ET MEDECINE NUCLEAIRE 4301**

GUEDJ Eric (PU-PH)  
GUYE Maxime (PU-PH)  
*MUNDLER Olivier (PU-PH) Surnombre*  
TAIEB David (PU-PH)

BELIN Pascal (PR) (69ème section)  
RANJEVA Jean-Philippe (PR) (69ème section)

CAMMILLERI Serge (MCU-PH)  
VION-DURY Jean (MCU-PH)

BARBACARU/PERLES Téodora Adriana (MCF) (69ème section)

**BIOSTATISTIQUES, INFORMATIQUE MEDICALE  
ET TECHNOLOGIES DE COMMUNICATION 4604**

*CLAVERIE Jean-Michel (PU-PH) Surnombre*  
GAUDART Jean (PU-PH)  
GIORGI Roch (PU-PH)

CHAUDET Hervé (MCU-PH)  
DUFOUR Jean-Charles (MCU-PH)

**ANTHROPOLOGIE 20**

ADALIAN Pascal (PR)

DEGIOANNI/SALLE Anna (MCF)  
VERNA Emeline (MCF)

**BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE ; HYGIENE HOSPITALIERE 4501**

CHARREL Rémi (PU PH)  
DRANCOURT Michel (PU-PH)  
FENOLLAR Florence (PU-PH)  
FOURNIER Pierre-Edouard (PU-PH)  
NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier (PU-PH)  
LA SCOLA Bernard (PU-PH)  
RAOULT Didier (PU-PH)

ANGELAKIS Emmanouil (MCU-PH)  
DUBOURG Grégory (MCU-PH)  
GOURIET Frédérique (MCU-PH)  
NOUGAIREDE Antoine (MCU-PH)  
NINOVE Laetitia (MCU-PH)

CHABRIERE Eric (PR) (64ème section)  
LEVASSEUR Anthony (PR) (64ème section)  
DESNUES Benoit (MCF) ( 65ème section )  
MERHEJ/CHAUVEAU Vicky (MCF) (87ème section)

**BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE 4401**

BARLIER/SETTI Anne (PU-PH)  
*ENJALBERT Alain (PU-PH) Surnombre*  
GABERT Jean (PU-PH)  
GUIEU Régis (PU-PH)  
OUAFIK L'Houcine (PU-PH)

BUFFAT Christophe (MCU-PH)  
FROMNOT Julien (MCU-PH)  
MOTTOLA GHIGO Giovanna (MCU-PH)  
SAVEANU Alexandru (MCU-PH)

**BIOLOGIE CELLULAIRE 4403**

ROLL Patrice (PU-PH)

GASTALDI Marguerite (MCU-PH)  
KASPI-PEZZOLI Elise (MCU-PH)  
LEVY-MOZZICONNACCI Annie (MCU-PH)

**CARDIOLOGIE 5102**

AVIERINOS Jean-François (PU-PH)  
BONELLO Laurent (PU PH)  
BONNET Jean-Louis (PU-PH)  
CUISSSET Thomas (PU-PH)  
DEHARO Jean-Claude (PU-PH)  
FRANCESCHI Frédéric (PU-PH)  
HABIB Gilbert (PU-PH)  
PAGANELLI Franck (PU-PH)  
THUNY Franck (PU-PH)

**CHIRURGIE DIGESTIVE 5202**

BERDAH Stéphane (PU-PH)  
HARDWIGSEN Jean (PU-PH)  
*LE TREUT Yves-Patrice (PU-PH) Surnombre*  
SIELEZNEFF Igor (PU-PH)

BEYER-BERJOT Laura (MCU-PH)

**CHIRURGIE GENERALE 5302**

GIUSIANO Bernard (MCU-PH)  
MANCINI Julien (MCU-PH)

ABU ZAINEH Mohammad (MCF) (5ème section)  
BOYER Sylvie (MCF) (5ème section)

**CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE 5002**

ARGENSON Jean-Noël (PU-PH)  
BLONDEL Benjamin (PU-PH)  
CURVALE Georges (PU-PH)  
FLECHER Xavier (PU-PH)  
PARRATTE Sébastien (PU-PH)  
ROCHWERGER Richard (PU-PH)  
TROPIANO Patrick (PU-PH)

OLLIVIER Matthieu (MCU-PH)

**CANCEROLOGIE ; RADIOTHERAPIE 4702**

BERTUCCI François (PU-PH)  
CHINOT Olivier (PU-PH)  
COWEN Didier (PU-PH)  
DUFFAUD Florence (PU-PH)  
GONCALVES Anthony (PU-PH)  
HOUVENAEGHEL Gilles (PU-PH)  
LAMBAUDIE Eric (PU-PH)  
MARANINCHI Dominique (PU-PH) *Surnombre*  
SALAS Sébastien (PU-PH)  
VIENS Patrice (PU-PH)

SABATIER Renaud (MCU-PH)

**CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIOVASCULAIRE 5103**

COLLART Frédéric (PU-PH)  
D'JOURNO Xavier (PU-PH)  
DODDOLI Christophe (PU-PH)  
GARIBOLDI Vlad (PU-PH)  
MACE Loïc (PU-PH)  
THOMAS Pascal (PU-PH)

FOUILLOUX Virginie (MCU-PH)  
GRISOLI Dominique (MCU-PH)  
TROUSSE Delphine (MCU-PH)

**CHIRURGIE VASCULAIRE ; MEDECINE VASCULAIRE 5104**

ALIMI Yves (PU-PH)  
AMABILE Philippe (PU-PH)  
BARTOLI Michel (PU-PH)  
MAGNAN Pierre-Edouard (PU-PH)  
PIQUET Philippe (PU-PH)

SARLON-BARTOLI Gabrielle (MCU-PH)

**HISTOLOGIE, EMBRYOLOGIE ET CYTOGENETIQUE 4202**

GRILLO Jean-Marie (PU-PH) *Surnombre*  
LEPIDI Hubert (PU-PH)

ACHARD Vincent (MCU-PH) *disponibilité*  
PAULMYER/LACROIX Odile (MCU-PH)

**DERMATOLOGIE - VENEREOLOGIE 5003**

BERBIS Philippe (PU-PH)  
GAUDY/MARQUESTE Caroline (PU-PH)  
GROB Jean-Jacques (PU-PH)  
RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth (PU-PH)

**DUSI**

COLSON Sébastien (MCF)

**ENDOCRINOLOGIE ,DIABETE ET MALADIES METABOLIQUES ;  
GYNECOLOGIE MEDICALE 5404**

BRUE Thierry (PU-PH)  
CASTINETTI Frédéric (PU-PH)

**EPIDEMIOLOGIE, ECONOMIE DE LA SANTE ET PREVENTION 4601**

AUQUIER Pascal (PU-PH)  
BOYER Laurent (PU-PH)  
CHABOT Jean-Michel (PU-PH)  
GENTILE Stéphanie (PU-PH)  
SAMBUC Roland (PU-PH) *Surnombre*  
THIRION Xavier (PU-PH)

DELPERO Jean-Robert (PU-PH)  
MOUTARDIER Vincent (PU-PH)  
SEBAG Frédéric (PU-PH)  
TURRINI Olivier (PU-PH)

BEGE Thierry (MCU-PH)  
BIRNBAUM David (MCU-PH)

**CHIRURGIE INFANTILE 5402**

GUYSS Jean-Michel (PU-PH)  
JOUVE Jean-Luc (PU-PH)  
LAUNAY Franck (PU-PH)  
MERRROT Thierry (PU-PH)  
VIEHWEGER Heide Elke (PU-PH)

**CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET STOMATOLOGIE 5503**

CHOSSEGROS Cyrille (PU-PH)  
GUYOT Laurent (PU-PH)

FOLETTI Jean-Marc (MCU-PH)

**CHIRURGIE PLASTIQUE,**

**RECONSTRUCTRICE ET ESTHETIQUE ; BRÛOLOGIE 5004**

CASANOVA Dominique (PU-PH)  
LEGRE Régis (PU-PH)

HAUTIER/KRAHN Aurélie (MCU-PH)

**GASTROENTEROLOGIE ; HEPATOLOGIE ; ADDICTOLOGIE 5201**

BARTHET Marc (PU-PH)  
BERNARD Jean-Paul (PU-PH)  
BOTTA-FRIDLUND Danielle (PU-PH)  
DAHAN-ALCARAZ Laetitia (PU-PH)  
GEROLAMI-SANTANDREA René (PU-PH)  
GRANDVAL Philippe (PU-PH)  
GRIMAUD Jean-Charles (PU-PH)  
SEITZ Jean-François (PU-PH)  
VITTON Véronique (PU-PH)

GONZALEZ Jean-Michel (MCU-PH)

**GENETIQUE 4704**

BEROUD Christophe (PU-PH)  
KRAHN Martin (PU-PH)  
LEVY Nicolas (PU-PH)  
MONCLA Anne (PU-PH)  
SARLES/PHILIP Nicole (PU-PH)

NGYUEN Karine (MCU-PH)  
TOGA Caroline (MCU-PH)  
ZATTARA/CANNONI Hélène (MCU-PH)

**GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5403**

AGOSTINI Aubert (PU-PH)  
BOUBLI Léon (PU-PH)  
BRETTELLE Florence (PU-PH)  
CARCOPINO-TUSOLI Xavier (PU-PH)  
COURBIERE Blandine (PU-PH)  
CRAVELLO Ludovic (PU-PH)  
D'ERCOLE Claude (PU-PH)



BERBIS Julie (MCU-PH)  
LAGOUANELLE/SIMEONI Marie-Claude (MCU-PH)

MINVIELLE/DEVICTOR Bénédicte (MCF)(06ème section)  
TANTI-HARDOUIN Nicolas (PRAG)

#### **IMMUNOLOGIE 4703**

KAPLANSKI Gilles (PU-PH)  
MEGE Jean-Louis (PU-PH)  
OLIVE Daniel (PU-PH)  
VIVIER Eric (PU-PH)

FERON François (PR) (69ème section)

BOUCRAUT Joseph (MCU-PH)  
DEGEORGES/VITTE Joëlle (MCU-PH)  
DESPLAT/JEGO Sophie (MCU-PH)  
ROBERT Philippe (MCU-PH)  
VELY Frédéric (MCU-PH)

BOUCAULT/GARROUSTE Françoise (MCF) 65ème section)

#### **MALADIES INFECTIEUSES ; MALADIES TROPICALES 4503**

BROUQUI Philippe (PU-PH)  
LAGIER Jean-Christophe (PU-PH)  
PAROLA Philippe (PU-PH)  
STEIN Andréas (PU-PH)

MILLION Matthieu (MCU-PH)

#### **MEDECINE INTERNE ; GERIATRIE ET BIOLOGIE DU VIEILLISSEMENT ; MEDECINE GENERALE ; ADDICTOLOGIE 5301**

BONIN/GUILLAUME Sylvie (PU-PH)  
DISDIER Patrick (PU-PH)  
DURAND Jean-Marc (PU-PH)  
*FRANCES Yves (PU-PH) Surnombre*  
GRANEL/REY Brigitte (PU-PH)  
HARLE Jean-Robert (PU-PH)  
ROSSI Pascal (PU-PH)  
SCHLEINITZ Nicolas (PU-PH)

EBBO Mikael (MCU-PH)

GENTILE Gaëtan (MCF Méd. Gén. Temps plein)

ADNOT Sébastien (PR associé Méd. Gén. à mi-temps)  
FILIPPI Simon (PR associé Méd. Gén. à mi-temps)

BARGIER Jacques (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)  
BONNET Pierre-André (MCF associé Méd. Gén à mi-temps)  
CALVET-MONTREDON Céline (MCF associé Méd. Gén. à temps plein)  
GUIDA Pierre (MCF associé Méd. Gén. à mi-temps)  
JANCZEWSKI Aurélie (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

#### **NUTRITION 4404**

DARMON Patrice (PU-PH)  
RACCAH Denis (PU-PH)  
VALERO René (PU-PH)

*ATLAN Catherine (MCU-PH) disponibilité*  
BELIARD Sophie (MCU-PH)

MARANINCHI Marie (MCF) (66ème section)

#### **ONCOLOGIE 65 (BIOLOGIE CELLULAIRE)**

CHABANNON Christian (PR) (66ème section)  
SOBOL Hagay (PR) (65ème section)

#### **OPHTALMOLOGIE 5502**

DENIS Danièle (PU-PH)  
HOFFART Louis (PU-PH)  
MATONTI Frédéric (PU-PH)  
*RIDINGS Bernard (PU-PH) Surnombre*

#### **HEMATOLOGIE ; TRANSFUSION 4701**

BLAISE Didier (PU-PH)  
COSTELLO Régis (PU-PH)  
CHIARONI Jacques (PU-PH)  
GILBERT/ALESSI Marie-Christine (PU-PH)  
MORANGE Pierre-Emmanuel (PU-PH)  
VEY Norbert (PU-PH)

GELSI/BOYER Véronique (MCU-PH)  
LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina (MCU-PH)  
LOOSVELD Marie (MCU-PH)

POGGI Marjorie (MCF) (64ème section)

#### **MEDECINE LEGALE ET DROIT DE LA SANTE 4603**

LEONETTI Georges (PU-PH)  
PELISSIER/ALICOT Anne-Laure (PU-PH)  
PIERCECCHI/MARTI Marie-Dominique (PU-PH)

BARTOLI Christophe (MCU-PH)  
TUCHANT-TORRENTS Lucile (MCU-PH)

BERLAND/BENHAIM Caroline (MCF) (1ère section)

#### **MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION 4905**

BENSOUSSAN Laurent (PU-PH)  
VITON Jean-Michel (PU-PH)

#### **MEDECINE ET SANTE AU TRAVAIL 4602**

LEHUCHER/MICHEL Marie-Pascale (PU-PH)

BERGE-LEFRANC Jean-Louis (MCU-PH)  
SARI/MINODIER Irène (MCU-PH)

#### **NEPHROLOGIE 5203**

*BERLAND Yvon (PU-PH) Surnombre*  
BRUNET Philippe (PU-PH)  
BURTEY Stéphanne (PU-PH)  
DUSSOL Bertrand (PU-PH)  
JOURDE CHICHE Noémie (PU PH)  
MOAL Valérie (PU-PH)

#### **NEUROCHIRURGIE 4902**

DUFOUR Henry (PU-PH)  
FUENTES Stéphane (PU-PH)  
REGIS Jean (PU-PH)  
ROCHE Pierre-Hugues (PU-PH)  
SCAVARDA Didier (PU-PH)

CARRON Romain (MCU PH)  
GRAILLON Thomas (MCU PH)

#### **NEUROLOGIE 4901**

ATTARIAN Sharham (PU PH)  
AUDOIN Bertrand (PU-PH)  
AZULAY Jean-Philippe (PU-PH)  
CECCALDI Mathieu (PU-PH)  
EUSEBIO Alexandre (PU-PH)  
FELICIAN Olivier (PU-PH)  
PELLETIER Jean (PU-PH)

#### **PEDOPSYCHIATRIE; ADDICTOLOGIE 4904**

DA FONSECA David (PU-PH)  
POINSO François (PU-PH)

**OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE 5501**

DESSI Patrick (PU-PH)  
FAKHRY Nicolas (PU-PH)  
GIOVANNI Antoine (PU-PH)  
LAVIEILLE Jean-Pierre (PU-PH)  
NICOLLAS Richard (PU-PH)  
TRIGLIA Jean-Michel (PU-PH)

DEVEZE Arnaud (MCU-PH) Disponibilité

REVIS Joana (MAST) (Orthophonie) (7ème Section)

**PARASITOLOGIE ET MYCOLOGIE 4502**

DESSEIN Alain (PU-PH) Surnombre

CASSAGNE Carole (MCU-PH)  
L'OLLIVIER Coralie (MCU-PH)  
MARY Charles (MCU-PH)  
RANQUE Stéphane (MCU-PH)  
TOGA Isabelle (MCU-PH)

**PEDIATRIE 5401**

ANDRE Nicolas (PU-PH)  
CHAMBOST Hervé (PU-PH)  
DUBUS Jean-Christophe (PU-PH)  
GIRAUD/CHABROL Brigitte (PU-PH)  
MICHEL Gérard (PU-PH)  
MILH Mathieu (PU-PH)  
REYNAUD Rachel (PU-PH)  
SARLES Jacques (PU-PH)  
TSIMARATOS Michel (PU-PH)

COZE Carole (MCU-PH)  
FABRE Alexandre (MCU-PH)  
OUDIN Claire (MCU-PH)  
OVAERT Caroline (MCU-PH)

**PSYCHIATRIE D'ADULTES ; ADDICTOLOGIE 4903**

BAILLY Daniel (PU-PH)  
LANCON Christophe (PU-PH)  
NAUDIN Jean (PU-PH)

**CHOLOGIE - PSYCHOLOGIE CLINIQUE, PSYCHOLOGIE SOCIALE 16**

AGHABABIAN Valérie (PR)

**RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE 4302**

BARTOLI Jean-Michel (PU-PH)  
CHAGNAUD Christophe (PU-PH)  
CHAUMOITRE Kathia (PU-PH)  
GIRARD Nadine (PU-PH)  
GORINCOUR Guillaume (PU-PH)  
JACQUIER Alexis (PU-PH)  
MOULIN Guy (PU-PH)  
PANUEL Michel (PU-PH)  
PETIT Philippe (PU-PH)  
VAROQUAUX Arthur Damien (PU-PH)  
VIDAL Vincent (PU-PH)

**REANIMATION MEDICALE ; MEDECINE URGENCE 4802**

GAINNIER Marc (PU-PH)  
GERBEAUX Patrick (PU-PH)  
PAPAZIAN Laurent (PU-PH)  
ROCH Antoine (PU-PH)

HRAIECH Sami (MCU-PH)

**RHUMATOLOGIE 5001**

GUIS Sandrine (PU-PH)  
LAFFORGUE Pierre (PU-PH)  
PHAM Thao (PU-PH)  
ROUDIER Jean (PU-PH)

**PHARMACOLOGIE FONDAMENTALE -  
PHARMACOLOGIE CLINIQUE; ADDICTOLOGIE 4803**

BLIN Olivier (PU-PH)  
FAUGERE Gérard (PU-PH) Surnombre  
MICALLEF/ROLL Joëlle (PU-PH)  
SIMON Nicolas (PU-PH)

BOULAMERY Audrey (MCU-PH)  
VALLI Marc (MCU-PH)

**PHILOSOPHIE 17**

LE COZ Pierre (PR) (17ème section)

**PHYSIOLOGIE 4402**

BARTOLOMEI Fabrice (PU-PH)  
BREGÉON Fabienne (PU-PH)  
MEYER/DUTOUR Anne (PU-PH)  
TREBUCHON/DA FONSECA Agnès (PU-PH)

BARTHELEMY Pierre (MCU-PH)  
BONINI Francesca (MCU-PH)  
BOULLU/CIOCCA Sandrine (MCU-PH)  
DADOIN Frédéric (MCU-PH) (disponibilité)  
DEL VOLGO/GORI Marie-José (MCU-PH)  
DELLIAUX Stéphane (MCU-PH)  
GABORIT Bénédicte (MCU-PH)  
REY Marc (MCU-PH)

LIMERAT/BOUDOURESQUE Françoise (MCF) (40ème section) Retraite 1/5/2018  
RUEL Jérôme (MCF) (69ème section)  
STEINBERG Jean-Guillaume (MCF) (66ème section)  
THIRION Sylvie (MCF) (66ème section)

**PNEUMOLOGIE; ADDICTOLOGIE 5101**

ASTOUL Philippe (PU-PH)  
BARLESI Fabrice (PU-PH)  
CHANEZ Pascal (PU-PH)  
CHARPIN Denis (PU-PH) Surnombre  
GREILLIER Laurent (PU-PH)  
REYNAUD/GAUBERT Martine (PU-PH)

MASCAUX Céline (MCU-PH)

TOMASINI Pascale (Maitre de conférences associé des universités)

**THERAPEUTIQUE; MEDECINE D'URGENCE; ADDICTOLOGIE 4804**

AMBROSI Pierre (PU-PH)  
BARTOLIN Robert (PU-PH) Surnombre  
VILLANI Patrick (PU-PH)

DAUMAS Aurélie (MCU-PH)

**UROLOGIE 5204**

BASTIDE Cyrille (PU-PH)  
KARSENTY Gilles (PU-PH)  
LECHEVALLIER Eric (PU-PH)  
ROSSI Dominique (PU-PH)

# **REMERCIEMENTS**

## *Aux membres du jury*

### **A Monsieur le Professeur René VALERO,**

Qui m'a fait l'honneur de présider ce jury, je vous remercie de l'attention que vous porterez sur mon travail. C'est un honneur d'avoir pu passer dans votre service et bénéficier de votre pédagogie et gentillesse.

Veillez trouver ici l'expression de ma profonde et respectueuse reconnaissance.

### **A ma directrice de thèse Madame le Dr Sophie BELIARD,**

Qui m'a fait confiance pour ce sujet si intéressant. Merci d'avoir accepté de diriger ce travail à mes côtés. Merci pour ta patience, tes conseils avisés, ta gentillesse et ta disponibilité. Merci pour tout.

