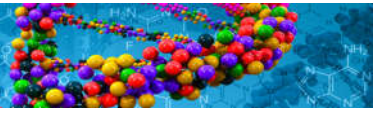




Collège national
de Biochimie-Biologie
moléculaire médicale



Dyslipoprotéinémies

v.02 - juin 2021

3^{ème} partie : cas clinico-biologiques

Rédaction : Dr Annie BERARD
annie.berard@u-bordeaux.fr



université
de BORDEAUX

Relecture : Pr Laurence DUVILLARD
laurence.duvillard@chu-dijon.fr

Dr Isabelle SIGNOLET
isabelle.signolet@chu-angers.fr

Dr Benoit RUCHETON
benoit.rucheton@chu-bordeaux.fr

Cas n°1

- **Monsieur F Eric, 52 ans**
 - CS pour une asthénie et une prise de poids récente
 - ATCD personnels :
 - Pas de dyslipidémie connue
 - Pas d'ACV
 - Tabagisme avec 10 cigarettes/j
 - ATCD familiaux : néant
- A l'examen clinique :
 - IMC = 25 kg/m²
 - Auscultation cardio-pulmonaire normale
 - Tous les pouls périphériques sont perçus sans souffle
 - Pas de dépôt extravasculaire de cholestérol
- L'EAL :
 - CT = 2,45 g/L
 - TG = 1,10 g/L
 - C-HDL = 0,42 g/L
 - **C-LDL = 1,81 g/L**
- Pas de cause secondaire d'HC excepté les RHD non respectées :
Activité physique : vélo avec ses petits-enfants
Enquête alimentaire : +++ viande, œufs, pâtisseries, charcuterie

Cas n°2

- **Madame B Catherine, 49 ans en 2014** (Date de naissance : 29/04/1965) pour une semaine éducative dans le cadre d'une obésité de grade 3.
- **Antécédents :**
 - Médicaux : lupus cutané suivi depuis 2008, stéatopathie mixte et métabolique associée à une hépatite médicamenteuse et une hépatite probablement d'origine lupique
 - Tabagisme sevré en 2008 (1 paquet par jour depuis l'âge de 17 ans)
 - Activité physique : aucune
 - Familiaux : IDM chez sa mère à 55 ans
- **Histoire de la maladie :**
 - Histoire pondérale

- Absence de diabète de type 2
- Bilan hépatique : cytolysse modérée (ASAT à 39, ALAT à 67, GGT à 310)
- EAL :
 - C-LDL élevé à 2,23 g/L, antécédents de C-LDL à 3 - 4 g/L
 - C-HDL protecteur à 0,7 g/L
- Sur le plan endocrinologique : TSH normale à 2,58 µUI/mL. Absence de signe d'endocrinopathie
- Exploration CV prescrite
- Recherche génétique HC familiale (2014) :
 - LDLR : normal
 - apoB : normal
 - PCSK9 : variant Gly670 hétérozygote associé à HC et risque athérosclérose → haut risque CV
 - Polymorphismes apoE et LPL : normal

Cas n°3

- **Madame C Jacqueline, 69 ans en 2013** (Date de naissance : 05/04/1944)
 - hypercholestérolémie depuis l'âge de 30 ans
 - ATCD familiaux : mère avec HC connue et traitée
 - Pas d'antécédent CV ni personnel ni familial
 - Les statines ne sont pas toujours tolérées, actuellement avec 20 mg de CRESTOR et l'EZETROL, le traitement est accepté et Mme C. a même accepté d'essayer de passer à 40 mg de CRESTOR pour les prochains mois, bien sûr, si des douleurs apparaissent elle reviendra à la dose antérieure.
- A l'examen clinique, il y a un gérontoxon, pas d'autre dépôt anormal
- **ECG anormal** = onde Q mineure isolée et anomalies du segment ST (anomalie mineure néanmoins associée SD à une ↑ du risque de survenue d'ACV indépendamment des autres FRCV)
- **EAL : C-LDL élevé** le plus bas dosé à 2,24 g/L, et le chiffre le plus élevé à 3,7 g/L
- Des chiffres entre 2 et 4 g/L en prévention primaire peuvent conduire à l'indication de lipaphérèse mais auparavant il faut rechercher si cette hypercholestérolémie a une origine génétique :
 - Hétérozygotie pour une délétion de 1,3 kb emportant l'exon4 du gène LDLR : ce gros réarrangement entraîne un « allèle nul » → haut risque CV

