

Le cholestérol sanguin circule principalement lié à des protéines sous forme de LDL. Les cellules, via des récepteurs membranaires, captent les LDL par endocytose. Ces récepteurs, après séparation des LDL dans les endosomes, retournent à la membrane. Chez les patients atteints d'hypercholestérolémie familiale sévère, cette captation des LDL est défectueuse, entraînant une surproduction de cholestérol cellulaire et aggravant la maladie.