### **A Madame le Dr Bénédicte GABORIT,**

Pour avoir accepté d'être membre de ce jury de thèse et pour le regard que vous porterez sur ce travail.

Veillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance.

### **A Monsieur le Dr Michel GARNIER,**

Pour avoir accepté d'être membre de ce jury de thèse et pour votre aide au cours des réunions de formation (ainsi que votre humour).

Veillez trouver ici l'expression de ma profonde reconnaissance.

### **A Monsieur le Dr Wilfrid GUARDIGLI,**

Pour avoir accepté de faire partie de ce jury de thèse et m'avoir ouvert les portes de votre cabinet pendant ma maîtrise de stage : merci pour vos enseignements, votre patience, vos conseils, votre accueil bienveillant avec Evelyne, nos échanges sur l'actualité politico-sociétale...Un immense merci.

## *Mais également,*

### **A Monsieur le Dr Martin Blachier,**

pour votre relecture et vos remarques avisées sur notre questionnaire. Soyez assuré de ma profonde reconnaissance.

### **Aux Médecins Généralistes** ayant accepté de répondre à mon questionnaire.

Veillez trouver ici l'expression de ma sincère reconnaissance.

Aux médecins et services hospitaliers qui m'ont accompagné durant l'internat :

A L'équipe du Dr Jean Marie Vailloud à Valmante, merci de m'avoir accueilli à Marseille et chouchouté en tant que 1<sup>ère</sup> interne. Le départ a été douloureux et je n'oublierai jamais ce 1<sup>er</sup> semestre avec vous.

Au service du Pr Reynaud-Gaubert et aux supers co-internes (« Pr Coiffard », JB et Julie) ; aux équipes des urgences de Ste Musse à Toulon, un immense merci pour la formation dans la bonne humeur malgré la cadence infernale.

Aux équipes du service du Pr Valéro à la Conception à Marseille, merci pour ce dernier semestre, mention spéciale à nos 2 « assistantes » Manon et Léa pour leur aide et les rires en pause-terrasse !

A Eva, merci pour ton amitié, ton humour et tes enseignements lors de nos jeudis réguliers, je te souhaite plein de bonnes choses pour la suite.

A mes amis,

Aux copines du lycée Camille et Marina (CMC), les repas de classe au petit Bayonne sont loin maintenant mais vous êtes toujours présentes et j'en suis ravie.

A Justine, Dédé et Chantal, à ton tour bientôt Juju !

A Vaninou, merci pour ton amitié si précieuse, pour tous nos souvenirs de Bordeaux, diners-balcon à discuter des heures, étés à Hossegor. Vivement la suite des aventures...

Aux copains doublants : Gaby, Marianne, Flo et Amo, Lulu, Sham's et Romain, Les feugouzes, Adyl, Germain, Vincent, plein de souvenirs ensemble et encore beaucoup d'autres à venir.

A Camille (ou Métap), merci d'être là à chaque moment malgré notre tour de France.

A la Team de l'externat (les Cons Frères) : Alex ma sous colleuse et clubbeuse préférée, Kevin, Max et Marie, Nonos, Oi-oir, Simon, Alison (et la petite Zoé), Marie-Jo.... Pas assez de lignes pour vous décrire et vous dire combien je vous aime.

A l'équipe ballon ovale/tauromachie : François, Matthio, Marquette, Julie, Luis, j'espère qu'il y aura encore beaucoup de retrouvailles en rouge (ou bleu) et blanc !

A la team des marseillaises : Marinou ma compatriote exilée et collocatrice depuis les débuts (merci d'avoir été là auprès de moi ces dernières années), Mady, Abi, Mario, Marine, Charly, et la petite nouvelle Dianou, tant de bons moments avec vous qui ont

rendu cet internat exceptionnel, merci les filles, vous me manquez énormément, les soirées n'ont pas la même saveur sans vous, vivement dans 6 mois !

Aux copains : Patoche, Cricri, Sylvain, Toby, allez l'OM !

Aux copains d'internat : Laure, Justine, Lyla, TR, Victoire, Guillaume et Xavier (et à nos fous rires aux urgences) même si l'on n'arrive pas à se voir autant qu'on le voudrait !

Aux marseillais qui nous ont accueilli, Ugo, Charlotte, Marine, Lisa, Karim. Merci !

Aux tourangeaux qui font maintenant partie de ma vie : Myriam et Pierre (et ... Léon ?), Victor, PH, Margaux, Popo et Fred, Irène et Théo, Anaïs et Nico, merci pour votre accueil et cette nouvelle vie tourangelle (promis j'arrêteraï de râler sur la météo).

### A ma famille,

A Véronique, Léa, Laurent, Delphine, Jules et Elettra, merci de m'avoir accueilli dans la famille.

A Anne Flore, Marie Jo et Bastien, merci pour votre amitié, votre soutien en médecine durant les débuts difficiles, j'ai une pensée toute particulière pour Bertrand aujourd'hui.

A Mamie Rose, et Pierre, merci pour ton soutien et ton amour inconditionnel, je sais que tu penses à moi aujourd'hui de Nérac et j'espère te rendre un peu fier.

A ma tante Françoise, pour son amour et son soutien, à mon oncle Laurent, pour ses conseils et son hyperactivité, et aux cousins, Pauline, Pierre-Adrien et Gauthier, je vous aime fort.

A mes grands-parents de Capbreton, votre absence est toujours très difficile et vous nous manquez beaucoup. Je pense que vous auriez été fiers aujourd'hui et j'aurais toujours le regret que vous ne soyez pas là pour la fin du chapitre.

A mon frère Vincent, merci pour ta joie de vivre, ton aide précieuse pour les footings ou les réceptions Fêtes de Bayonne à la maison... Je suis très heureuse pour toi pour ta nouvelle vie espagnole et je sais que tu vas réussir !

A mon frère Bastien, merci pour ta gentillesse et ta générosité, je suis admirative de ton courage pour mener de front entreprise et études dans ta vie parisienne ... Je vous souhaite tout le meilleur pour toi et Mathilde.

Vous êtes les petits frères rêvés. Je vous aime tellement.

A mon papa, Daniel, merci de m'avoir transmis le goût du travail, merci pour les sacrifices qui nous ont permis de réaliser ce dont nous avons envie, pour tes petites préparations mentales (« N'aie peur de rien »), et pour ta relecture attentive. Je suis très fière de toi et j'espère que tu le seras aussi aujourd'hui.

A ma maman, Joëlle, ma confidente et modèle, merci pour tout ce que tu m'as apporté, ta présence rassurante, tout le temps que tu nous as accordé, tes conseils toujours judicieux, ta générosité. Je ne sais pas ce que je serais sans toi.

C'est grâce à vous 2 si j'en suis arrivée là, merci pour votre amour et votre soutien inconditionnel. Je vous aime tellement.

A Matthieu, j'ai beaucoup de chance de t'avoir, merci d'être là, de me faire rire, de me supporter au quotidien, de me suivre dans mes envies et mes rêves, et de m'avoir épaulé durant ce travail que je n'aurais pas réussi sans toi (même si cela aura valu quelques soupirs ^^). Il me tarde de continuer notre chemin ensemble et voir ce que la vie nous réserve...pour 2018 et après. Je t'aime.

## **LISTE DES ABREVIATIONS**

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

APO : Apo lipoprotéine

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CT : Cholesterol Total

CV : Cardiovasculaire

DLCN : Dutch Lipid Clinic Network

DPC: Développement Professionnel Continu

EAS: European Atherosclerosis Society

ESC: European Society of Cardiology

FMC : Formation Médicale Continue

HF : Hypercholestérolémie Familiale

HDL-C : High Density Lipoprotein Cholesterol

IDE: Infirmier Diplômé d'Etat

IDL-C: Intermediate Density Lipoprotein Cholesterol

LDL-C: Low Density Lipoprotein Cholesterol

MEDPED: Make Early Diagnosis Prevent Early Death

NICE : National Institute for health and Care Excellence

NSFA : Nouvelle société Française d'Athérosclérose

OMS : Organisation mondiale pour la santé

PACA : Provence- Alpes -Côte -d'Azur

PCSK9 : Poproteine Convertase Subtilisine/Kexine de type 9

R-LDL-C: Récepteur aux LDL-C

TG: Triglycérides

URPS: Union Régionale des Professionnels de Santé

VLDL: Very Low Density Lipoprotein

# SOMMAIRE

<b>I. INTRODUCTION .....</b>	<b>3</b>
<b>A. MALADIES CARDIOVASCULAIRES .....</b>	<b>3</b>
1. Epidémiologie .....	3
2. Athérosclérose .....	3
3. Facteurs de risque cardiovasculaires .....	5
4. Risque cardiovasculaire .....	5
<b>B. DYSLIPIDEMIES .....</b>	<b>6</b>
1. Physiopathologie.....	6
2. Types de dyslipidémies .....	7
a) Hyperlipidémies primitives : .....	7
b) Hyperlipidémies secondaires : .....	8
<b>C. HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE .....</b>	<b>8</b>
1. Définition .....	8
2. Physiopathologie.....	9
3. Prévalence.....	9
4. Diagnostic .....	10
a) Clinique .....	10
b) Biologique .....	12
5. Complications cardiovasculaires.....	12
6. Outils diagnostiques.....	12
a) Critères du Make Early Diagnosis Prevent Early Death (MEDPED) Program.....	12
b) Critères du Simon Broome Registry .....	13
c) Critères du Dutch Lipid Clinic Network (DLCN) .....	14
7. Diagnostic génétique .....	15
8. Dépistage en cascade.....	15
9. Traitement .....	16
10. Recommandations et Modèles de soins .....	17
<b>D. PARCOURS DE SOINS .....</b>	<b>19</b>
1. Registre national .....	19
2. Projet expérimental FH .....	19
3. Projet expérimental DECHOL 13 .....	19
<b>E. HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE ET MEDECINE GENERALE.....</b>	<b>20</b>
<b>II. MATERIEL ET METHODE .....</b>	<b>21</b>
<b>A. ETUDE ET PROJET DECHOL 13 .....</b>	<b>21</b>
<b>B. POPULATION .....</b>	<b>22</b>
<b>C. QUESTIONNAIRES .....</b>	<b>22</b>
<b>D. RECUEIL DES DONNEES.....</b>	<b>23</b>
<b>E. ANALYSE STATISTIQUE.....</b>	<b>24</b>



<b>III. RESULTATS .....</b>	<b>25</b>
<b>A. CARACTERISTIQUES SOCIODEMOGRAPHIQUES .....</b>	<b>25</b>
1. Sexe.....	25
2. Âge.....	25
3. Milieu d'exercice.....	26
4. Activité.....	26
<b>B. MODE D'ENTREE DANS LE PARCOURS .....</b>	<b>26</b>
1. Information sur la réunion.....	26
2. Raisons de non-participation.....	27
3. Intérêt de la réunion.....	28
<b>C. MOTIVATIONS.....</b>	<b>29</b>
1. Problème de santé publique.....	29
2. Mieux dépister.....	29
3. Mieux traiter.....	30
4. Sensibiliser au dépistage génétique.....	30
5. Patients diagnostiqués HF.....	30
6. Confrères spécialistes.....	31
7. Documents du parcours.....	31
8. Interdisciplinarité.....	32
9. Compensation financière.....	32
10. Question facultative.....	33
<b>D. FREINS.....</b>	<b>34</b>
1. Connaissances suffisantes.....	34
2. Prévalence par rapport aux autres dyslipidémies.....	34
3. Pathologie de spécialiste.....	34
4. Manque d'intérêt du dépistage génétique.....	35
5. Manque de temps.....	35
6. Perte de vue du patient.....	36
7. Distance géographique au centre spécialisé.....	36
8. Communication difficile avec les services hospitaliers.....	37
9. Question facultative.....	37
<b>IV. DISCUSSION.....</b>	<b>39</b>
<b>V. CONCLUSION.....</b>	<b>46</b>
<b>VI. BIBLIOGRAPHIE.....</b>	<b>47</b>
<b>VII. ANNEXES.....</b>	<b>51</b>

# **I. INTRODUCTION**

## **A. MALADIES CARDIOVASCULAIRES**

### **1. Epidémiologie**

Les maladies cardiovasculaires (CV) sont la principale cause de décès dans le monde, et la deuxième en France après la mortalité par cancer : le nombre de décès qui leur imputable s'élève à environ 15 millions, soit 30% de la mortalité mondiale (1).

En France, cela représente 147 000 décès par an (27%) juste après les pathologies tumorales (30%) (2). Le coût des maladies CV représente dans notre pays 18% des dépenses médicamenteuses et 12 % des hospitalisations (3). Il s'agit du budget le plus important de consommation de soins et de biens médicaux.

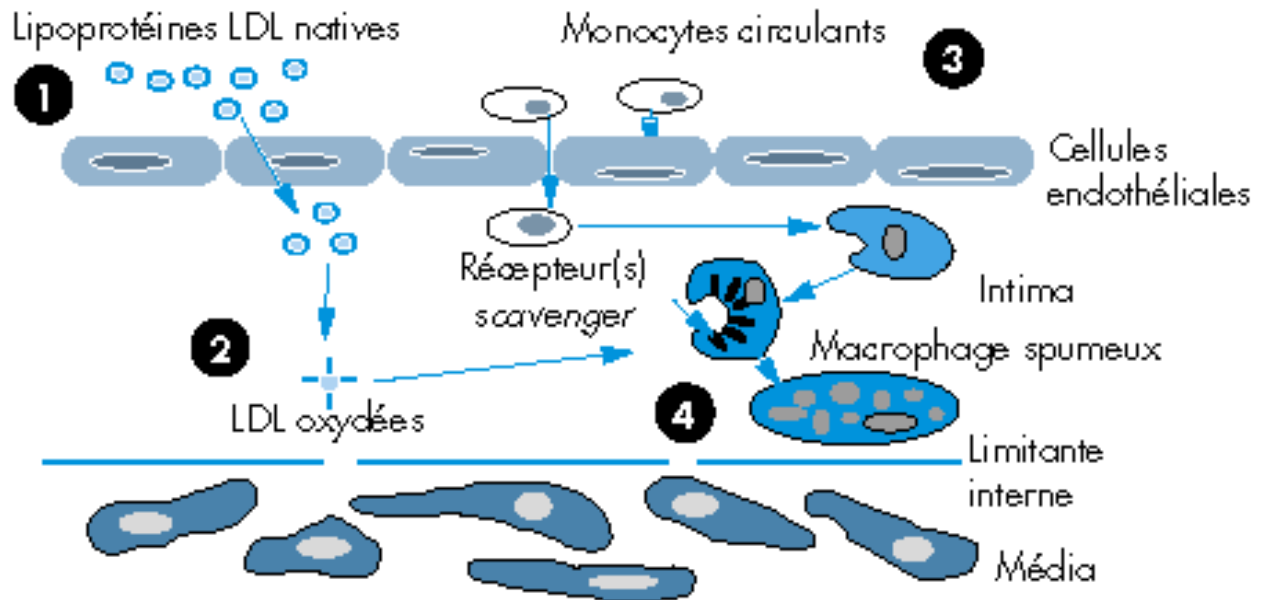
Les principales maladies CV sont les cardiopathies ischémiques, les accidents vasculaires cérébraux, et les artériopathies périphériques ayant en commun une physiopathologie liée à l'athérosclérose (3). Le risque CV est défini comme la probabilité de survenue d'un évènement CV majeur sur une période donnée. Les facteurs de risque principaux sont : les dyslipidémies, l'hypertension artérielle, le tabagisme, l'obésité, la sédentarité, ...

Au sein des dyslipidémies, l'hypercholestérolémie est fréquente avec 30% de la population française atteinte et constitue l'un des facteurs de risque majeurs d'athérosclérose.

### **2. Athérosclérose**

L'athérosclérose est définie depuis 1958 par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) : association variable de remaniement de la couche interne des artères de gros et moyen calibre , consistant en une accumulation de lipides, de glucides complexes, de sang et de produits sanguins, de tissu fibreux et de dépôts calcaires, le tout s'accompagnant de modifications de la média (4). Elle est une atteinte inflammatoire chronique d'origine multifactorielle et responsable des maladies CV. La figure 1 résume la physiopathologie de l'athérosclérose (5).

Figure 1 : Physiopathologie de l'athérosclérose



1. Pénétration et accumulation des Low Density Lipoprotein-Cholesterol (LDL-C) dans l'intima
2. Oxydation des LDL-C
3. Recrutement, margination et diapédèse des monocytes-macrophages
4. Captation des LDL-C oxydées par les macrophages par l'intermédiaire des récepteurs scavenger et transformation des macrophages en cellules spumeuses

### 3. Facteurs de risque cardiovasculaires

Ces facteurs sont multiples et sont classés en 2 groupes: non modifiables et modifiables (6) :

Tableau 1 : Facteurs de risque cardiovasculaires

<b>FACTEURS DE RISQUE NON MODIFIABLES</b>	<b>FACTEURS DE RISQUE MODIFIABLES</b>
<ul style="list-style-type: none"><li>- Homme &gt; 50 ans</li><li>- Femme &gt; 60 ans ou ménopausée</li><li>- Antécédents familiaux de maladie coronarienne précoce :<ul style="list-style-type: none"><li>• Infarctus du myocarde ou mort subite &lt; 55 ans chez le père/frère</li><li>• Infarctus du myocarde ou mort subite &lt; 65 ans chez la mère/sœur</li></ul></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Tabagisme en cours</li><li>- Hypercholestérolémie avec LDL-C élevé</li><li>- HDL-C &lt; 0,40 g/L</li><li>- Hypertension artérielle</li><li>- Diabète traité ou non (et syndrome métabolique)</li><li>- Obésité abdominale</li></ul>

LDL-C : Low Density Lipoprotein-Cholesterol, HDL-C : High Density Lipoprotein-Cholesterol

Les facteurs de risque modifiables constituent la cible des actions de prévention. Nous nous intéresserons dans la suite de ce travail uniquement aux hypercholestérolémies.

### 4. Risque cardiovasculaire

Les recommandations de 2016 éditées par l'European Society of Cardiology (ESC) ainsi que les dernières recommandations HAS de 2017 sur les dyslipidémies (7) préconisent l'utilisation de l'outil Systematic Coronary Risk Estimation (SCORE) qui évalue le risque CV à 10 ans (8). Celui-ci est classé en 4 niveaux de risque (faible, modéré, élevé et très élevé) (Annexe 1).

Cependant, cet outil n'est pas applicable pour les patients hypertendus sévères, diabétiques, insuffisants rénaux chroniques ou atteints d'hypercholestérolémie familiale car il entraîne une sous-estimation du risque CV .

## B. DYSLIPIDEMIES

### 1. Physiopathologie

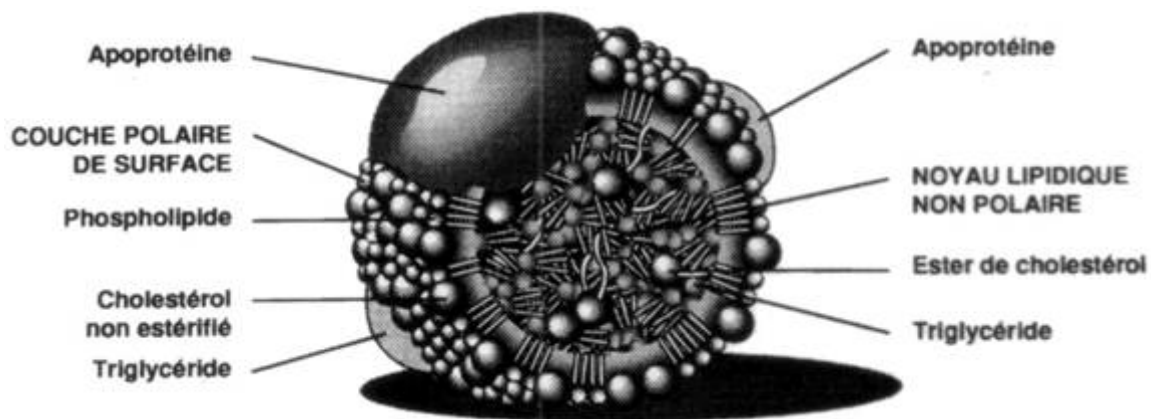
Les lipides sont une famille de molécules hydrophobes et sont véhiculés à travers l'organisme au sein de complexes macromoléculaires : les lipoprotéines.

Le cholestérol est un lipide membranaire amené, d'un part par voie exogène (alimentation) et, d'autre part, produit au niveau hépatique et intestinal (9).

La figure 2 représente la structure d'une lipoprotéine.

Les protéines des lipoprotéines (appelées Apo(lipo)protéines ou Apo), les enzymes lipolytiques, les protéines de transfert et les récepteurs cellulaires vont agir afin de transporter et distribuer les lipides au sein de l'organisme (9).

