

CLASSIFICATION DES HYPERCHOLESTEROLEMIES FAMILIALES SEVERES



Pathologie

L'hypercholestérolémie familiale sévère (HF) est une maladie génétique qui se traduit par un taux très élevé de cholestérol LDL, souvent dès la naissance, avec un risque cardiovasculaire prématuré très élevé.

Il existe des formes **monogéniques**, provoquée par une seule mutation causale très pénétrante ou des formes **polygéniques** dus à l'accumulation de plusieurs variants génétiques majeurs.

Besoin médical

Les critères utilisés pour le dépistage génétique de l'HF en France, issus de la classification « *DLCN* » ne nous permettent pas d'identifier les différentes formes d'hérédité (monogéniques vs polygéniques) et non héréditaires ni de mesurer leur éventuelle différence de distribution en fonction des valeurs de LDLc ou encore leur niveau de risque cardiovasculaire respectif.

Technologie

En utilisant un modèle statistique qui compare la densité de patients « mutés » versus « non-mutés » selon la distribution jointe de LDLc et de Score PG, nous proposons une nouvelle méthode de classification des HF fondée sur le modèle statistique de régression.

Innovation & Bénéfices

Cette nouvelle classification permettra :

- l'adaptation des modalités de dépistage en fonction des critères clinico-biologique de sélection des patients
- la précision du risque cardiovasculaire des HF
- la caractérisation de leurs réponses aux traitements.



Propriété intellectuelle

- Brevet déposé

L'Office de Transfert de Technologie de l'AP-HP recherche des partenaires industriels :

- Pour **développer** la technologie
- Accorder la **licence** d'exploitation à un tiers

Julien MATRICON, PhD, MSc,
LLM

+ 33 (0)1 44 84 17 18

drc-licensing-ottpi@aphp.fr

Soizic LOUGNON, Etudiante

soizic.lougnon@aphp.fr