Cas n°4

○Madame T Bernadette, 60 ans, traitée pour HC

○Motif de CS :

- **Bilan lipidique perturbé :**

- Aspect : trouble

- CT = 3,50 g/L

- TG = 4,12 g/L

- C-HDL = 0,42 g/L

- C-LDL = 2,50 g/L

Hyperlipidémie mixte de type IIb :

Hyperlipidémie combinée familiale

Plusieurs gènes en cause

Cible : RHD + C-LDL +++

- Glycémie à jeun = 1,12 g/L (à 2 reprises > 1,10 g/L)
- Pas de facteur de RCV

○ATCD :

- Personnels de MCV : néant
- **Familiaux : père décédé d'IMC à 60 ans, frère avec DT2 et hyperlipidémie mixte, neveux avec perturbations lipidiques**

Cas n°5

○ **Monsieur G Benoît, 42 ans**

○ **Motif de CS :**

- Apparition de lésions protubérantes indolores mais inesthétiques au niveau des coudes
- Prise de poids récente : IMC = 32

○ **Bilan lipidique perturbé :**

○ Aspect : trouble

○ CT = 5,81 g/L

○ TG = 6,56 g/L

○ C-HDL = 0,33 g/L

○ C-LDL = 1,49 g/L

- Glycémie à jeun = 1,40 g/L
- Pas de facteur de RCV

○ **ATCD :**

- Personnels de MCV : néant

- Familiaux : père fumeur ayant subi un pontage aorto-bifémoral < 55 ans et ~~la~~ ^{sa} mère subitement à 66 ans, mère + DT2, sœur avec HC

**Hyperlipidémie mixte de type III :
avec présence d'IDL
Polymorphismes de l'apoE
Très athérogène**

Pierre angulaire :



Cas n°6

○ **Madame W Nathalie, 36 ans**

○ **Contexte:**

- ☐ suivie dans le service de diabétologie dans le cadre d'un **diabète gestationnel**
- ☐ **Découverte d'une anomalie du bilan lipidique au décours de l'accouchement... avec des TG à 9,73 g/L et présence de chylomicrons, C-HDL bas**

○ **Interrogatoire:**

- ☐ Pas d'antécédent personnel médical particulier (en dehors du diabète gestationnel)
- ☐ Antécédents familiaux: hypertriglycéridémie traitée par Omacor chez le père

○ **Examen clinique:**

- Poids: 58kg - Taille: 1,60
- ☐ Examen cardio-pulmonaire sans particularité
- ☐ Eruption intermittente de **petites plaques infiltrées** sur les mains, disparaissant sans laisser de traces...



pec : cf cours

Cas n°7

○ Madame B Odile, 64 ans

○ Contexte:

❑ Hospitalisée à Arcachon pour des **douleurs abdominales d'apparition brutale**

○ Interrogatoire:

❑ Suivie depuis 20 ans par son médecin traitant pour « des **soucis de triglycérides** »

❑ traitée au long cours par **Lipanol** (Ciprofibrate)

❑ Décès récent de son mari: avoue avoir fait « **quelques écarts** » alimentaires (**charcuterie, fromages, ...**)

○ Examen clinique:

Poids: 43kg - Taille: 1,60m

❑ Examen abdominal: abdomen tendu, **douleur à la palpation épigastrique, transfixiante, irradiant vers le dos**

Lipasémie: 1324 UI/L

Bilan étiologique

❑ **Alcool (40%)**

❑ **Lithiase biliaire (40%)**

❑ **Idiopathique (10%)**

❑ **Autres (10%):**

1. HyperTG majeure si >10g/L

2. Infection (virus, parasite)

3. Hypotension

4. Mucoviscidose

5. Trauma abdominal, chirurgie

6. Intoxication médic. aigüe (opiacés, ...)

TG = 35 g/L

Merci de votre attention