Figure 2 : Représentation schématique d'une lipoprotéine



Cinq classes de lipoprotéines sont identifiées avec au sein de chacune, une composition spécifique en lipoprotéines :

- Les chylomicrons : ApoB-48, Apo C, Apo E
- Les VLDL (VeryLow Density Lipoprotein) : Apo B100, Apo C, Apo E
- Les IDL (Intermediate Density Lipoprotein)
- Les LDL (Low Density Lipoproteins) : Apo B 100
- Les HDL (High Density Lipoproteins) : Apo A

Les chylomicrons vont permettre le transport du cholestérol d'origine endogène, les LDL-C et HDL-C le transport du cholestérol d'origine exogène.

## 2. Types de dyslipidémies

Dès 1956, Frederikson propose une classification des hyperlipoprotéinémies primitives, utilisée par l'OMS : elle est fondée sur les modifications électrophorétiques de la répartition des lipoprotéines (10). L'inconvénient de cette classification est la possibilité de variation du phénotype d'un jour à l'autre. De plus, l'électrophorèse n'est pas pratiquée systématiquement et ses données sont surtout qualitatives. Cette classification n'est presque plus utilisée.

Dès 1971, De Gennes propose une classification dans le souci de simplifier la classification internationale (11). Celle-ci est plus utilisée en France.

Les 2 classifications sont résumées dans le tableau 2.

### a) *Hyperlipidémies primitives :*

Tableau 2 : Classification des hyperlipidémies primitives

<b>Classification de De Gennes</b>	<b>Classification de Frederickson</b>	<b>Anomalies des lipoprotéines</b>
<b><u>HYPERCHOLESTEROLEMIE PURES :</u></b> - Hypercholestérolémie familiale - Hypercholestérolémie « polygénique »	IIa  IIa	↑ LDL
<b><u>HYPERTRIGLYCERIDEMIES PURES :</u></b> - Hyperchylomicronémie (exogène) - Hypertriglycéridémie endogène - Hypertriglycéridémie endogène et exogène	I  IV  V	↑ chylomicrons  ↑ VLDL  ↑ chylomicrons ↑ VLDL
<b><u>HYPERLIPIDEMIES MIXTES :</u></b> - Hyperlipidémie familiale combinée - Dys-béta-lipoprotéinémie familiale	IIb / IV  III	↑ LDL / ↑ VLDL  ↑ LDL ↑ bétaVLDL

LDL : Low density lipoprotein, VLDL : Very low density lipoprotein

b) *Hyperlipidémies secondaires :*

Plusieurs pathologies peuvent perturber la régulation des lipides et sont à éliminer avant de poser un diagnostic d'hyperlipidémie (Tableau 3).

Tableau 3 : Causes d'hyperlipidémies secondaires en fonction de l'élévation biologique

	<b>CAUSE SECONDAIRE</b>	<b>IATROGENIE</b>
<b>HYPERCHOLESTEROLEMIE</b>	Hypothyroïdie Syndrome néphrotique Cholestase	
<b>HYPERTRIGLYCERIDEMIE</b>	Insuffisance rénale chronique Infection par le VIH Exogénose	Corticoïdes Œstrogène (PO) Rétinoïdes Interféron alpha
<b>HYPERLIPIDEMIE MIXTE</b>	Hypothyroïdie Syndrome néphrotique	Ciclosporine

PO : per os

Le sujet de notre étude est la forme mono génique des hypercholestérolémies pures (IIa), c'est-à-dire l'Hypercholestérolémie Familiale (HF).

## **C. HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE**

### 1. Définition

L'Hypercholestérolémie Familiale (HF) est la forme la plus fréquente et la plus grave d'hyperlipidémie héréditaire.

La transmission est essentiellement autosomique dominante : la plupart des patients atteints héritent d'une anomalie de l'un des deux parents et sont ainsi hétérozygotes. Plus rarement, une personne peut hériter d'un déficit génétique de ses deux parents et être homozygote. Cette forme homozygote, responsable d'accident CV majeur dès l'adolescence, est exceptionnelle avec une prise en charge uniquement

dans des services très spécialisés (12).

L'HF est souvent confondue avec la forme la plus courante d'hypercholestérolémie de type polygénique commune (IIa) qui apparaît plus tardivement et répond bien aux mesures hygiéno diététiques (13).

## 2. Physiopathologie

L'HF est principalement due à des mutations portant sur le gène codant pour le récepteur aux LDL (R-LDL), le gène de l'Apo lipoprotéine B (ApoB) (principal composant protéique de la particule de LDL-C) ou, sur le gène codant pour l'enzyme PCSK9 (impliquée dans la dégradation du R-LDL pendant son recyclage cellulaire).

Ces mutations entraînent une altération du métabolisme des LDL-C, conduisant à des élévations permanentes de LDL-C et au développement d'athérosclérose de façon précoce (14).

## 3. Prévalence

Concernant la forme hétérozygote, l'HF a une prévalence estimée de 1/500 (15). Cependant, de récentes études réalisées aux Etats- Unis (16) , en Chine (17) et en Australie (18), l'estimeraient entre 1/200 à 1/400 (Tableau 4), ce qui signifierait que 30 millions d'individus dans le monde en sont atteints. Cette prévalence pourrait s'appliquer en France et serait de 1/286 (19).

Concernant la forme homozygote, la prévalence est de l'ordre de 1/300 000 donc plus rare (20,21). Compte tenu de la plus faible proportion d'homozygotes et du plus grand impact sur la santé publique de la forme hétérozygote, notre étude s'est concentrée sur cette dernière.

Certaines populations présentent un « effet gène fondateur », terme employé pour définir la diffusion d'une mutation génétique au sein d'une population donnée. La prévalence de l'HF est plus élevée dans ces communautés (entre 1/50 à 100) : chrétiens libanais, canadiens français, juifs Ashkenazes, et Afrikaners (15).

Malgré la prévalence élevée de l'HF, elle reste sous diagnostiquée et sous traitée (21) : seulement 1% des patients atteints d'HF seraient diagnostiqués en France. Ce chiffre est probablement sous-estimé mais reste très faible en comparaison avec d'autres pays européens (44% en Islande, 20% aux Pays-Bas, 15 % au Royaume-Uni) (23).



Tableau 4 : Estimation de la prévalence de l'HFhe dans différents pays (22)

AUTEUR, ANNEE	PAYS	POPULATION	AGE	PREVALENCE
<b>BENN, 2012</b>	Danemark	69,016	adultes	1/223
<b>SHI, 2014</b>	Chine	9,324	adultes	1/359 1/211
<b>SJOUKE, 2014</b>	Pays-bas	-	-	1/244
<b>WATTS, 2015</b>	Australie	10,904 7,318	adultes	1/353 1/229
<b>MILLER, 2015</b>	USA	1,320,581	adultes	1/345
<b>PANG, 2015</b>	Australie	1,602	enfants	1/267

#### 4. Diagnostic

##### a) *Clinique*

L'expression clinique de l'HF est souvent inexistante avant le premier évènement CV. Des dépôts extra vasculaires de cholestérol peuvent parfois être visibles, mais leur absence n'exclue pas le diagnostic.

Les xanthomes tendineux sont pathognomoniques de l'HF. Ils correspondent à un dépôt de cholestérol au niveau des tendons, plutôt symétriques, préférentiellement au niveau des tendons d'Achille, des tendons des extenseurs des doigts et plus rarement au niveau du tendon extenseur de l'hallux ou du tendon du triceps. Ils surviennent chez moins de 50% des patients.

Les xanthélasmas correspondent à un dépôt de cholestérol au niveau des paupières, le plus souvent symétriques. Ils sont moins typiques que les xanthomes tendineux et peuvent être présents en dehors de perturbation du bilan lipidique. Ils sont associés à un risque cardiovasculaire élevé, indépendamment des taux de LDL-C (24).

Les arcs cornéens correspondent à des dépôts de cholestérol intra cornéen et sont typiques de l'HF s'ils surviennent avant l'âge de 45 ans. Ils sont peu spécifiques chez la personne âgée.

La figure 3 illustre les différents signes cliniques pouvant être retrouvés.

Figure 3 : Signes cliniques d'HF (25)

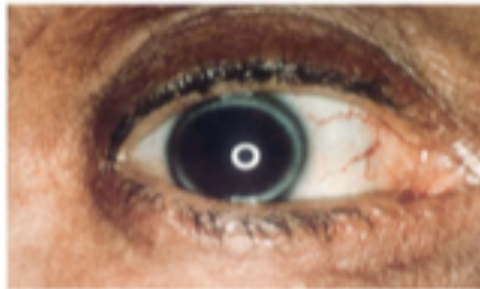
**Xanthomes  
tendineux  
(extenseurs)**



**Xanthomes  
tendineux  
(achilléens)**



**Arc cornéen**



**Xanthélasmas**



## *b) Biologique*

L'HF est caractérisée par une élévation du LDL-C dès la naissance : un taux de LDL-C > 1,9 g/L chez l'adulte et > 1,6 g/L chez l'enfant (entre 9 et 11 ans) observés sur 2 profils lipidiques différents. Les patients présentent souvent un taux supérieur à 2,2 g/L avec une variabilité chez l'adulte allant de 1,9 à 4 g/L (7). Une hypertriglycéridémie peut parfois être associée et ne doit pas conduire à une exclusion du diagnostic (7).

### 5. Complications cardiovasculaires

Les patients atteints d'HF, en comparaison avec les patients atteints d'hypercholestérolémie polygénique commune, développent des lésions d'athérosclérose de façon précoce et sévère compte tenu de leur exposition prolongée au taux de LDL-C élevé. Par rapport à un sujet non dyslipidémique, le risque cardiovasculaire est multiplié par 13 (26).

En effet, des évènements coronariens, mortels ou non, se produisent avant 50 ans chez la moitié des hommes et avant 60 ans chez un tiers des femmes (27). Par conséquent, les patients atteints d'HF sont considérés à haut risque CV dès la suspicion de diagnostic et le traitement hypolipémiant doit être instauré précocement.

### 6. Outils diagnostiques

Plusieurs outils basés sur les données cliniques et paracliniques ont été développés pour aider les praticiens à détecter les patients atteints d'HF (28) et les orienter vers une prise en charge spécialisée :

#### *a) Critères du Make Early Diagnosis Prevent Early Death (MEDPED) Program*

Très utilisés aux Etats-Unis, cette classification est basée sur des taux de cholestérol spécifiques à l'âge et liés aux antécédents familiaux du patient (Tableau 5).

Tableau 5 : Critères du MEDPED

AGE	Parent du 1 <sup>er</sup> degré (CT en g/L)	Parent du 2ème degré	Parent du 3ème degré	Population générale
< 20 ans	2,2	2,3	2,4	2,7
20-29 ans	2,4	2,5	2,6	2,9
30-39 ans	2,7	2,8	2,9	3,4
> 40 ans	2,9	3	3,1	3,6

CT : Cholestérol Total

b) Critères du Simon Broome Registry

Développés au Royaume-Uni et recommandés par le NICE (National Institute for Health and Clinical Excellence), ils comprennent les taux de cholestérol total (CT) et LDL-C, les caractéristiques cliniques, le diagnostic moléculaire et les antécédents familiaux. Ces éléments sont développés dans le tableau 6.

Tableau 6 : Critères du Registre Simon Broome

CRITERES DIAGNOSTIQUES	DESCRIPTION	DIAGNOSTIC
<b>A</b>	Mutation génétique conforme à l'HF	<b>Certain si :</b>
<b>B</b>	Bilan lipidique avec CT chez l'adulte > 2,90 g/L ou chez l'enfant LDL-C > 2,60 g/L	A et B, ou C
<b>C</b>	Xanthomes tendineux chez le patient ou chez un parent au 1 <sup>er</sup> ou 2ème degré	<b>Probable si :</b>
<b>D</b>	Antécédents familiaux d'IDM : < 60ans chez un parent du 1 <sup>er</sup> degré ou < 50ans chez un parent du 2ème degré	A et D Ou A et E
<b>E</b>	Antécédents familiaux d'augmentation du CT > 2,90 g/L chez un adulte du 1 <sup>er</sup> ou 2ème degré	

CT : Cholestérol Total, IDM : Infarctus Du Myocarde

c) Critères du Dutch Lipid Clinic Network (DLCN)

Ce score clinico biologique repose sur les mêmes éléments que les critères du Simon Broome. Un score total supérieur à 8 est considéré comme HF avérée, de 6 à 7 HF probable, et de 3 à 5 HF possible (Tableau 7). Les critères du DLCN sont les plus largement utilisés en Europe et Australasie en raison de leur sensibilité plus élevée (25).

Tableau 7 : Critères diagnostiques du Network de la Dutch Lipid Clinic

CRITERES		POINTS
<b>Antécédents familiaux</b>	Parent au 1 <sup>er</sup> degré avec :	
	- Maladie coronarienne ou vasculaire prématurée (homme < 55 ans, femme < 60 ans)	1
	- LDL-C > 95 <sup>e</sup> percentile	1
	- Xanthomes tendineux et/ou arc cornéen	2
<b>Antécédents personnels</b>	- Enfant < 18 ans avec LDL-C > 95 <sup>e</sup> percentile	2
	Maladie coronaire prématurée (homme < 55 ans, femme < 60 ans)	2
<b>Signes cliniques</b>	Artériopathie oblitérante des membres inférieurs ou cérébrale prématurée	1
	Xanthomes tendineux	6
<b>Données biologiques</b>	Arc cornéen avant 45 ans	4
	LDL-C > 3.30 g/l	8
	LDL-C entre 2.50 – 3.29 g/l	5
	LDL-C entre 1.90 – 2.49 g/l	3
<b>Analyses génétiques</b>	LDL-C entre 1.55 – 1.89 g/l	1
	Mutation causale identifiée	8

LDL-C : Low Density Lipoprotein Cholestérol

## 7. Diagnostic génétique

Le diagnostic d'HF peut facilement être porté à partir des données clinico biologiques et scores décrits précédemment. Toutefois, devant une suspicion d'HF, probable ou avérée, une identification de la mutation génétique doit être idéalement réalisée. Elle permettra de confirmer le diagnostic si une mutation est retrouvée. L'identification génétique est réalisée dans des laboratoires spécialisés agréés pour le dépistage des maladies rares (6 en France).

Dans environ 20% à 30% des cas de patients ayant un diagnostic d'HF certain, aucune mutation ne sera retrouvée car le gène impliqué est encore inconnu (29). Si celle-ci est retrouvée, cela permettra d'affirmer ou rejeter le diagnostic pour les autres membres de la famille.

Le dépistage génétique permet d'obtenir un diagnostic de certitude. De plus, comme démontré dans l'étude de Marteau et al. (30), il permet une meilleure adhésion du patient au traitement par statine.

## 8. Dépistage en cascade

La détection du « cas index » c'est-à-dire du premier individu diagnostiqué HF dans la famille est un enjeu majeur pour la suite de la prise en charge. Elle représente le point de départ du « traçage familial » appelé dépistage en cascade (31).

Un examen clinique et un bilan lipidique sont proposés chez tous les parents au 1<sup>er</sup> degré du patient, si la mutation a été retrouvée chez le cas index.

En fonction des résultats, un test ADN sera proposé dans un second temps et le dépistage pourra être élargi aux parents au 2<sup>ème</sup> degré voire 3<sup>ème</sup> degré.

Plusieurs études au Pays de Galles (32), au Brésil (33) et aux Pays-Bas (34) ont montré l'efficacité de cette méthode : en Australie, un dépistage en cascade a été réalisé sur 366 parents à partir de 100 cas index. Parmi eux, 51,4 % présentaient une HF avec mutation génétique retrouvée soit en moyenne 2 nouveaux cas détectés par cas index (35). Cette méthode apparaît aussi comme la plus rentable pour améliorer le dépistage de l'HF parmi les différentes stratégies proposées (36).

## 9. Traitement

L'objectif de réduction est un LDL-C inférieur à 1,3 g/L. En prévention secondaire ou à très haut risque l'objectif est un LDL-C inférieur à 1 g/L et idéalement 0,7 g/L.

La prise en charge comprend un traitement médicamenteux à vie associé à des règles hygiéno-diététiques (arrêt du tabac, perte de poids, activité physique et régime hypocholestérolémiant).

Les statines sont des inhibiteurs de HMG-Co A réductase qui est l'enzyme clé de la synthèse endogène du cholestérol. Elles doivent être introduites précocement et à forte dose en 1<sup>ere</sup> intention compte tenu de l'élévation importante du LDL-C, sans attendre les résultats de recherche génétique.

L'ézetimibe est une autre molécule agissant au niveau intestinal et dont l'action bloque l'absorption du LDL-C. Il est prescrit en association avec une statine lorsque le traitement par statine seule ne permet pas d'abaisser suffisamment le LDL-C.

Dans certains cas, un traitement par LDL-aphérèse est proposé (37) : il s'agit des patients qui, malgré un traitement hypolipémiant maximal et un régime hygiéno diététique, ont un taux de LDL-C > 3g/L en prévention primaire ou > 2g/L en prévention secondaire.

Cependant, une minorité de patients éligibles à ce traitement en bénéficie (1/3), la cause en est multi factorielle : difficultés techniques, refus du médecin, refus du patient (38).

Des molécules sont au centre des nouvelles thérapeutiques et déjà autorisées dans plusieurs pays d'Europe : il s'agit des anticorps monoclonaux anti-PCSK9 (Evolocumab et Alirocumab). Ils sont indiqués chez les patients dont le LDL-C n'est pas à l'objectif avec une statine à dose maximale (seule ou associée à d'autres hypolipémiants) ou chez les patients intolérants sous statine (7).

Actuellement, ils ont obtenu une autorisation de mise sur le marché (AMM) dans les hypercholestérolémies familiales hétérozygotes nécessitant un traitement par LDL-aphérèse et les hypercholestérolémies familiales homozygotes. Les études en cours sur ses effets sur la morbi-mortalité permettront peut-être d'étendre les indications et le remboursement.

## 10. Recommandations et Modèles de soins

Afin d'améliorer le dépistage de l'HF, plusieurs lignes directrices et modèles de parcours de soins ont été publiés pour sensibiliser et guider les praticiens (39).

Aux Etats-Unis, la National Lipid Association recommande le dépistage universel de l'hypercholestérolémie chez les enfants, en insistant sur un dépistage précoce (40). Chez les adultes, le score utilisé est le MEDPED qui a pour principal défaut de ne pas tenir compte des antécédents médicaux personnels ou familiaux.

Au Royaume-Uni, des recommandations spécifiques pour le dépistage et la prise en charge des dyslipidémies familiales ont été publiées par le NICE (37). Elles recommandent l'utilisation des critères de Simon Broome.

En Europe, des directives ont été établies à partir d'un consensus qui inclut l'European Society of Cardiology (ESC) et l'European Atherosclerosis Society (EAS) (8) et recommandent d'utiliser le DLCN pour dépister les cas possibles de HF et orienter ensuite vers une prise en charge spécialisée.

En France, les recommandations élaborées par La Nouvelle Société Française d'Athérosclérose (NSFA) et le Comité de nutrition de la société française de pédiatrie concernant le dépistage de l'HF (12) sont présentées dans la figure 4.

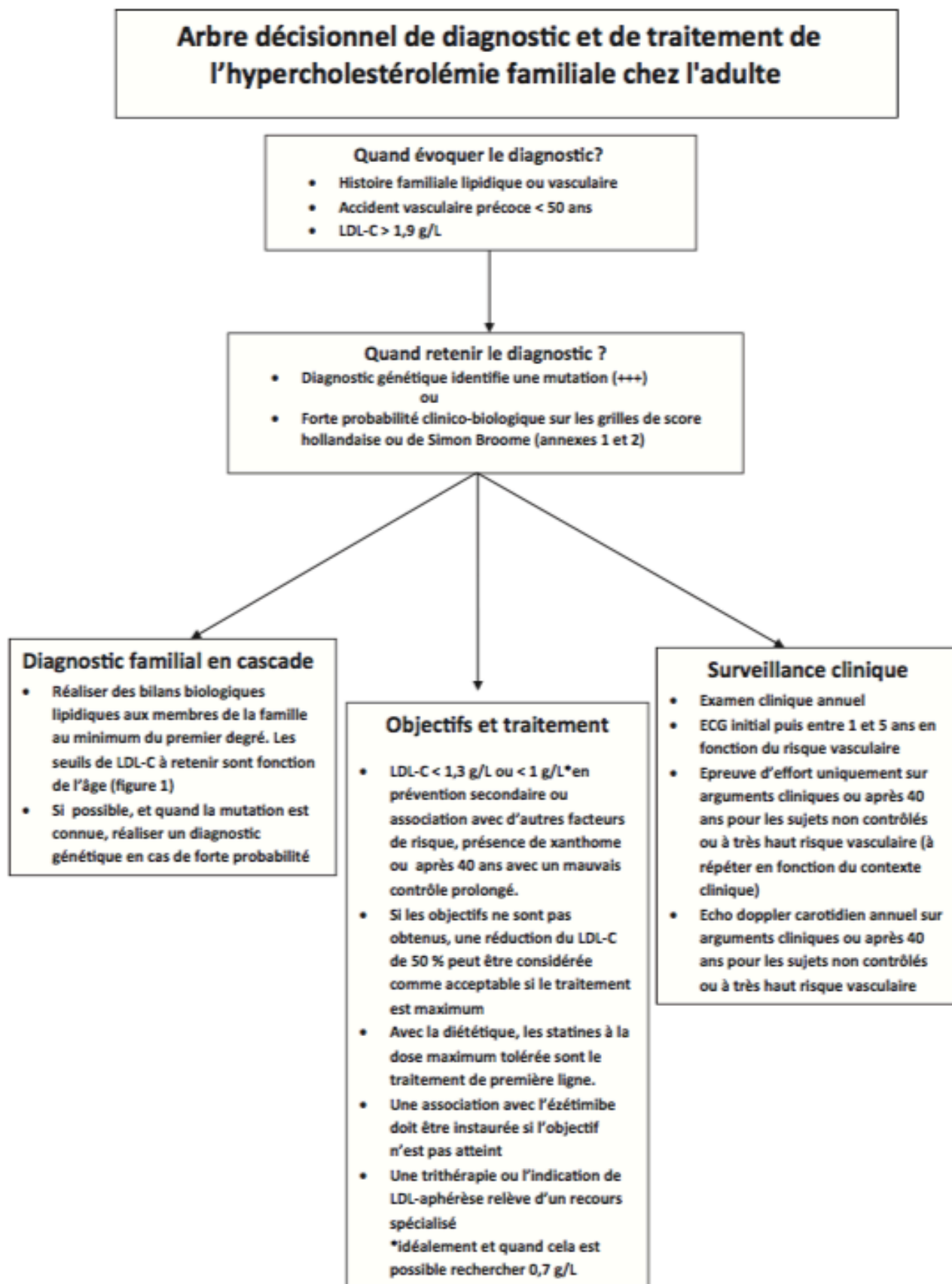
La méthode la plus rentable de dépistage de la FH est le dépistage en cascade des membres de la famille d'un cas connu, cependant cela implique d'avoir une approche efficace pour le dépistage des cas index.

