

# Quando l'ipercolesterolemia è ereditaria

Un difetto a carico dei geni che regolano il recettore per le LDL può comportare una sua errata o mancata sintesi: è l'ipercolesterolemia familiare, che ha come conseguenza l'abnorme accumulo di LDL che, in breve, produce imponenti placche ateromatose. Considerate le gravi conseguenze, emerge l'importanza del ruolo del Mmg, che può cogliere i segni precoci e porre in atto un primo screening

**L'**ipercolesterolemia familiare (FH), malattia genetica molto diffusa ma poco conosciuta, (in Italia tale diagnosi viene fatta appena nell'1% dei pazienti), può presentarsi in due varianti, l'eterozigote (HeFH) molto più diffusa, e l'omozigote (HoFH), malattia rara, con una prevalenza di circa 1 caso su un milione. Nell'ambito del congresso della Società Italiana Studio Aterosclerosi (SISA) (Roma, 27-29 novembre 2013) è stato fatto il punto su questa patologia. "L'ipercolesterolemia familiare è associata a un difetto a carico dei geni che regolano il recettore per le LDL, che non è sintetizzato correttamente, oppure manca del tutto" ha affermato **Alberico L. Catapano**, Presidente della European Atherosclerosis Society (EAS). "Nei pazienti con FH, le LDL non seguono la via metabolica regolare: si scaricano nel sangue e, in parte, si accumulano nel fegato. I danni maggiori sono a carico della parete arteriosa, dove si formano placche aterosclerotiche imponenti, con conseguenze importanti e soprattutto precoci". "L'aterosclerosi precoce e massiccia - ha aggiunto **Massimo Ugucioni**, Direttore UOC Cardiologia UTIC 1, AO San Camillo-Forlanini di Roma - determina coronaropatia, angina e valvulopatia, con altissimo rischio di infarto. Anche le carotidi sono coinvolte, con impennata del rischio cerebrovascolare. Di FH e ancor più di HoFH si muore presto: poco dopo i 40 nella FH ed entro i 30 nella HoFH".

## ► Segnali di allarme e ruolo del Mmg

I segnali che meritano un approfondimento sono una storia familiare di cardiovasculopatie precoci e morte improvvisa, colesterolemia superiore ai 310 mg/dl in un soggetto adulto o in un suo familiare; colesterolemia superiore ai 230 mg/dl in un bambino o in un suo familiare; xantomi tendinei nel soggetto o in un suo familiare; xantelasmi. La diagnosi precoce è indispensabile, perché questa patologia può e deve essere trattata.

La terapia ipocolesterolemizzante assicura buoni risultati nella maggior parte dei pazienti FH (ma non in alcune varianti particolari, come quella caratterizzata da eccesso di Lp(a) piccole), ma è insoddisfacente in chi soffre di HoFH. In questi casi bisogna ricorrere alla rimozione meccanica delle LDL, attraverso la LDL-afèresi. "L'afèresi è la rimozione selettiva dal plasma o dal sangue intero, delle lipoproteine con metodiche chimico-fisiche o immunologiche" ha chiarito **Patrizia Accorsi**, Direttore Servizio di Immunoematologia, Medicina Trasfusionale e Laboratorio di Ematologia, Ospedale di Pescara. "Nei soggetti con HoFH è salvavita. Ma è indispensabile anche nei casi di FH che non rispondono, o rispondono in modo insufficiente, al trattamento medico convenzionale con statine, ezetimibe, resine, fibrati; nei pazienti FH che non tollerano la terapia in corso; in tutti coloro che hanno già subito un

evento vascolare maggiore o un intervento di rivascolarizzazione; nelle varie forme di iperlipoproteinemia Lp(a)".

L'intervento va ripetuto a cadenze programmate, in genere ogni 10-14 giorni, il tempo medio per una nuova sintesi del colesterolo. Si tratta di un trattamento curativo in grado di assicurare un costante miglioramento e di ripristinare la sensibilità alla terapia farmacologica. Nel tempo la curva di innalzamento delle lipoproteine si abbassa, allungando l'intervento tra un'afèresi e l'altra, mentre gli effetti collaterali sono pochi e molto ben gestibili durante la seduta. L'afèresi non è un procedimento semplice, anche se molto sicuro per il paziente. È anche costoso, perché si deve mantenere per tutta la vita. Sul versante farmacologico la ricerca non si è mai fermata: a luglio, l'EMA ha approvato una molecola per uso orale, lomitapide, indicata nei pazienti adulti affetti da HoFH, che inibisce selettivamente la MTP (Microsomal Transfer Protein), una proteina fondamentale per l'assemblaggio e la secrezione delle lipoproteine contenenti ApoB.

[www.qr-link.it/video/1513](http://www.qr-link.it/video/1513)



Attraverso il presente QR-Code è possibile visualizzare con tablet/smartphone un video di approfondimento sull'argomento