Quatre approches possibles en médecine générale ont été décrites (41):

- Dépistage opportuniste en fonction des antécédents familiaux : les patients avec antécédents familiaux (voir DLCN) devront bénéficier d'un examen clinique et profil lipidique
- Dépistage opportuniste en fonction du LDL-C : chez les patients avec un taux de LDL-C > 1,5 g/L ou CT > 2,9 g/L, des antécédents familiaux seront recherchés ainsi que des signes cliniques d'HF
- Recherche systématique dans les dossiers médicaux informatisés : un moteur de recherche est utilisé pour extraire des dossiers de patients présentant un risque plus élevé d'HF
- Dépistage universel des enfants : cette approche est recommandée aux Etats-Unis malgré qu'elle soit plus controversée et consiste à dépister tous les enfants de 9 à 11 ans



Figure 4 : Arbre décisionnel de diagnostic et traitement de l'HF chez l'adulte (12)



## D. PARCOURS DE SOINS

La France, comme beaucoup d'autres pays, nécessite une stratégie de dépistage concernant l'HF et un modèle de soins afin d'appliquer au mieux les recommandations.

### 1. Registre national

Depuis 2015, des cliniciens spécialistes en lipidologie ont mis en place un réseau français de l'HF avec la création d'un registre national (26).

Actuellement, il regroupe les données cliniques et biologiques de 4369 patients inclus dans 15 centres spécialisés où sont réunis généticiens et spécialistes dans la prise en charge de l'HF (42). La structure de ce réseau a permis l'amélioration du dépistage de l'HF et le nombre croissant de patients inclus.

### 2. Projet expérimental FH

Dans deux départements des pays de la Loire (44 et 85), un projet expérimental a été mené en 2016 par le service d'endocrinologie et nutrition du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Nantes en collaboration avec la NSFA afin d'optimiser le diagnostic et la prise en charge des patients atteints d'HF. Les médecins généralistes et autres acteurs de santé (biologistes, pharmaciens, endocrinologues, cardiologues) ont reçu un courrier d'information présentant les actions du projet et une proposition de parcours-type du patient. Il n'y a pas eu de réunion de sensibilisation dans le cadre du programme. Une étude réalisée sur le projet a permis de montrer que le nombre de nouveaux diagnostics d'HF avait significativement augmenté de 70%, en particulier pour les cas apparentés.

### 3. Projet expérimental DECHOL 13

Le projet DECHOL 13 dans le département des Bouches du Rhône en région Provence Alpes Côtes d'Azur (PACA), est un parcours optimal de repérage et de prise en charge des patients atteints d'HF, dupliqué à partir du projet FH. Les différents aspects sont décrits dans la partie Méthode.

## **E. HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE ET MEDECINE GENERALE**

Les médecins généralistes sont en première ligne pour participer à l'amélioration du dépistage de l'HF en tant qu'acteur de soins primaires et de prévention. En 2011, selon un rapport de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (43), 85% des Français ont eu recours au moins une fois à un omnipraticien libéral. Les médecins généralistes sont généralement déclarés comme médecin traitant du patient avec un rôle pivot dans le système de soins : la prévention, le dépistage, l'orientation vers un spécialiste ...

Une étude australienne (44) montre que plus de 90% des bilans lipidiques demandés sont prescrits par les médecins généralistes. Il existe donc un fort potentiel dans les soins primaires pour dépister de façon précoce l'HF.

Cependant, la littérature retrouve une méconnaissance de l'HF par les médecins généralistes sur le plan national et international (45,46) avec comme conséquence un sous-diagnostic, une sous-estimation du risque cardiovasculaire, une quasi absence de dépistage génétique et un traitement insuffisant.

Moins de 10% des cas de l'HF sont diagnostiqués dans la plupart des communautés occidentales et seulement 5% sont traités de manière adéquate (47).

L'objectif principal de notre étude était de déterminer les motivations et les freins des médecins généralistes à participer à un parcours de soin sur l'hypercholestérolémie.

## **II. MATERIEL ET METHODE**

### **A. ETUDE ET PROJET DECHOL 13**

Il s'agissait d'une étude transversale, observationnelle, et multicentrique effectuée de décembre 2017 à mars 2018.

Celle-ci était réalisée dans le cadre du projet DECHOL 13 dans le département des Bouches du Rhône. Il s'agissait d'expérimenter un parcours optimal de repérage et de prise en charge des patients atteints d'HF.

Les acteurs à l'origine du parcours étaient le service de Nutrition, Maladies métaboliques, Endocrinologie du CHU de Marseille (la Conception), les responsables de différentes Unions Régionales de Santé (URPS) et le laboratoire AMGEN®.

Le format était interprofessionnel et concernait 4 URPS : médecins libéraux (médecins généralistes, cardiologues, pédiatres et endocrinologues), pharmaciens, biologistes et Infirmiers Diplômés d'Etat (IDE).

Ce projet s'articulait autour d'une réunion de formation ayant pour but de sensibiliser les professionnels de santé avant la mise en place du programme. Des courriers étaient envoyés ainsi qu'un email afin d'expliquer le parcours et informer de la réunion. Des documents d'information sur la pathologie et le parcours étaient joints aux courriers d'invitation. Lors des réunions de sensibilisation, des flyers à l'attention des patients et des familles, des fiches « Repérage » à remplir par le médecin avant d'adresser un patient étaient distribués. Tous les documents étaient téléchargeables sur le site des URPS (Annexe 2).

Le rôle des biologistes était d'alerter quand un taux de LDL-C était supérieur à 1,9 g/L (ou 1,6g/L en prévention secondaire). Les pharmaciens pouvaient questionner un patient sous statine et lui remettre la brochure sur l'HF. Les IDE par leur proximité avec les patients pouvaient être sollicités par ces derniers pour regarder leurs analyses biologiques et les réorienter vers leur médecin traitant si anomalie.

Six réunions de sensibilisation et de formation concernant le dépistage de l'HF étaient encadrées dans 3 villes (Aix en Provence, Marseille, Martigues).

## **B. POPULATION**

Les critères d'inclusion des médecins étaient :

- Etre diplômé d'un doctorat de médecine générale
- Etre en activité
- Exercer dans les Bouches du Rhône

L'URPS des médecins libéraux avait contacté 2835 médecins généralistes par courrier et email.

Chaque médecin participant à la réunion devait, après accord, répondre à notre questionnaire intitulé « Motivations à la participation à un parcours de soins sur l'HF ». Les médecins absents étaient contactés par téléphone ou email pour répondre à notre questionnaire intitulé « Freins à la participation à un parcours de soins sur l'HF ».

## **C. QUESTIONNAIRES**

L'étude était réalisée par le biais d'un questionnaire présentant une partie commune aux 2 groupes et une partie spécifique Motivations ou Freins.

Le questionnaire était élaboré à partir de références dans la littérature (45) et testé sur un échantillon de 9 médecins généralistes.

La partie commune aux 2 groupes comportait 4 questions sociodémographiques (sexe, âge, milieu d'exercice et volume d'activité des médecins généralistes) et 4 questions sur l'entrée dans le parcours de soins sur l'HF (mode d'information sur la réunion, participation ou raisons de non-participation, opinion sur la participation à la réunion avant le parcours) (Annexe 3).

Pour le groupe Motivations, l'objectif était de connaître les motivations qui avaient encouragés les médecins à participer au parcours : ce volet comportait 9 questions fermées avec échelle d'attitude ainsi qu'une question facultative (Annexe 4).

Les motivations que nous avons souhaitées soumettre étaient :

- Considérer l'HF comme un réel problème de santé publique
- Améliorer le dépistage
- Améliorer le traitement
- Sensibiliser à l'intérêt du dépistage génétique

- Avoir dans sa patientèle des patients HF
- Rencontrer les confrères du service spécialisé
- Les modalités d'adressage au service spécialisé
- L'interdisciplinarité
- La compensation financière

Pour le groupe Freins, l'objectif était de connaître ce qui pouvait freiner la participation des médecins absents des réunions : ce volet comportait 8 questions fermées avec échelle d'attitude ainsi qu'une question facultative (Annexe 5).

Les freins que nous avons souhaités soumettre étaient :

- Avoir une formation suffisante sur l'HF
- Estimer que la prévalence est trop faible
- Considérer que l'HF est une pathologie de spécialiste
- Ne pas voir l'intérêt du dépistage génétique
- Manquer de temps en consultation
- La perte de vue du patient après adressage au service spécialisé
- La distance géographique par rapport au service spécialisé
- La communication difficile entre ville/hôpital

La question facultative à la fin du questionnaire permettait de recueillir d'autres motivations ou freins que nous n'avons pas cités.

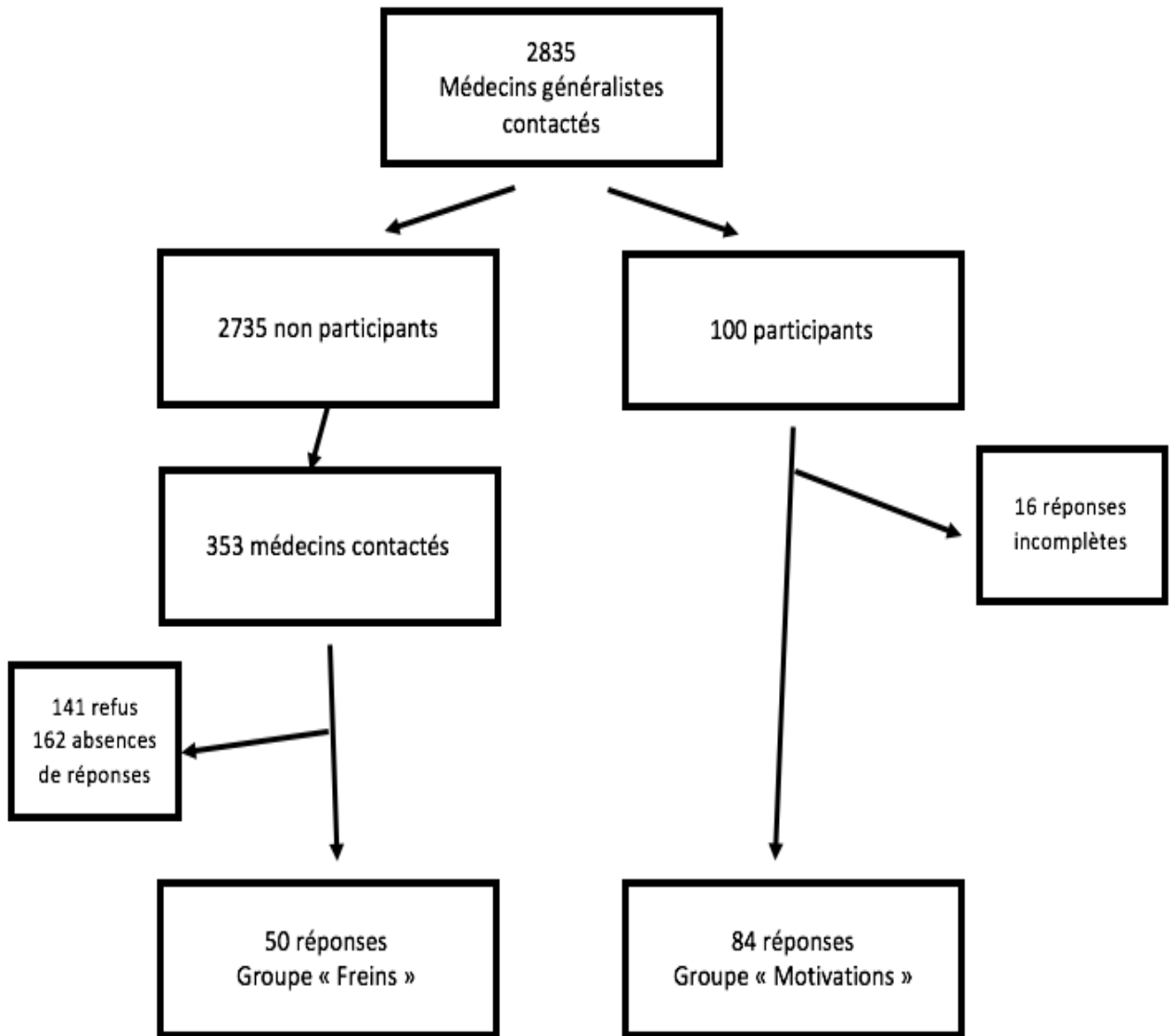
## **D. RECUEIL DES DONNEES**

Au final, 100 médecins généralistes avaient participé aux réunions : 84 médecins avaient répondu au questionnaire Motivations. Seize réponses n'étaient pas analysées car incomplètes.

Nous avons sélectionné au hasard un échantillon de médecins absents, représentatifs des différentes villes des Bouches du Rhône. Parmi eux, 353 avaient été contactés. Cinquante médecins (15%) avaient répondu au questionnaire Freins, 141 (40%) avaient refusé et 162 (45%) n'avaient pas répondu.

Les réponses avaient été transcrites sous forme de données chiffrées dans une base Excel. La figure 5 représente le flow chart de notre étude.

Figure 5 : Flow Chart de notre étude



---

## E. ANALYSE STATISTIQUE

Les variables qualitatives avaient été exprimées en effectifs et en pourcentages. L'analyse statistique était réalisée par un test du Chi-Deux et test exact de Fisher (lorsqu'au moins une valeur à comparer était  $<5$ ) pour les variables qualitatives. Le seuil de significativité était fixé à  $p < 0,05$ . Le site utilisé était BiostaTGV.

Les réponses aux questions ouvertes étaient analysées afin d'en recenser les principaux thèmes.

### III. RESULTATS

#### A. CARACTERISTIQUES SOCIODEMOGRAPHIQUES

##### 1. Sexe

Dans le groupe « Motivations », les médecins généralistes comptaient 60 % (n= 50) d'hommes et 40% (n= 34) de femmes. Dans le groupe « Freins », les médecins généralistes comptaient 62 % (n= 31) d'hommes et 38% (n= 19) de femmes. La population totale était constituée de 60% d'hommes et 40% de femmes.

##### 2. Âge

Dans le groupe Motivations, la répartition des âges était : 7% de 26-35 ans, 11% de 36-45 ans, 21% de 46-55 ans, 54 % de 56-65 ans et 7% de plus de 66 ans. Dans le groupe Freins, 12% 26-35 ans, 18% 36-45 ans, 14% de 46-55 ans, 38 % de 56-65 ans et 18% de plus de 66 ans. La tranche d'âge la plus représentée dans les deux groupes était les 56-65 ans avec 64 médecins (47%).

Tableau 8 : Caractéristiques épidémiologiques de la population

	Motivations	Freins	Total	P
<b>Médecins</b>	84	50	134	
<b>SEXE</b>				
<b>Homme</b>	50 (60%)	31 (62%)	81 (60%)	NS
<b>Femme</b>	34 (40%)	19 (38%)	53 (40%)	
<b>AGE</b>				
<b>26-35</b>	6 (7%)	6 (12%)	12 (9%)	
<b>36-45</b>	9 (11%)	9 (18%)	18 (13%)	
<b>46-55</b>	18 (21%)	7 (14%)	25 (19%)	
<b>56-65</b>	45 (54%)	19 (38%)	64 (47%)	NS
<b>&gt; 66</b>	6 (7%)	9 (18%)	15 (12%)	
<b>EXERCICE</b>				
<b>Rural</b>	0	0	0 (0%)	
<b>Semi-rural</b>	10 (12%)	7 (14%)	17 (13%)	NS
<b>Urbain</b>	74 (88%)	43 (86%)	117 (87%)	
<b>ACTIVITE</b>				
<b>&lt; 3000</b>	16 (19%)	2 (4%)	18 (13%)	
<b>3000-6000</b>	47 (56%)	38 (76%)	85 (64%)	0,01
<b>&gt; 6000</b>	21 (9%)	10 (20%)	31 (23%)	

Groupe Motivations : médecins présents aux réunions, groupe Freins : médecins absents aux réunions, NS : Non Significatif.



### 3. Milieu d'exercice

Dans le groupe Motivations, la répartition était de 88% (n=74) en milieu urbain et de 12% (n=10) en semi-rural.

Dans le groupe Freins, elle était de 86% (n=74) en milieu urbain et de 14% (n=7) en semi-rural.

Le milieu d'exercice le plus représenté dans les deux groupes était le milieu urbain avec 117 médecins (87%).

Dans les 2 groupes, aucun médecin généraliste ne travaillait en milieu rural.

### 4. Activité

Dans le groupe Motivations, la répartition en volume d'activité était de 19% (n=16) moins de 3000 actes/an, 56% (n=47) entre 3000-6000 actes/an, et 9% (n=21) plus de 6000/an.

Dans le groupe Freins, elle était de 4% (n=2) moins de 3000 actes/an, 76% (n=38) entre 3000 et 6000 actes/an, et 20% (n=10) plus de 6000/an.

L'activité la plus représentée dans les deux groupes était de 3000 à 6000 actes/an soit 85 médecins (64%) ( $p=0,01$ ).

Au total dans notre étude, il n'y avait pas de différence significative entre les 2 groupes concernant l'âge, le sexe et le milieu d'exercice. Cependant, il existait une différence significative ( $p=0,01$ ) concernant le volume de travail avec plus d'activité dans le groupe Freins par rapport au groupe Motivations.

## **B. MODE D'ENTREE DANS LE PARCOURS**

### 1. Information sur la réunion

Dans les 2 groupes, 96 médecins étaient informés de la réunion de sensibilisation dont 84 dans le groupe Motivations et 12 dans le groupe Freins.

Dans le groupe Motivations, les médecins généralistes étaient informés de la réunion :

- par courrier 60% (n=46)
- par email 34% (n=33)
- par un confrère 6% (n=5)
- aucun par le site internet de l'URPS

Dans le groupe Freins :

- 24% (n=12) des médecins ont été informés (100% par courrier)
- 76% (n=38) rapportaient ne pas avoir été informés.

Tableau 9 : Moyens d'information des médecins généralistes  
(groupes Motivations et Freins)

<b>Moyen d'information</b>	<b>Nombre (N=96)</b>	<b>Pourcentage (%)</b>
<b>Courrier</b>	58	60
<b>Email</b>	33	34
<b>Confrère</b>	5	6
<b>Site internet</b>	0	0

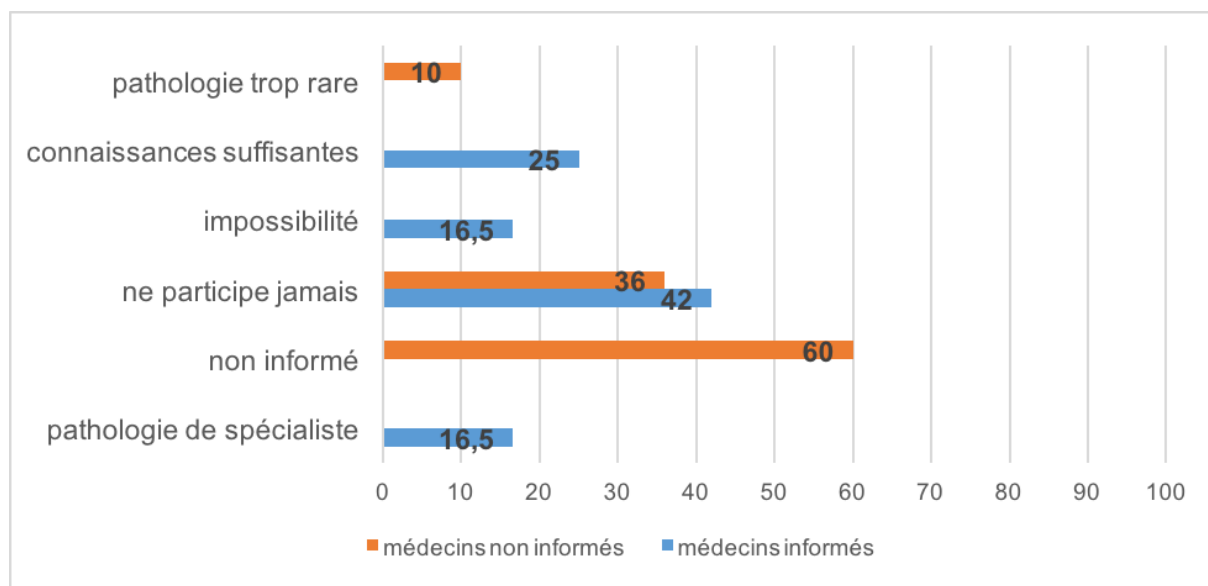
## 2. Raisons de non-participation

Cette question ne concernait que les médecins du groupe « Freins ».

Parmi les 12 médecins informés, 42% (n=5) ne participaient jamais aux réunions, 25%(n=3) estimaient avoir des connaissances suffisantes sur l'HF, 16,5% (n=2) n'ont pu venir (pour raison familiale/professionnelle) et 16,5% (n=2) estimaient que c'était une pathologie de spécialiste.

Parmi les 38 médecins non informés, 60% (n=23) n'avaient pas participé car n'avaient pas eu l'information, 36% (n=14) ne participaient jamais aux réunions et 10% (n=4) estimaient que c'était une pathologie trop rare (Figure 5).

Figure 6 : Raisons de non-participation des médecins absents (en %)



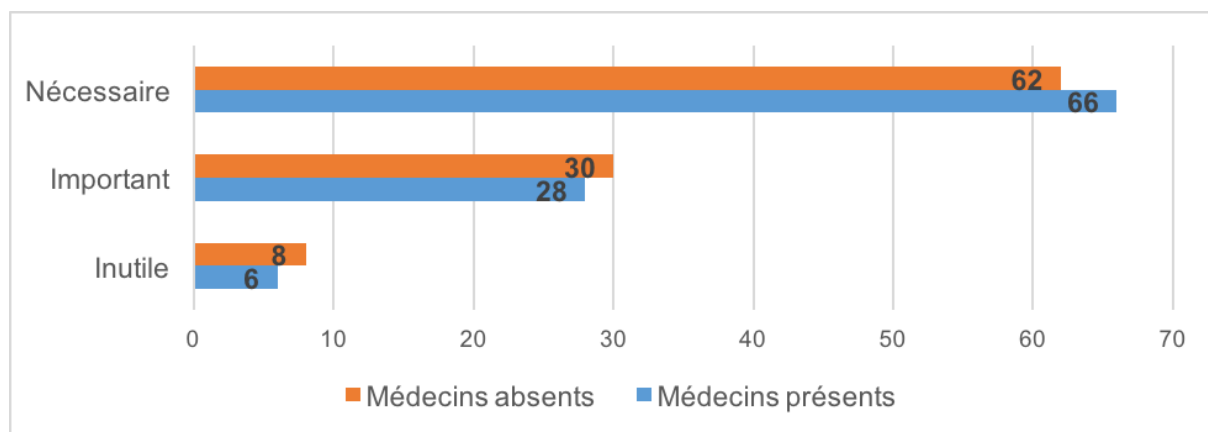
### 3. Intérêt de la réunion

Dans le groupe Motivations, une réunion de sensibilisation avant de participer au parcours était nécessaire pour 66% des médecins, importante mais non indispensable pour 28%, et inutile pour 6%.

Dans le groupe Freins, une réunion de sensibilisation était nécessaire pour 62% des médecins, importante mais non indispensable pour 30%, et inutile pour 8% (Figure 6).

Il n'existait pas de différence significative entre les 2 groupes ( $p=0,877$ ).

Figure 7 : Opinion sur l'intérêt d'une réunion avant le projet sur l'HF



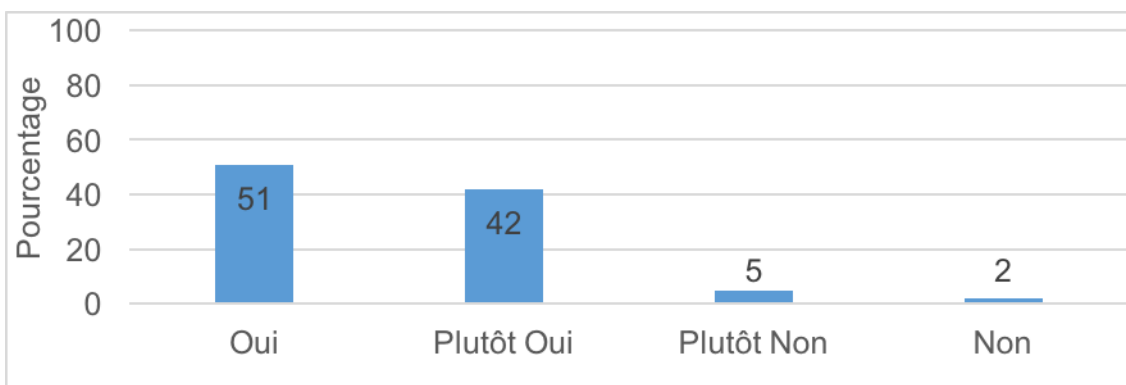
## C. MOTIVATIONS

Les questions posées aux médecins généralistes avaient pour objectif d'évaluer leur niveau d'accord avec les motivations proposées

### 1. Problème de santé publique

Considérer l'HF comme un réel problème de santé publique avait motivé 93% (N=79) des médecins à participer au parcours de soin (Figure 7).

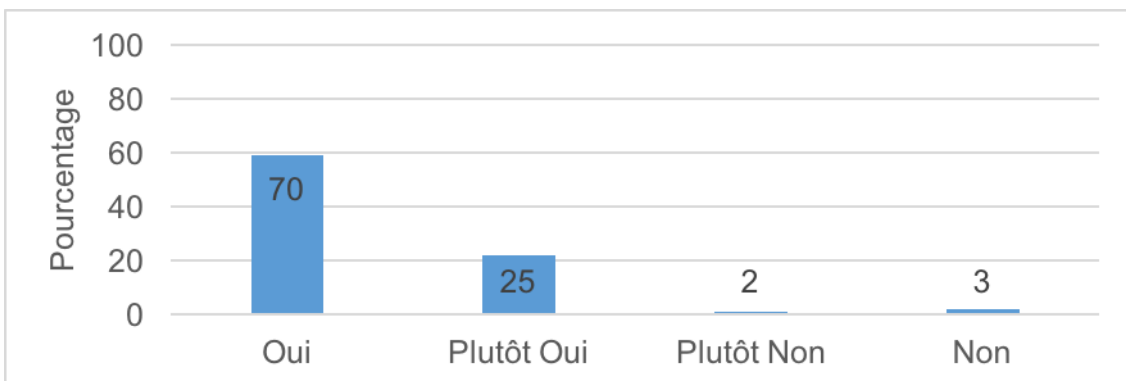
Figure 8 : Problème de santé publique



### 2. Mieux dépister

Quatre-vingt-quinze pour cent (N=81) des médecins généralistes étaient motivés par l'amélioration du dépistage de leurs patients.

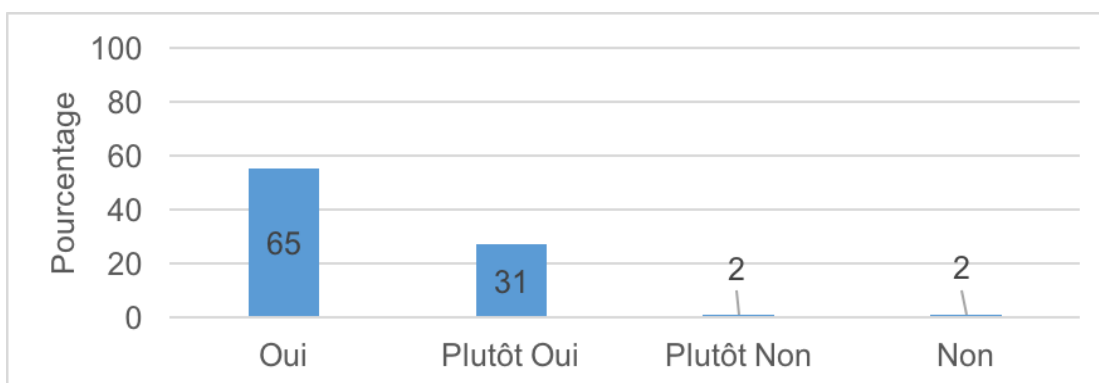
Figure 9 : Améliorer le dépistage des patients



### 3. Mieux traiter

Au total, 96% (N=82) des médecins généralistes étaient motivés afin d'améliorer le traitement des patients.

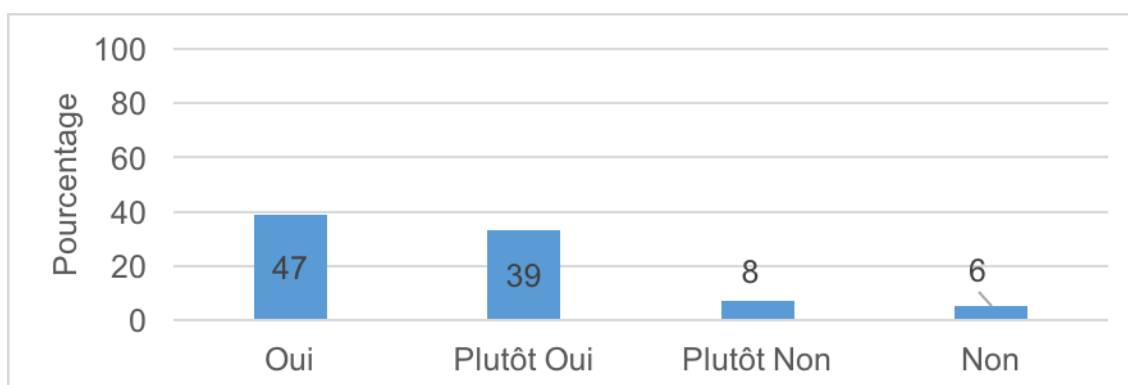
Figure 10 : Améliorer le traitement de l'HF



### 4. Sensibiliser au dépistage génétique

Au total, 86% (N=72) des médecins généralistes étaient motivés pour sensibiliser les patients à l'intérêt du dépistage génétique.

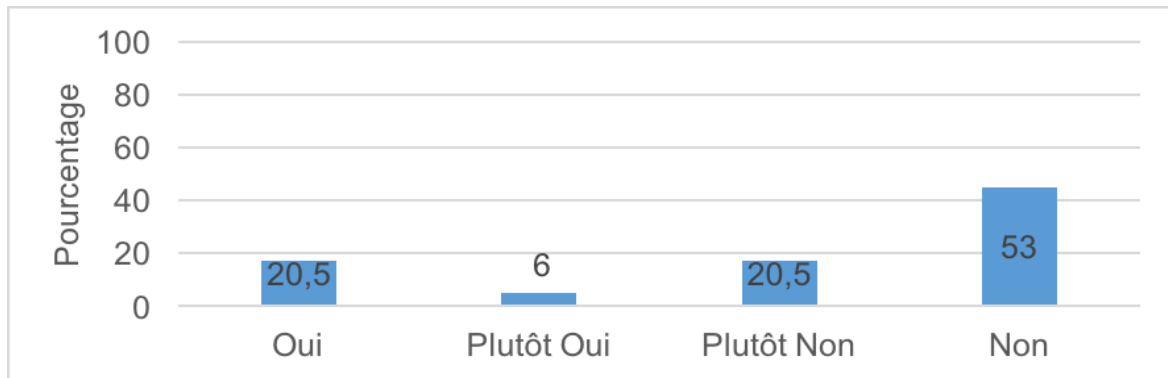
Figure 11 : Sensibiliser au dépistage génétique



### 5. Patients diagnostiqués HF

Avoir déjà des patients FH dans sa patientèle était une motivation pour 26,5% (N=22) contre 73,5% (N=62) des médecins généralistes.

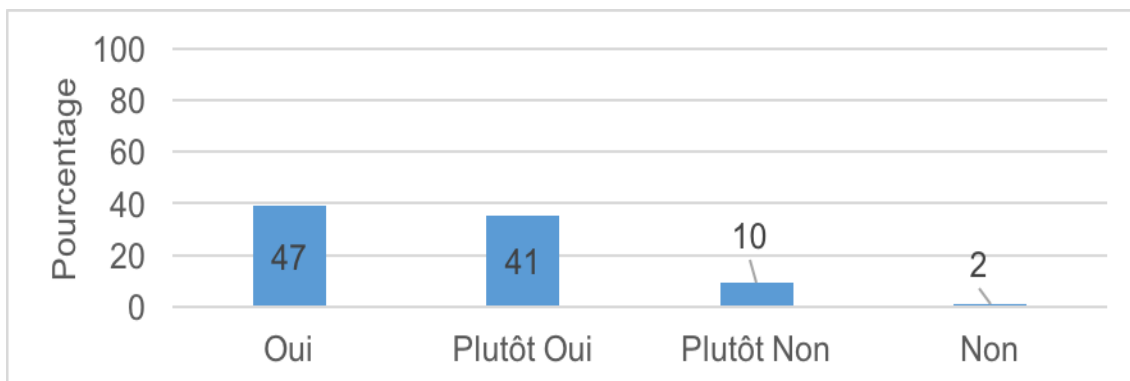
Figure 12 : Avoir des patients diagnostiqués HF dans sa patientèle



#### 6. Confrères spécialistes

Rencontrer les confrères spécialistes du centre référence était une motivation pour 88%(N=74) des médecins généralistes.

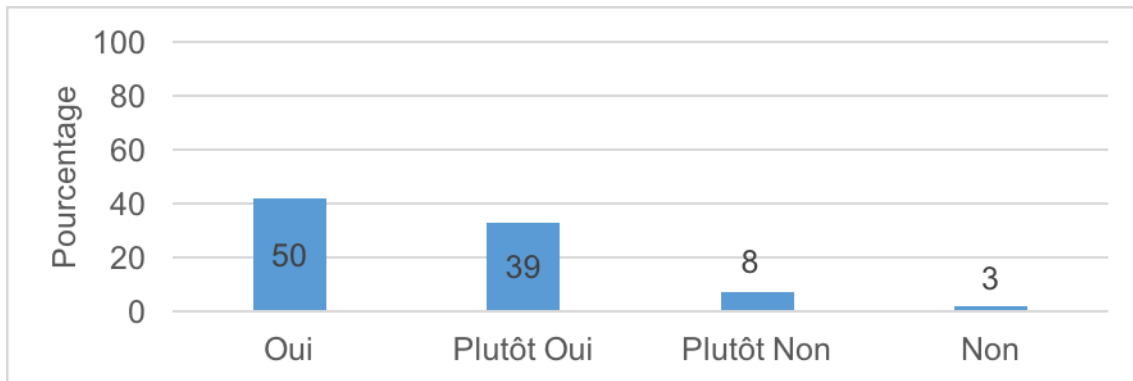
Figure 13 : Rencontrer les confrères spécialistes



#### 7. Documents du parcours

Cette question concernait les documents du projet Déchol 13 et les modalités d'entrée du patient dans le parcours de soin des patients (fiche d'informations médicales à remplir, adresses mails et numéros directs du service). Quarante-neuf pour cent (N=75) des médecins généralistes étaient motivés par la praticité de ces modalités.

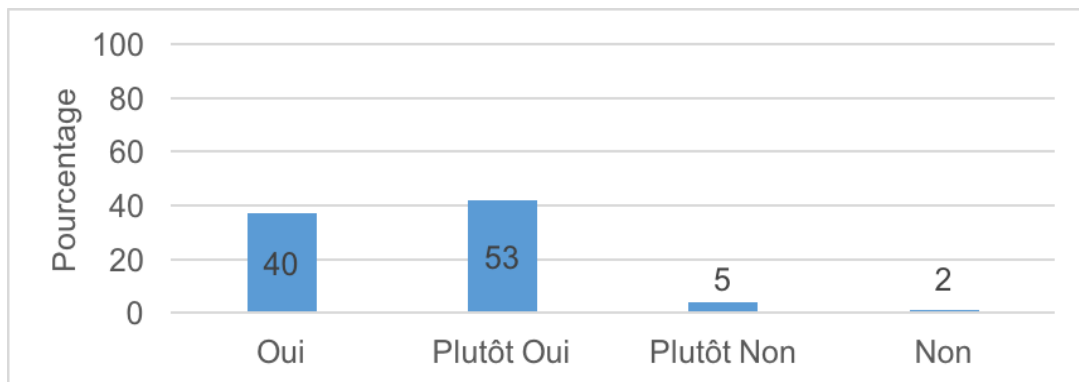
Figure 14 : Modalités d'adressage au service de référence



### 8. Interdisciplinarité

Les médecins généralistes étaient motivés par l'interdisciplinarité du projet pour 93% (N=79) d'entre eux.

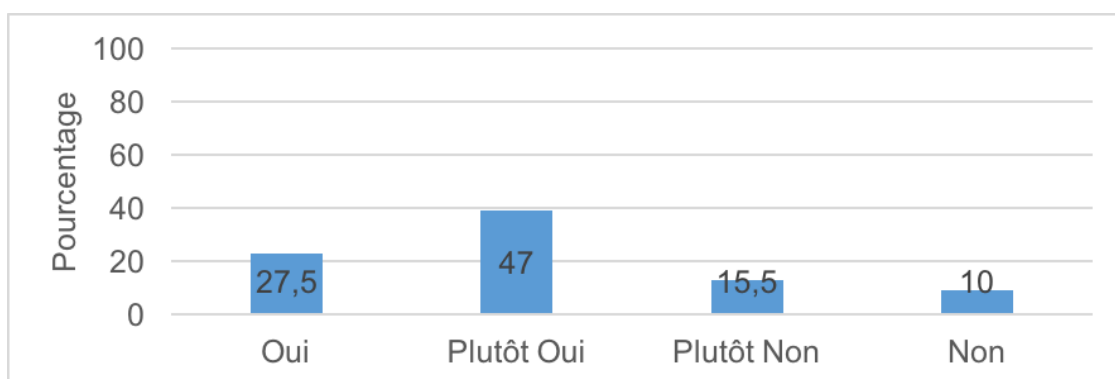
Figure 15 : Interdisciplinarité



### 9. Compensation financière

La compensation financière reçue lors de la réunion de sensibilisation était une motivation pour 74,5% (N=62) des médecins contre 25,5% (N=22).

Figure 16 : Indemnité reçue par les médecins

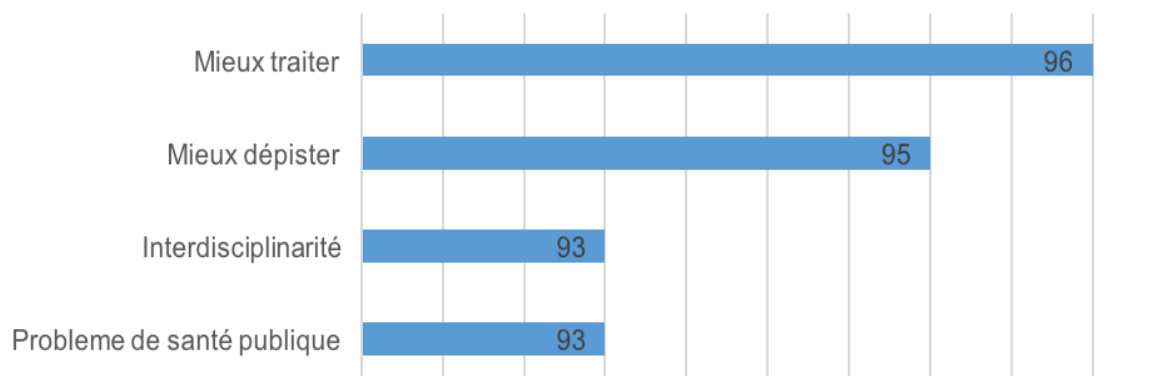


10. Question facultative

Nous n'avons pas de réponse pertinente pour cette rubrique.

*(Un médecin souhaitait continuer à se former sur ce sujet).*

Figure 17 : Principales motivations des médecins (exprimées en %)



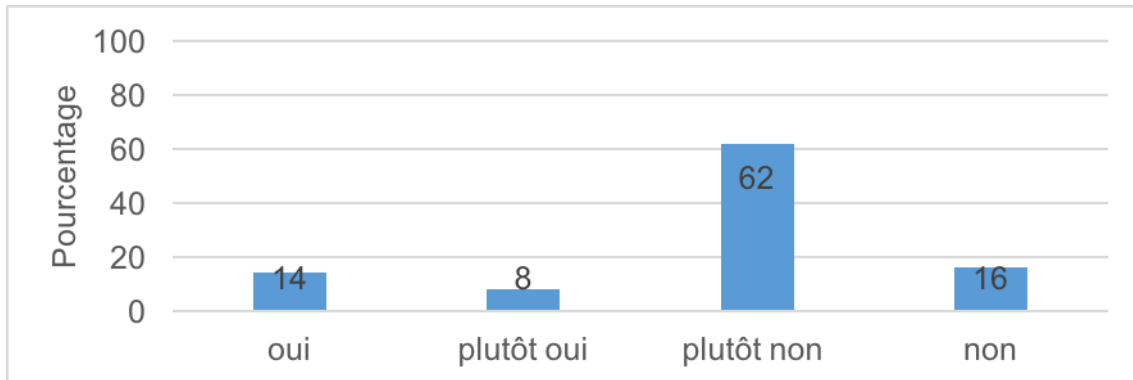


## D. FREINS

### 1. Connaissances suffisantes

Avoir des connaissances suffisantes sur l'HF était un frein à la participation au parcours pour 22%(N=11) des médecins contre 78% (N=39).

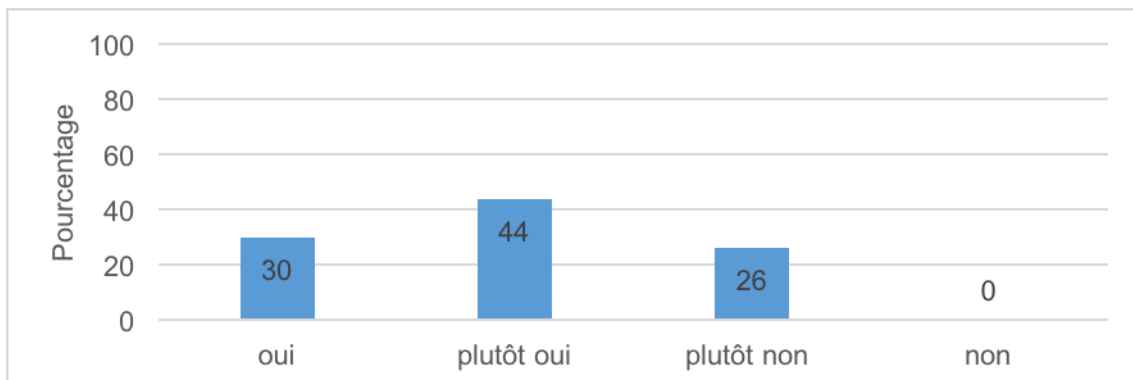
Figure 18 : Connaissances suffisantes sur l'HF



### 2. Prévalence par rapport aux autres dyslipidémies

Soixante-quatorze pour cent (N=37) des médecins étaient freinés car estimaient que l'HF avait une prévalence faible dans la population générale versus 26% (N=13).

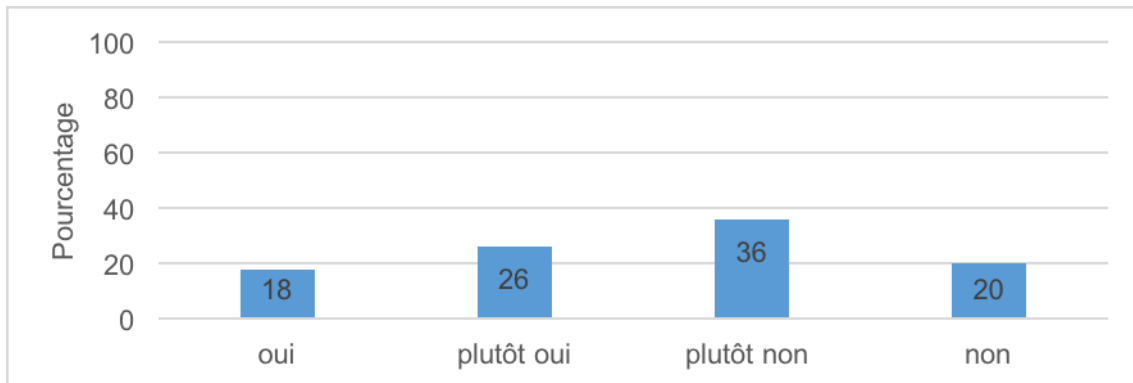
Figure 19 : Fausse croyance prévalence faible de l'HF



### 3. Pathologie de spécialiste

Quarante-quatre pour cent (N=22) des médecins généralistes étaient freinés car estimaient que l'HF était plutôt une pathologie de spécialiste contre 56% (N=28).

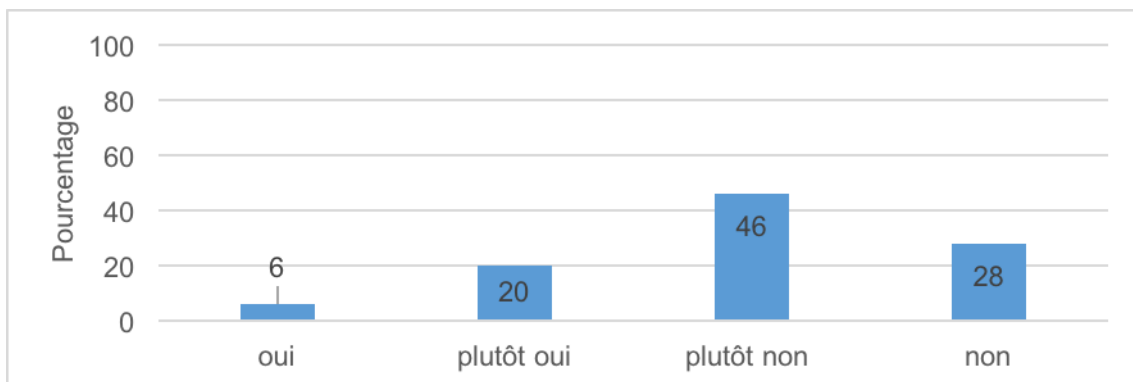
Figure 20 : Pathologie de spécialiste



#### 4. Manque d'intérêt du dépistage génétique

Soixante-quatorze pour cent des médecins généralistes (N=37) ne voyaient pas l'intérêt de réaliser un dépistage génétique versus 26% (N=13).

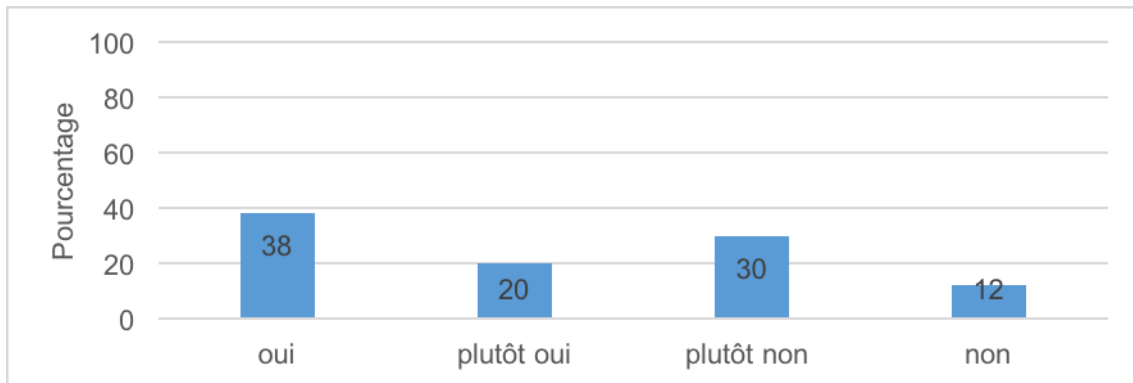
Figure 21 : Intérêt du dépistage génétique



#### 5. Manque de temps

Le manque de temps en consultation, pour remplir le document, expliquer au patient l'intérêt de la consultation spécialisée, etc , était un frein pour 58% des MG (N=29) versus 42% (N=21).

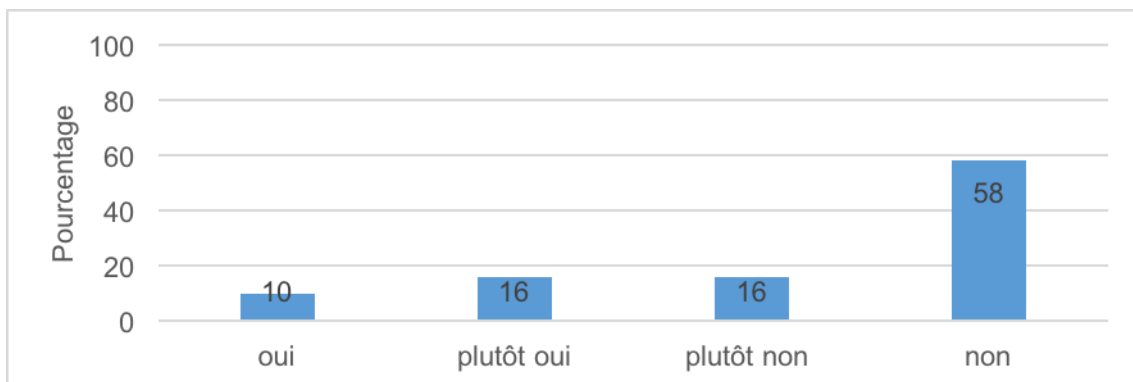
Figure 22 : Manque de temps en consultation



6. Perte de vue du patient

La crainte d'une perte de vue du patient si celui-ci était pris en charge au centre spécialisé était un frein pour 26% (N=13) des MG versus 74% (N=37).

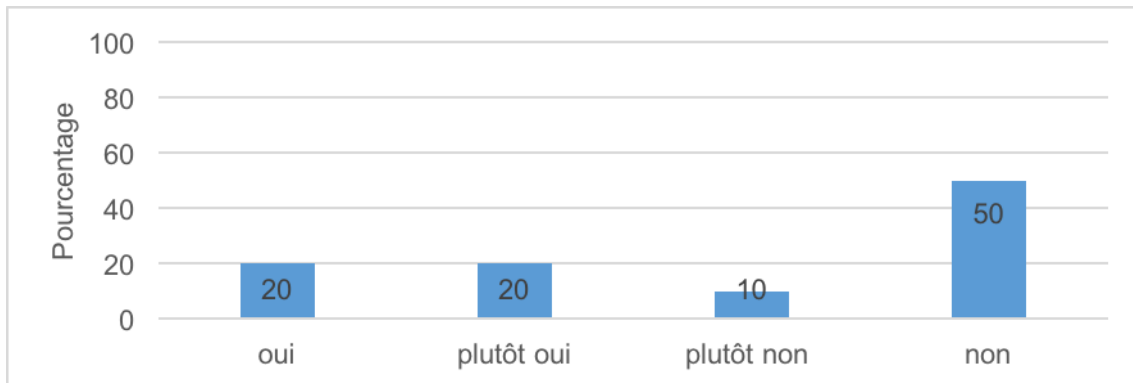
Figure 23 : Perte de vue du patient après prise en charge spécialiste



7. Distance géographique au centre spécialisé

La distance géographique pour le patient par rapport au centre spécialisé était un frein pour 40% (N=20) des MG contre 60% (N=30).

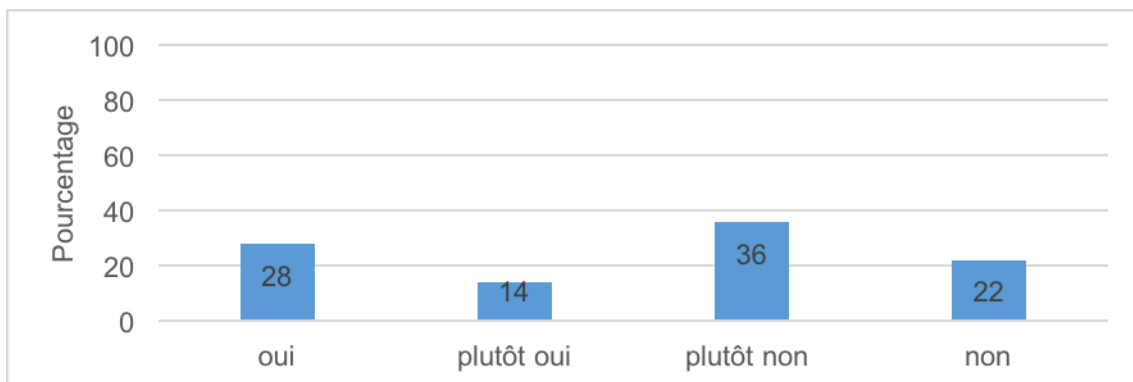
Figure 24 : Distance géographique



8. Communication difficile avec les services hospitaliers

La communication ville/hôpital n'était pas un frein pour 58% (N=29) des MG versus 42% (N=21).

Figure 25 : Communication ville/hôpital



9. Question facultative

Plusieurs thèmes ont été mis en évidence :

Concernant les médecins :

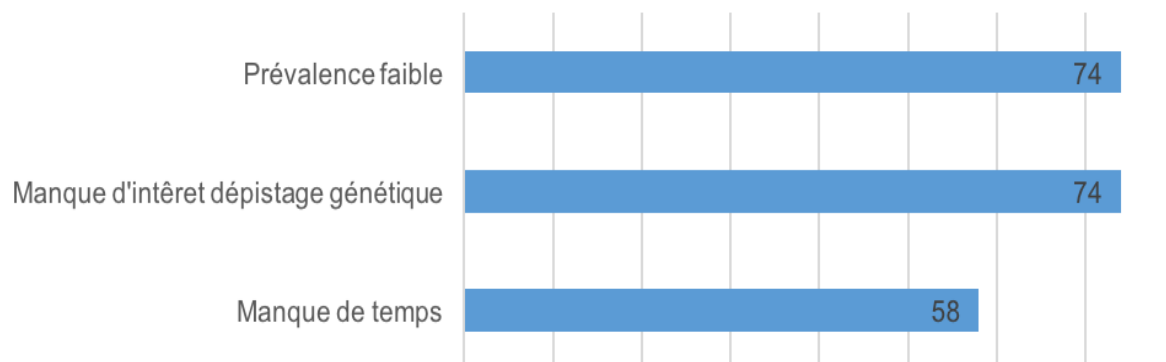
- Manque de temps pour se déplacer et avoir les informations : ils conseillaient d'envoyer les documents importants par courrier ou email ;
- Manque de communication par les pouvoirs publics/ARS/ revues médicales sur l'HF
- Un des participants déplorait le manque de concertation des médecins généralistes pour participer et aider à mieux dépister ;
- Un des participants ne se sentait pas concerné car en pré retraite

Concernant les patients :

- Mauvaise compréhension de la gravité de la maladie donc pas de suivi des recommandations du médecin traitant
- Manque de suivi des familles
- Manque d'information aux patients (en particulier campagnes de prévention, publicités dans les médias inexistantes)

Les principaux freins cités par les médecins sont représentés dans la figure 25.

Figure 26 : Principaux freins des médecins (en %)



## **IV. DISCUSSION**

Devant une prévalence estimée à 1/250 et des complications cardio-vasculaires précoces, les médecins généralistes ont un rôle primordial dans le dépistage précoce de l'HF. Un modèle de soins tel que le parcours proposé apparaît nécessaire afin d'appliquer les recommandations nationales et internationales. Cette étude a permis de préciser des facteurs motivants des médecins généralistes à participer au parcours de dépistage de l'HF ainsi que des freins.

### **Mieux dépister Mieux traiter/ Connaissances suffisantes**

Dans une enquête menée en Australie, la prévalence, l'héritabilité et les caractéristiques cliniques de l'HF n'étaient correctement connues que par respectivement 27%, 45%, et 38% des médecins (45). Ce manque de connaissances des médecins est loin d'être une exception. Des études menées auprès de médecins en Asie, de divers professionnels de santé au Royaume-Uni, montrent des résultats similaires (46,48). Dans l'étude de Ferrières et Al. en 2018, réalisée auprès de 495 médecins français (86% de médecins généralistes), 32% connaissaient les différences entre les 2 formes d'hypercholestérolémie et 35% identifiaient correctement les signes cliniques spécifiques d'HF tels les xanthomes (19). Nous constatons dans la littérature un manque de connaissances chez les médecins, généralistes ou spécialistes, concernant la prise en charge de l'HF qui peut expliquer son sous diagnostic.

Les 2 principales motivations pour participer à un parcours de soins et citées par les médecins dans notre étude étaient de se former sur le dépistage et le traitement de l'HF (95 et 96% respectivement).

Le manque de sensibilisation des médecins concernant l'HF amène donc à un sous diagnostic et à une prise en charge thérapeutique insuffisants. La sous-estimation du risque cardiovasculaire associé à l'HF entraîne l'absence d'instauration de traitement ou bien un traitement insuffisant.

Une étude récente (49) sur les programmes scolaires concernant l'HF dans les facultés de médecine et pharmacie réalisée aux Etats-Unis relevait d'importantes lacunes. Il apparaît nécessaire que la formation soit améliorée pour les futurs professionnels de santé puis tout au long de l'exercice professionnel en France. Le constat était identique dans l'étude de Watts en 2011 en Australie (25).

Des programmes d'éducation réalisés au Royaume-Uni (48) ont considérablement amélioré les connaissances des médecins sur tous les aspects de la prise en charge de l'HF, y compris le dépistage en cascade. Il est intéressant de constater qu'avoir des patients HF dans sa patientèle était la motivation la moins citée par les médecins de l'étude (26,5%) ce qui confirme bien la prise de conscience à se former et à participer au parcours.

### **Problème de santé publique / Prévalence faible**

Avec une prévalence aujourd'hui estimée à 1/250 patients, l'HF est un problème de santé publique en France et dans le monde.

Différentes études mettent en évidence que la prévalence de l'HF est largement sous-estimée dans la population médicale. Dans l'étude de Batais et al. en 2017 en Arabie Saoudite (50) : seulement 23% des médecins identifiaient correctement la prévalence de l'HF parmi les 294 interrogés. De même dans l'étude de Bell et al. en 2014 en Australie (45) ainsi qu'en France où l'étude de Ferrieres et al.(19) montrait que 6% des médecins connaissaient la prévalence de l'HF.

Nos résultats concordent avec ces derniers car 74% des médecins ne s'étant pas rendus à la réunion considéraient que l'HF n'était pas un problème de santé publique et que sa prévalence était faible.

A l'inverse, dans le groupe Motivations, 93% des médecins citaient le fait que l'HF est un problème de santé publique comme motivation à leur participation. Il se peut que ce résultat soit biaisé par le fait que ces médecins qui avaient lu le courrier informatif étaient motivés et s'étaient renseignés sur la prévalence de l'HF avant la réunion.

### **Interdisciplinarité**

Concernant le parcours, les médecins citent à 93% comme motivation l'interdisciplinarité avec la participation de différents acteurs du système de santé.

Le rôle des biologistes dans le cadre de DECHOL 13 était d'adresser, lors de l'analyse des bilans lipidiques, un message d'alerte au généraliste si le LDL-C était supérieur à 1,9 g/L. Dans l'étude de Bell et al. en 2012 (44), il avait été mis en évidence

que ce mode d'alerte pourrait jouer un rôle important dans la détection et la gestion de l'HF .

En effet, nos résultats sont en accord avec ceux de l'étude de Pang et al. (51), portant sur 10 pays de la région Asie-Pacifique, montrant que la majorité des médecins généralistes estimait que des commentaires interprétatifs sur les bilans lipidiques des patients à haut risque étaient utiles.

Les pharmaciens sont sollicités à travers le parcours pour leur contact avec le patient au moment de la délivrance des médicaments. Grâce à une sensibilisation sur l'HF, ils pourront orienter le patient après interrogatoire succinct à se renseigner auprès de son médecin généraliste. Dans la revue de littérature de Michot et al. en 2013 (52), 16 essais montraient un bénéfice pour les patients lié à l'intervention des pharmaciens dans la gestion d'un problème de santé chronique ou dans la gestion des traitements médicamenteux. Un tel bénéfice était observé en particulier dans la prise en charge de l'hypertension artérielle et de l'hypercholestérolémie.

Aux Pays-Bas, des programmes de dépistage ont été menés par du personnel infirmier spécialisé sur l'HF (34). Proposer une formation durant les études pourrait être une piste afin de mettre en place au plus tôt cette interdisciplinarité.

Une étude menée au Royaume-Uni (51) montrait que 50% des médecins en ville ne connaissaient pas de « spécialiste des lipides » et ce, malgré les efforts de Heart UK en cartographie. Dans notre étude, les médecins étaient 88% à être motivés pour rencontrer les confrères spécialistes du service.

### **Sensibiliser au dépistage génétique/ Manque d'intérêt du dépistage génétique**

Bien que le dépistage génétique ne soit pas nécessaire au diagnostic d'HF, les recommandations (8) préconisent de le proposer aux patients cliniquement suspects d'HF afin d'avoir un diagnostic de certitude et, par la suite pouvoir dépister les apparentés .

Dans notre étude, son intérêt n'est pas perçu par 74% des médecins du groupe Freins. Ce chiffre important laisse à penser qu'une meilleure information permettrait de sensibiliser les médecins généralistes sur l'importance du dépistage génétique et par conséquent de convaincre les patients et familles. En effet, bien que les cas index



soient avisés de contacter leurs proches, il existe un faible taux de référence aux services spécialisés avec généticiens pour recherche de mutations (23).

L'autre apport majeur du dépistage génétique est que l'observance sous statine est fortement améliorée chez les patients dépistés génétiquement ce qui renforce l'avantage d'un diagnostic formel (34).

Un e-learning pour l'« Amélioration de la gestion de l'HF par des tests génétiques » a été développé par des experts en France et aux Etats-Unis (42); celui-ci sera prochainement traduit en français et proposé dans le cadre de la Formation Médicale Continue (FMC) des médecins.

Le dépistage génétique amène au dépistage en cascade des apparentés. Une étude Australienne récente (53) a montré que le dépistage des apparentés HF permettait de baisser les événements CV de 50% à 25% à 10 ans. Elle a aussi permis de démontrer qu'il était économiquement rentable de faire le dépistage des apparentés puisque le gain de ces années de vie en bonne santé permet d'économiser 3000 euros par an (35).

### **Pathologie de spécialiste**

Dans l'étude de Pang et al. en 2017 (51), 83% des médecins chinois interrogés estimaient que les spécialistes étaient les mieux adaptés pour gérer l'HF.

A l'inverse, dans l'étude de Kwok et al. en 2016 au Royaume-Uni (54), la majorité des omnipraticiens se considérait comme les mieux placés pour le dépistage précoce de l'HF. Dans notre étude les résultats étaient moins tranchés, et seulement 44% des médecins interrogés citaient ce frein et considéraient que l'HF était une pathologie de spécialiste contre 56% qui estimaient être bien placés pour la gérer .

### **Manque de temps**

Dans une étude réalisée sur l'épuisement professionnel des médecins libéraux en Ile de France, les principales causes retrouvées étaient le manque de temps et l'excès de tâches administratives (55). Dans une enquête de santé publique réalisée par l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (Inpes) sur les

pratiques de prévention au cabinet, 91% des médecins souhaitaient disposer de plus de temps (56).

Ce frein était parmi les plus représentés avec 58% de la population médicale. La délégation de certaines tâches administratives pourrait être une perspective afin de libérer du temps en consultation.

Un autre frein cité dans la question facultative concernant la problématique temporelle était le manque de temps pour se déplacer afin de se former. L'envoi de documents d'informations détaillées ou le format de e-learning peut répondre à ce besoin.

### **Manque d'information de la population**

Un des freins cités dans la question facultative était le manque de communication par les pouvoirs publics, les revues médicales, sur l'HF que ce soit vis-à-vis des médecins (évoqué précédemment avec le manque d'information) mais aussi de la population en général. En effet, l'HF et ses conséquences sont très peu connues et souvent confondues avec l'hypercholestérolémie polygénique.

En 2015, l'EAS a réalisé une étude sur 12142 patients dans 11 pays européens sur les maladies cardiovasculaires (57). Fait intéressant, 63% des interrogés n'avaient jamais entendu parler de l'HF et la France avait le plus bas niveau de sensibilisation avec 41%. Des campagnes nationales, via les médias et internet pourraient être lancées pour sensibiliser les membres de la famille, les amis et le grand public afin de motiver les individus à se faire dépister pour l'HF (58).

### **Les motivations les moins représentées**

Parmi les autres motivations citées dans notre questionnaire, plusieurs concernaient l'organisation du parcours du patient.

Une majorité des médecins (88%) était motivée par les modalités d'adressage des patients (brochures, numéros et adresses mail spécifiques).

Une compensation financière était versée aux médecins présents lors des réunions : elle était citée comme motivation par 74,5% d'entre eux. Depuis plusieurs années, les médecins sont indemnisés pour leur participation au programme de FMC.

Il serait intéressant de développer la sensibilisation sur l'HF avec ce moyen d'information dans le cadre du Développement Professionnel Continu (DPC).

### **Les freins les moins représentés**

Concernant le médecin, le frein représenté par la perte de vue du patient après adressage au centre spécialisé, était cité par un faible effectif de médecins (26%). De plus, une minorité de médecins (42%) considéraient la communication entre médecine de ville et services hospitaliers comme un frein.

Concernant le patient, 40% des généralistes citaient la distance par rapport au centre spécialisé comme un frein à participer au parcours : malgré une information donnée au patient ou à sa famille pour l'orienter vers le centre spécialisé, il n'irait certainement pas compte tenu de la distance géographique.

### **Mode d'entrée dans le parcours**

Le moyen de diffusion de l'information le plus efficace concernant la réunion a été la voie postale (60%) puis l'email au sein des 2 groupes de médecins. Dans une étude marketing parue en 2012 et réalisée pour l'entreprise de médias CMI/compass (59), le courrier apparaissait comme le moyen le plus sûr de communiquer l'information aux médecins, avec l'email en 2ème support.

Dans le groupe Freins nous avons mis en évidence des raisons de non-participation principales. Une majorité rapportaient ne pas avoir eu l'information, de nombreux médecins ne participaient jamais aux réunions et une minorité estimait avoir des connaissances suffisantes pour dépister l'HF.

Nous avons voulu recueillir l'avis des participants concernant l'organisation d'une réunion d'information inaugurale avant le parcours de soins : la majorité des médecins la jugeait nécessaire (64%), il n'y avait pas de différence significative entre les 2 groupes et ils n'étaient que 6% à la juger inutile. Il nous semble donc important si le projet est de nouveau dupliqué dans d'autres départements de maintenir la réunion afin d'informer et de sensibiliser les médecins plutôt que la simple transmission de documents écrits.

## **Biais de l'étude**

### **- Taille de la population**

La participation des médecins a été relativement faible : le taux de participation à la réunion a été de 3%, par rapport au nombre de courriers envoyés, dans le groupe Motivations et, 15% parmi les médecins appelés dans le groupe Freins.

### **- Biais de sélection**

Nous n'avons aucun médecin travaillant dans le secteur rural parmi les médecins généralistes de l'étude. Plusieurs phénomènes peuvent expliquer la non représentativité des médecins exerçant en milieu rural :

- le département des Bouches du Rhône n'est pas considéré comme un département rural,
- la désertification des campagnes : ils ne sont que 20% à exercer en zone « défavorisée » sur l'ensemble des médecins généralistes (60),
- la distance géographique au lieu de réunion,
- le manque de temps.

La seule différence significative entre nos 2 populations concernait le volume de travail : celui-ci était significativement plus important dans le groupe Freins, où les médecins n'avaient pas participé aux réunions, par rapport au groupe Motivations. Nous pouvons supposer que le manque de temps pour lire les courriers envoyés par l'URPS et venir aux réunions était plus important dans ce groupe.

Néanmoins, le sexe et l'âge des participants étaient similaires à la moyenne nationale et départementale : 40% des médecins interrogés étaient des femmes et 60% étaient des hommes. A l'échelle nationale, les femmes représentent 42% de la profession et 46% dans les Bouches du Rhône (60). Notre population était donc représentative de la démographie médicale en France.

### **- Biais de déclaration**

Le recueil par questionnaires pouvait constituer un biais, et pour cette raison il y avait dans chaque partie du questionnaire une question ouverte afin que le participant puisse répondre librement si une motivation ou un frein n'était pas cité.

## **V. CONCLUSION**

Le dépistage de l'HF présente des motivations et des freins pour les médecins généralistes. Les praticiens sont conscients de la prévalence élevée de l'HF, ce qui les motive à vouloir améliorer leurs connaissances sur l'HF et sur sa prise en charge. De nombreuses recommandations existent mais leur application n'est pas mise en œuvre efficacement. De plus, il est intéressant de voir que l'interdisciplinarité joue un rôle important dans le dépistage de l'HF : la coopération entre médecins généralistes, biologistes, pharmaciens, et IDE contribuera à la qualité du dépistage et de la prise en charge de la pathologie.

Concernant les freins des médecins, les principaux cités étaient l'intérêt du dépistage génétique non vu, la fausse croyance d'une faible prévalence de la pathologie, et le manque de temps en consultation.

Compte tenu de sa forte prévalence dans la population, il est nécessaire de sensibiliser les professionnels concernés en particulier sur l'apport de la cascade génétique afin d'augmenter le nombre de diagnostics de certitude et le dépistage des apparentés. Cela passe par une amélioration de la formation dès l'université puis au cours de la pratique professionnelle avec une diversité dans les moyens d'information.

Malgré le faible taux de participation, les médecins généralistes présents ont montré un intérêt certain sur le parcours de soins, ce qui est encourageant pour la suite de la prise en charge précoce de l'HF.

Les pouvoirs publics ont aussi un rôle à jouer dans ce contexte : l'HF est très peu connue dans la population générale.

Le projet DECHOL 13 a vocation à être dupliqué puis pérennisé si comme cela est attendu le dépistage de nouveaux cas et d'apparentés augmente de façon considérable.

Le développement de la prise en charge de l'HF doit se faire dans le cadre d'un modèle de soin avec le soutien des pouvoirs publics. La sensibilisation par ces derniers, la diffusion de l'information et la promotion de l'éducation auprès des acteurs de santé et des patients ont également un rôle à jouer afin que l'HF ne soit plus une pathologie sous diagnostiquée et sous-traitée.

## VI. BIBLIOGRAPHIE

1. OMS | Les 10 principales causes de mortalité. WHO. Disponible sur: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs310/fr/>
2. France, Ministère des affaires sociales et de la santé (2016-2017), Direction de la recherche des études de l'évaluation et des statistiques, Santé publique France. L'état de santé de la population en France: rapport 2017.
3. Risque\_cardio\_vasculaire\_rap.pdf. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Risque\\_cardio\\_vasculaire\\_rap.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/Risque_cardio_vasculaire_rap.pdf)
4. J.-F. Toussaint M.-P. Jacob L. Lagrost J. Chapman. L'athérosclérose Physiologie, diagnostics, thérapeutiques. Masson. 2003.
5. Tedgui A. La plaque. Médecine Thérapeutique. janv 2001;6(10):810-4.
6. SFEndocrino. Disponible sur: <http://www.s fendocrino.org/article/388/items-129-et-129-bis-ndash-facteurs-de-risque-cardiovasculaire-et-prevention-dyslipidemies>
7. Haute Autorité de Santé - Principales dyslipidémies : stratégies de prise en charge. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_2039802/fr/principales-dyslipidemies-strategies-de-prise-en-charge](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2039802/fr/principales-dyslipidemies-strategies-de-prise-en-charge)
8. Catapano AL, Graham I, De Backer G, Wiklund O, Chapman MJ, Drexel H, et al. 2016 ESC/EAS Guidelines for the Management of Dyslipidaemias. Eur Heart J. 14 oct 2016;37(39):2999-3058.
9. Lipoprotéines et métabolisme lipidique | Nouvelle Société Française d'Athérosclérose. Disponible sur: <https://www.nsfa.asso.fr/chercheurs/ressources-medicales/atherosclerose-physiopathologie/lipoproteines-et-metabolisme>
10. Beaumont JL, Carlson LA, Cooper GR, Fejfar Z, Fredrickson DS, Strasser T. Classification of hyperlipidaemias and hyperlipoproteinaemias. Bull World Health Organ. 1970;43(6):891-915.
11. de Gennes JL. Idiopathic hyperlipemia. Proposition of a simplified classification. Presse Med. avr 1971;79(18):791-5.
12. Farnier M, Bruckert E, Boileau C, Krempf M. Diagnostic et traitement des hypercholestérolémies familiales (HF) chez l'adulte : recommandations de la Nouvelle société française d'athérosclérose (NSFA). </data/revues/07554982/v42i6sP1/S0755498213004107/>. juin 2013
13. Ferrières J, Ruidavets JB, Perret B, Dallongeville J, Arveiler D, Bingham A, et al. Prevalence of dyslipidaemias in a representative sample of the French population. Arch Mal Coeur Vaiss. févr 2005;98(2):127-32.
14. Vallejo-Vaz AJ, Kondapally Seshasai SR, Cole D, Hovingh GK, Kastelein JJP, Mata P, et al. Familial hypercholesterolaemia: A global call to arms. Atherosclerosis. nov 2015;243(1):257-9.
15. Hopkins PN, Toth PP, Ballantyne CM, Rader DJ. Familial Hypercholesterolemias: Prevalence, genetics, diagnosis and screening recommendations from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. J Clin Lipidol. juin 2011;5(3):S9-17.
16. de Ferranti SD, Rodday AM, Mendelson MM, Wong JB, Leslie LK, Sheldrick RC. Prevalence of Familial Hypercholesterolemia in the 1999 to 2012 United States National Health and Nutrition Examination Surveys (NHANES). Circulation. mars 2016;133(11):1067-72.
17. Shi Z, Yuan B, Zhao D, Taylor AW, Lin J, Watts GF. Familial hypercholesterolemia in China: prevalence and evidence of underdetection and undertreatment in a community population. Int J Cardiol. juill 2014;174(3):834-6.

18. Watts GF, Shaw JE, Pang J, Magliano DJ, Jennings GLR, Carrington MJ. Prevalence and treatment of familial hypercholesterolaemia in Australian communities. *Int J Cardiol.* avr 2015;185:69-71.
19. Ferrières J, Bruckert É, Béliard S, Rabès J-P, Farnier M, Krempf M, et al. Familial hypercholesterolemia: A largely underestimated cardiovascular risk. *Ann Cardiol Angeiol.* mai 2017;
20. Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG. Familial Hypercholesterolemia in the Danish General Population: Prevalence, Coronary Artery Disease, and Cholesterol-Lowering Medication. *J Clin Endocrinol Metab.* nov 2012;97(11):3956-64.
21. Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, Ginsberg HN, Masana L, Descamps OS, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease Consensus Statement of the European Atherosclerosis Society. *Eur Heart J.* déc 2013;34(45):3478-90.
22. Pang J, Poulter EB, Bell DA, Bates TR, Jefferson V-L, Hillis GS, et al. Frequency of familial hypercholesterolemia in patients with early-onset coronary artery disease admitted to a coronary care unit. *J Clin Lipidol.* sept 2015;9(5):703-8.
23. Gill P, Harnden A, Karpe F. Familial hypercholesterolaemia. Vol. 344. 2012. e3228 p.
24. Christoffersen M, Frikke-Schmidt R, Schnohr P, Jensen GB, Nordestgaard BG, Tybjaerg-Hansen A. Xanthelasmata, arcus corneae, and ischaemic vascular disease and death in general population: prospective cohort study. *BMJ.* sept 2011;343(sep15 2):d5497-d5497.
25. Watts GF, Sullivan DR, Poplawski N, van Bockxmeer F, Hamilton-Craig I, Clifton PM, et al. Familial hypercholesterolaemia: A model of care for Australasia. *Atheroscler Suppl.* oct 2011;12(2):221-63.
26. Béliard S, Millier A, Carreau V, Carrié A, Moulin P, Fredenrich A, et al. The very high cardiovascular risk in heterozygous familial hypercholesterolemia: Analysis of 734 French patients. *J Clin Lipidol.* sept 2016;10(5):1129-1136.e3.
27. Feldman DI, Blaha MJ, Santos RD, Jones SR, Blumenthal RS, Toth PP, et al. Recommendations for the management of patients with familial hypercholesterolemia. *Curr Atheroscler Rep.* janv 2015;17(1):473.
28. Austin MA, Hutter CM, Zimmern RL, Humphries SE. Genetic causes of monogenic heterozygous familial hypercholesterolemia: a HuGE prevalence review. *Am J Epidemiol.* sept 2004;160(5):407-20.
29. Varret M, Abifadel M, Rabès J-P, Boileau C. Genetic heterogeneity of autosomal dominant hypercholesterolemia. *Clin Genet.* nov 2007;73(1):1-13.
30. Marteau T, Senior V, Humphries SE, Bobrow M, Cranston T, Crook MA, et al. Psychological impact of genetic testing for familial hypercholesterolemia within a previously aware population: A randomized controlled trial. *Am J Med Genet.* juill 2004;128A(3):285-93.
31. Herman K, Van Heyningen C, Wile D. Cascade screening for familial hypercholesterolaemia and its effectiveness in the prevention of vascular disease. *Br J Diabetes Vasc Dis.* juill 2009;9(4):171-4.
32. Haralambos K, Whatley SD, Edwards R, Gingell R, Townsend D, Ashfield-Watt P, et al. Clinical experience of scoring criteria for Familial Hypercholesterolaemia (FH) genetic testing in Wales. *Atherosclerosis.* mai 2015;240(1):190-6.
33. Jannes CE, Santos RD, de Souza Silva PR, Turolla L, Gagliardi ACM, Marsiglia JDC, et al. Familial hypercholesterolemia in Brazil: Cascade screening program,

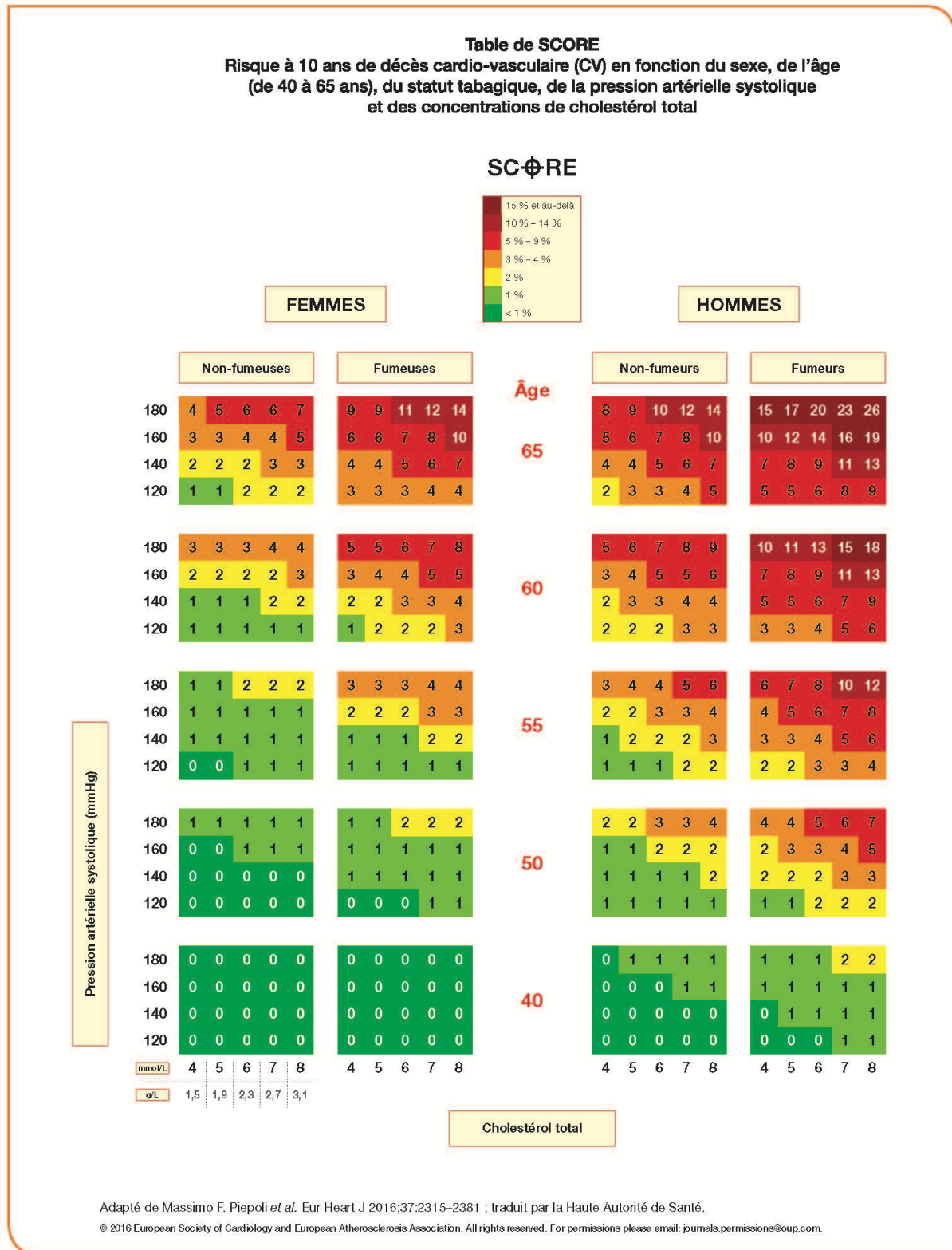
- clinical and genetic aspects. *Atherosclerosis*. janv 2015;238(1):101-7.
34. Umans-Eckenhuis MA, Defesche JC, Sijbrands EJ, Scheerder RL, Kastelein JJ. Review of first 5 years of screening for familial hypercholesterolaemia in the Netherlands. *Lancet Lond Engl*. janv 2001;357(9251):165-8.
  35. Bell DA, Pang J, Burrows S, Bates TR, van Bockxmeer FM, Hooper AJ, et al. Effectiveness of genetic cascade screening for familial hypercholesterolaemia using a centrally co-ordinated clinical service: An Australian experience. *Atherosclerosis*. mars 2015;239(1):93-100.
  36. Marks D, Wonderling D, Thorogood M, Lambert H, Humphries SE, Neil HAW. Cost effectiveness analysis of different approaches of screening for familial hypercholesterolaemia. *BMJ*. juin 2002;324(7349):1303.
  37. National Collaborating Centre for Primary Care (UK). Identification and Management of Familial Hypercholesterolaemia (FH). London: Royal College of General Practitioners (UK); 2008. (National Institute for Health and Clinical Excellence: Guidance). Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK53822/>
  38. Béliard S, Saheb S, Rosenbaum D, Gallo A, Valéro R, Moulin P, et al. Deux tiers des patients atteints d'hypercholestérolémie familiale et éligibles aux séances de LDL-aphérèse ne sont pas traités par LDL-aphérèse : données du registre français. *Ann Endocrinol*. sept 2017;78(4):241-2.
  39. Béliard S, Bonnet F, Bouhanick B, Bruckert E, Cariou B, Charrière S, et al. Consensus statement on the management of dyslipidaemias in adults. *Ann Endocrinol*. févr 2017;78(1):43-53.
  40. Daniels SR, Gidding SS, de Ferranti SD. Pediatric aspects of Familial Hypercholesterolemias: Recommendations from the National Lipid Association Expert Panel on Familial Hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol*. juin 2011;5(3):S30-7.
  41. Kirke A, Watts GF, Emery J. Detecting familial hypercholesterolaemia in general practice. *Aust Fam Physician*. déc 2012;41(12):965-8.
  42. Rabès J-P, Béliard S, Carrié A. Familial hypercholesterolemia: experience from France. *Curr Opin Lipidol*. avr 2018;29(2):65-71.
  43. indicateur9-Nombre de consultations de professionnels de santé par habitant.pdf. 2014 . Disponible sur: <http://www.securite-sociale.fr/IMG/pdf/indicateur9-pqemaladie.pdf>
  44. Bell DA, Hooper AJ, Bender R, McMahon J, Edwards G, van Bockxmeer FM, et al. Opportunistic screening for familial hypercholesterolaemia via a community laboratory. *Ann Clin Biochem*. nov 2012;49(6):534-7.
  45. Bell DA, Garton-Smith J, Vickery A, Kirke AB, Pang J, Bates TR, et al. Familial hypercholesterolaemia in primary care: knowledge and practices among general practitioners in Western Australia. *Heart Lung Circ*. 2014;23(4):309-13.
  46. Pang J, Sullivan DR, Harada-Shiba M, Ding PYA, Selvey S, Ali S, et al. Significant gaps in awareness of familial hypercholesterolemia among physicians in selected Asia-Pacific countries: A pilot study. *J Clin Lipidol*. janv 2015;9(1):42-8.
  47. Neil HA, Hammond T, Huxley R, Matthews DR, Humphries SE. Extent of underdiagnosis of familial hypercholesterolaemia in routine practice: prospective registry study. *BMJ*. juill 2000;321(7254):148.
  48. Schofield J, Kwok S, France M, Capps N, Eatough R, Yadav R, et al. Knowledge gaps in the management of familial hypercholesterolaemia. A UK based survey. *Atherosclerosis*. sept 2016;252:161-5.
  49. Withycombe B, Winden JC, Hassany R, Duell PB, Ito MK. The extent of familial hypercholesterolemia instruction in US schools and colleges of medicine, pharmacy,



- and osteopathic medicine. *J Clin Lipidol.* mai 2015;9(3):281-8.
50. Batais MA, Almigbal TH, Bin Abdulhak AA, Altaradi HB, AlHabib KF. Assessment of physicians' awareness and knowledge of familial hypercholesterolemia in Saudi Arabia: Is there a gap? *PLoS One.* 2017;12(8):e0183494.
  51. Pang J, Hu M, Lin J, Miida T, Nawawi HM, Park JE, et al. An enquiry based on a standardised questionnaire into knowledge, awareness and preferences concerning the care of familial hypercholesterolaemia among primary care physicians in the Asia-Pacific region: the « Ten Countries Study ». *BMJ Open.* oct 2017;7(10):e017817.
  52. Michot P, Catala O, Supper I, Bouliou R, Zerbib Y, Colin C, et al. Coopération entre médecins généralistes et pharmaciens : une revue systématique de la littérature, Cooperation between general practitioners and pharmacists: a systematic review. *Santé Publique.* août 2013;25(3):331-41.
  53. Ademi Z, Watts GF, Pang J, Sijbrands EJJ, van Bockxmeer FM, O'Leary P, et al. Cascade screening based on genetic testing is cost-effective: Evidence for the implementation of models of care for familial hypercholesterolemia. *J Clin Lipidol.* juill 2014;8(4):390-400.
  54. Kwok S, Pang J, Adam S, Watts GF, Soran H. An online questionnaire survey of UK general practitioners' knowledge and management of familial hypercholesterolaemia. *BMJ Open.* 2016;6(11):e012691.
  55. *etude\_070723.pdf.* [http://www.urml-idf.org/upload/etudes/etude\\_070723.pdf](http://www.urml-idf.org/upload/etudes/etude_070723.pdf)
  56. Gautier A, Fournier C, Beck F. Pratiques et opinions des médecins généralistes en matière de prévention. :5.
  57. Catapano AL, Wiklund O. Think Again About Cholesterol Survey. *Atheroscler Suppl.* déc 2015;20:1-5.
  58. Wald DS, Bestwick JP, Morris JK, Whyte K, Jenkins L, Wald NJ. Child-Parent Familial Hypercholesterolemia Screening in Primary Care. *N Engl J Med.* oct 2016;375(17):1628-37.
  59. Le papier n'est pas mort: c'est même le support préféré des médecins . Disponible sur : <http://www.staminic.com/blog/94-le-papier-n-est-pas-mort-c-est-meme-le-support-prefere-des-medecins>
  60. *atlas\_paca\_2015.pdf.* Disponible sur: [https://www.conseil-national.medecin.fr/sites/default/files/atlas\\_paca\\_2015.pdf](https://www.conseil-national.medecin.fr/sites/default/files/atlas_paca_2015.pdf)

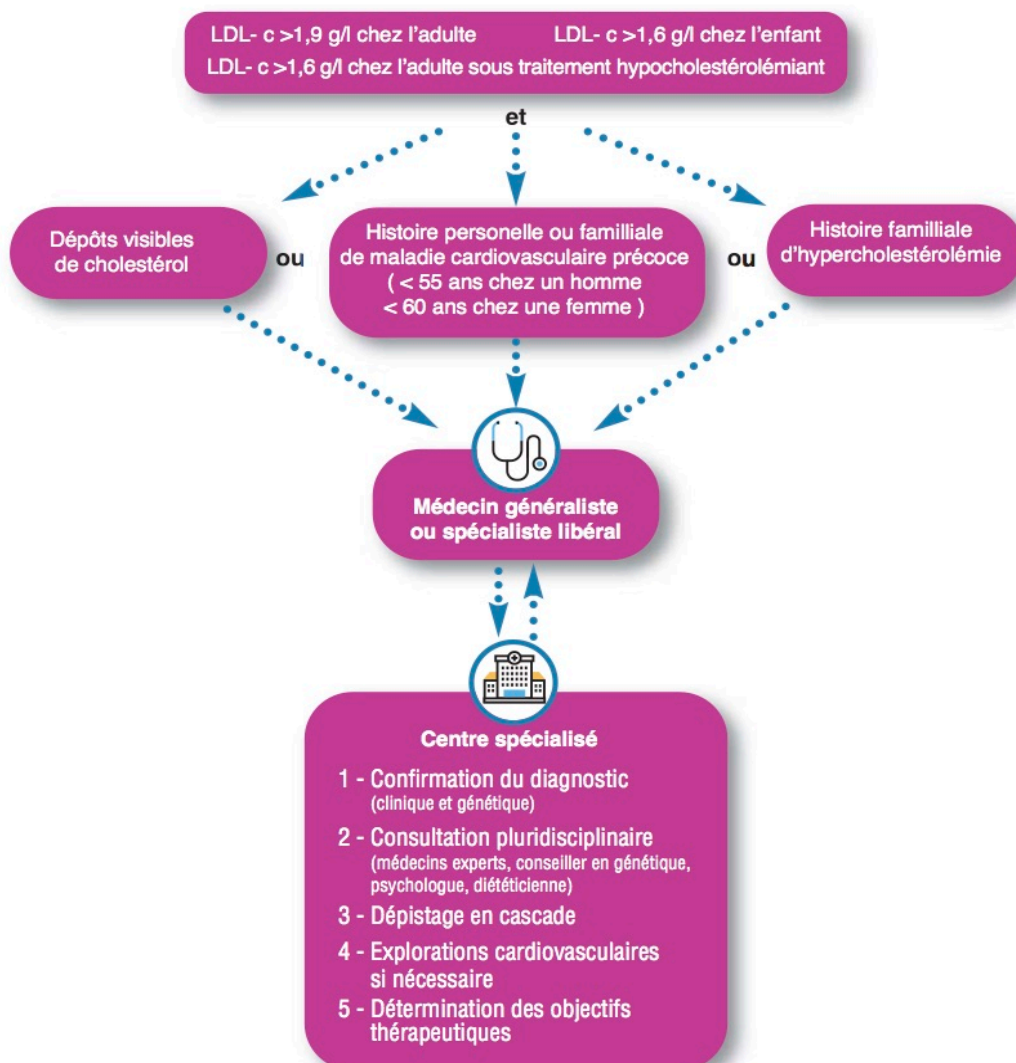
## VII. ANNEXES

### ANNEXE 1 : Evaluation du risque cardio-vasculaire : Table de SCORE





## Hypercholestérolémie familiale génétique : Quand y penser ?





## Qu'est-ce que l'Hypercholestérolémie Familiale ?

L'Hypercholestérolémie Familiale est une maladie génétique de transmission autosomique dominante. Elle existe sous 2 formes :

- **Une forme hétérozygote**

(1 personne sur 200 à 1 sur 250)

- **Une forme homozygote** (1 sur 300 000)

Elle est caractérisée par un taux élevé de LDL-cholestérol plasmatique depuis la naissance en lien avec un défaut d'épuration du LDL-cholestérol, secondaire à une anomalie génétique. Plusieurs mutations ont été identifiées (LDL-Récepteur, Apo-B, PCSK9).

L'exposition des artères à un taux de LDL-cholestérol élevé depuis la naissance expose à des accidents cardiovasculaires précoces. Le risque de présenter une maladie coronarienne est multiplié par 13 par rapport à la population générale en l'absence de traitement.

En l'absence de traitement, 50% des hommes avant l'âge de 50 ans et 30% des femmes avant l'âge de 60 ans porteurs de l'Hypercholestérolémie Familiale auront un événement coronarien.

**Il s'agit donc d'une maladie fréquente, sous diagnostiquée (9 patients sur 10 s'ignorent) et potentiellement grave.**

**Les principaux diagnostics différentiels sont :**

Hypothyroïdie, cholestase, syndrome néphrotique, insuffisance rénale, grossesse, certains traitements.

## Prise en charge de l'Hypercholestérolémie Familiale chez l'adulte

**La prise en charge est globale et on recommande :**

- **Un bilan cardiovasculaire**

- ECG initial
- Epreuve d'effort : obligatoire en cas de symptômes ou avant la reprise d'une activité physique après l'âge de 40 ans.
- Ce bilan doit être régulier et est à répéter en fonction du contexte clinique

- **Le sevrage tabagique**

- **Des conseils hygiéno-diététiques**

- Alimentation équilibrée de type Méditerranéenne.
- Activité physique régulière après bilan cardiovasculaire après l'âge de 40 ans.

- **Optimisation du traitement par statines :**

- Introduction d'un traitement par statine en 1<sup>er</sup> intention
- Association avec Ezetimibe si l'objectif du LDL-cholestérol n'est pas atteint.

- **Dépistage de la famille**

- Bilan lipidique à prescrire aux apparentés

## Intérêt du dépistage génétique

La mise en évidence d'une mutation génétique permet de poser le diagnostic formel d'Hypercholestérolémie Familiale Génétique, de faciliter le dépistage des apparentés et le conseil génétique, de fixer des objectifs de LDL-cholestérol et améliorer l'observance thérapeutique.

## Description du programme pilote

Un programme pilote d'optimisation du repérage et de la prise en charge des patients atteints d'hypercholestérolémie se met en place en région PACA. Il est issu d'une large concertation avec les professionnels libéraux (médecins, biologistes, pharmaciens, infirmiers), hospitaliers et association de patients.

**Structuré sur la base de la coordination interprofessionnelle « Ville-Hôpital », ce programme comprend :**

- **Une alerte sur les bilans biologiques en cas de**

- LDL- c >1,9 g/l chez l'adulte
- LDL- c >1,6 g/l chez l'enfant
- LDL- c >1,6 g/l chez l'adulte sous traitement hypocholestérolémiant

- **Des documents de sensibilisation pour les patients remis par les professionnels**

- **Des séances de formation pour les professionnels de santé sur les modalités de prise en charge et de suivi des patients**

- **La structuration d'une consultation spécialisée en HDJ au sein du centre spécialisé :**

### NOS ACTIONS



**Avis de médecins experts**

Détermination des objectifs thérapeutiques



**Confirmation du diagnostic**

Analyses génétiques



**Dépistage familial**



**Consultations**

- Conseiller en génétique,
- Psychologue
- Diététicienne



**Explorations cardiovasculaires si nécessaire**



**Promotion de la recherche clinique et fondamentale**

Ce programme expérimental fait l'objet d'une évaluation

**Références :**

Recommandations de la Nouvelle Société Française d'Athérosclérose : *Press Med* 2013 ;42 : 930-50

Consensus de la Société Européenne d'Athérosclérose : *Eur Heart J* - 2013 ;34 :3478-3490

ANHET (Association Nationale des Hypercholestérolémies Familiales) : <http://www.info-hf.fr/Orpha.net>

# FICHE DE LIAISON

NOM : ..... Prénom : .....

Date de naissance : 

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Médecin traitant : .....

E-mail Médecin traitant : .....

Antécédents personnels ou familiaux d'évènements cardiovasculaires prématurés  
( < 55 ans chez l'homme, < 60 ans chez la femme)

Antécédents familiaux d'hypercholestérolémie

## Signes cliniques :

Xanthomes

Xanthélasmas

Arc cornéen

## Taux de LDL- Cholestérol

Maximal .....

Dernier bilan .....  
sous traitement hypocholestérolémiant :  oui  non

## CENTRE SPÉCIALISÉ

Service Nutrition, Maladies Métaboliques, Endocrinologie  
du Pr. Valero, Dr. Beliard et Dr. Monclar

### Penser à venir à la consultation au centre spécialisé avec :

- Bilan lipidique  
(avant la mise sous traitement)
- Bilan lipidique le plus récent
- Bilan cardiovasculaire (si réalisé)
- Ordonnance de tous vos traitements

## ANNEXE 3 : Questionnaire (Partie 1 commune)

Cher confrère, chère consœur,

Je suis interne en médecine générale et je réalise ma thèse en collaboration avec le service du Professeur VALERO, sur « **Les motivations et les freins des médecins généralistes à participer à un parcours de soins sur l'hypercholestérolémie familiale** », dans le cadre du projet DECHOL 13.

Je vous remercie du temps que vous accorderez pour remplir le questionnaire ci-dessous. Toutes les données recueillies seront traitées de manière anonyme.

Charline Dupouy, interne en DES médecine générale.

### I. PROFIL

1. Sexe :

- Masculin
- Féminin

2. Age :

- 26-35 ans
- 36 – 45 ans
- 46 – 55 ans
- 56-65 ans
- > 66 ans

3. Exercice médical en milieu :

- Rural (< 1800 habitants)
- Semi-rural (1800-8000 habitants)
- Urbain (>8000 habitants)

4. Volume horaire

- < 3000 actes/an
- 3000-6000 actes/an
- 6000 actes/an

## **II. PARCOURS DE SOINS**

1. Avez-vous été informé de la réunion de formation et de sensibilisation de votre ville ?

- Oui  
Si oui par quel biais : Courrier Mail Site internet Un confrère
- Non

2. Y avez-vous participé ?

- Oui
- Non

3. Si non, pour quelle(s) raison(s) n'y avez-vous pas participé ? (Cocher 3 réponses maximum) :

- J'estime avoir des connaissances suffisantes sur l'hypercholestérolémie familiale (HF)
- Je considère l'HF comme trop rare et donc pas une priorité
- Je considère l'HF comme bénigne et ne nécessitant pas un parcours de soins
- Je considère que l'HF est une pathologie de spécialiste et est trop éloignée de ma pratique quotidienne
- Je n'ai pas été informé(e) de la réunion
- J'étais intéressé(e) mais je n'ai pas pu y assister pour raison personnelle/professionnelle
- Je ne participe jamais à ce genre de réunion

4. Pour participer au parcours une réunion de formation avant la mise en place du projet est :

- Nécessaire
- Un élément important mais non essentiel
- Inutile

ANNEXE 4 : Questionnaire partie 2 Motivations

**Quelles sont vos motivations à participer au parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale (HF) ?**

	Oui	Plutôt oui	Plutôt non	Non
- Le fait que l'HF est un réel problème de santé publique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je veux me sensibiliser à la maladie pour mieux dépister les patients	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je veux me sensibiliser à la maladie pour mieux traiter les patients	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je veux sensibiliser les patients à l'intérêt du dépistage génétique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je suis des patients ayant une HF diagnostiquée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je souhaite connaître les confrères spécialistes du centre référence	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je trouve pratique les modalités d'adressage des patients à l'hôpital (documents, numéros directs ...)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- L'interdisciplinarité avec la participation de différents acteurs (biologistes, pharmaciens ...)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La compensation financière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Autre (facultatif) : .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>



ANNEXE 5 : Questionnaire partie 2 Freins

**Quels sont vos freins à participer au parcours de soins sur l'Hypercholestérolémie Familiale (HF) ?**

	Oui	Plutôt oui	Plutôt non	Non
- Je connais déjà l'HF et n'ai pas besoin de formation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- J'estime que l'HF a une prévalence faible par rapport à d'autres maladies	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je pense que l'HF est une pathologie de spécialiste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je ne vois pas l'intérêt du dépistage génétique en pratique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Je n'ai pas assez de temps en consultation pour participer au parcours de soins	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La perte de vue du patient si pris en charge au centre spécialisé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La distance géographique par rapport au centre spécialisé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La communication difficile avec les services hospitaliers (délais des rendez-vous, courriers, ...)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Autre (facultatif) : .....	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

## SERMENT D'HIPPOCRATE

**Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.**

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans **aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions**. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas **usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité**.

**J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.**

Je ne tromperai **jamais leur confiance** et **n'exploiterai pas le pouvoir hérité** des circonstances pour forcer les consciences.

**Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera**. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

**Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés**. **Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers** et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

**Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission**. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

**J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.**

**Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.**



## **RESUME**

**Introduction** : L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une dyslipidémie autosomique dominante parmi les plus fréquentes dans le monde. Sa prévalence est estimée entre 1 /500 et 1/250. Sans traitement adapté, elle expose à un risque cardiovasculaire 13 fois plus élevé qu'un sujet non atteint. Elle reste sous-diagnostiquée et sous traitée. Les médecins généralistes, acteurs majeurs de prévention, sont en première ligne pour participer à l'amélioration du diagnostic. Le projet interprofessionnel DECHOL 13 dans les Bouches du Rhône a pour objectif de sensibiliser les différents professionnels de santé au dépistage de l'HF.

Cette étude avait pour but d'étudier les motivations et les freins des médecins généralistes à participer à un parcours de soins sur l'HF.

**Méthode** : Etude quantitative transversale, observationnelle, et multicentrique effectuée de décembre 2017 à mars 2018 dans les Bouches du Rhône. Six réunions de sensibilisation ont été organisées. Les médecins présents ont répondu au questionnaire Motivations et les médecins absents ont été contactés par téléphone pour répondre au questionnaire Freins.

**Résultats** : Sur 2835 courriers envoyés par l'Union Régionale des médecins libéraux, 100 médecins ont participé aux réunions dont 84 ont répondu au questionnaire Motivations. Parmi 353 médecins absents, 50 ont répondu au questionnaire Freins entre décembre 2017 et mars 2018 dans les Bouches du Rhône. Les principales motivations des médecins présents étaient la formation pour mieux dépister (95%) et traiter les patients (96%), l'importance du problème en terme de santé publique (93%), et l'interdisciplinarité du projet de dépistage (93%). Les principaux freins cités à leur participation étaient la faible prévalence de la pathologie (74%), le « manque d'intérêt » du dépistage génétique (74%) et le manque de temps en consultation (58%).

**Conclusion** : Améliorer la sensibilisation et la formation des différents acteurs de soins primaires, en particulier les médecins généralistes, est nécessaire pour obtenir leur participation au dépistage de l'HF. La coopération entre les différents acteurs de soins primaires apparaît nécessaire pour une meilleure qualité de prise en charge. Une meilleure information par les pouvoirs publics, les médias et des campagnes de prévention permettraient de sensibiliser la population.

**Mots-clés** : hypercholestérolémie familiale, médecin généraliste, parcours de soins, prévention