



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO  
DIPARTIMENTO DI SCIENZE FARMACOLOGICHE E BIOMOLECOLARI

## RESPONSABILE SCIENTIFICO DELL'EVENTO:

**Prof. Alberico L. Catapano**

Professore Ordinario di Farmacologia - Università degli Studi di Milano - Direttore del Centro per lo Studio, Prevenzione e Terapia della Aterosclerosi della Società Italiana di Aterosclerosi Ospedale Bassini - Cinisello Balsamo (MI)

## SEGRETERIA SCIENTIFICA

**Prof. Giuseppe Danilo Norata**

Professore Associato di Farmacologia - Università degli Studi di Milano  
Centro per lo Studio, Prevenzione e Terapia della Aterosclerosi della Società Italiana di Aterosclerosi - Ospedale Bassini Cinisello Balsamo (MI)

**Dott.ssa Liliana Grigore**

Centro per lo Studio, Prevenzione e Terapia della Aterosclerosi della Società Italiana di Aterosclerosi - Ospedale Bassini Cinisello Balsamo (MI)

**Dott. Fabio Pellegatta**

Centro per lo Studio, Prevenzione e Terapia della Aterosclerosi della Società Italiana di Aterosclerosi - Ospedale Bassini Cinisello Balsamo (MI)

## SEDE DEL WORSHOP

Hotel Michelangelo, Piazza Luigi di Savoia, 6 - Milano

## COME RAGGIUNGERE LA SEDE CONGRESSUALE

L'Hotel Michelangelo si trova in Piazza Luigi di Savoia n.6, accanto alla Stazione Centrale di Milano.

**METRO:** Linea M2 (verde), fermata "Centrale"

**AUTO:** Da qualunque ingresso in Milano, seguire le indicazioni per la Stazione Centrale

## CREDITI ECM

La partecipazione all'evento formativo dà diritto all'acquisizione di 5 crediti formativi per l'anno 2016

## PROVIDER E SEGRETERIA ORGANIZZATIVA



Provider n° 39

P.zza Manin, 2b r - 16122 Genova  
Tel. 010.888871 - fax 010.8598499  
info@ggallery.it  
www.ggallery.it

L'evento è realizzato con il contributo non condizionante di Aegerion Pharmaceuticals Srl

**Aegerion**  
Pharmaceuticals

# 1<sup>ST</sup> WORKSHOP on HoFH

Update su aspetti molecolari,  
diagnostici e terapeutici  
dell'ipercolesterolemia familiare  
omozigote



Milano,  
**8 aprile 2016**  
Hotel Michelangelo



## RAZIONALE

L'ipercolesterolemia familiare è una malattia che può presentarsi in due forme: una meno grave (eterozigote, 1 caso ogni 500 individui circa) e una più grave (omozigote, HoFH, 1 caso ogni 1.000.000 di individui). Questa prevalenza stimata teoricamente rappresenta probabilmente una sottostima, in quanto si basa sui tassi di prevalenza in campioni di pazienti ricoverati in ospedale e su registri di patologia, ed è influenzata dalla morte precoce nei pazienti con ipercolesterolemia familiare. Ad oggi si stima che la prevalenza per l'ipercolesterolemia familiare omozigote possa attestarsi intorno ai 3-6 casi ogni 1.000.000 di abitanti. La patologia è causata da mutazioni nei geni che codificano per proteine chiave quali il recettore delle LDL e coinvolte nel suo ciclo metabolico, con conseguente aumento delle concentrazioni plasmatiche del colesterolo LDL. Gli effetti potenzialmente fatali delle forme omozigoti sono legati al conseguente aumento del colesterolo LDL plasmatico, la ritenzione di colesterolo da parte della parete arteriosa e la formazione di cellule schiumose all'interno delle arterie, condizione che tipicamente progredisce ad aterosclerosi occlusiva con angina pectoris o rottura della placca con conseguente infarto del miocardio o ictus. La forma omozigote è caratterizzata dall'insorgenza di malattie cardiovascolari anche in giovane età e dalla presenza di accumuli caratteristici di grasso come xantomi (noduli di colore giallastro sulle nocche delle mani e sul tendine di Achille), xantelasmii (placche giallastre sulle palpebre) e arco corneale (depositi di grasso intorno all'iride). Scopo del presente congresso è fare il punto della situazione su diagnosi e trattamento della HoFH, basandosi sui dati presenti nei lavori scientifici, nelle linee guida e nella pratica clinica.

## FACULTY

### Moderatori

**Alberico L. Catapano** - Milano

**Sergio D'Addato** - Bologna

**Liliana Grigore** - Milano

**Enzo Manzato** - Padova

**Fabio Pellegatta** - Milano

**Cesare R. Sirtori** - Milano

**Patrizia Tarugi** - Reggio Emilia

**Giovan Battista Vigna** - Ferrara

### Relatori

**Claudio Bilato** - Azzignano (Vi)

**Erica Daina** - Bergamo

**Giuliana Mombelli** - Milano

**Giuseppe D. Norata** - Milano

**Fabio Pellegatta** - Milano

**Livia Pisciotta** - Genova

**Elisabetta Pisu** - Torino

**Alberto Zambon** - Padova

**Sabina Zambon** - Padova

**Maria Grazia Zenti** - Verona

## Programma

- 12.00 Iscrizione congresso
- 12.00-13.00 Light Lunch
- 13.00 Apertura dei Lavori
- 13.00-13.30 Introduzione alla giornata: importanza della presa in carico del paziente con HoFH A.L. Catapano
- 13.30 **I Sessione: HoFH - Le basi scientifiche del fenotipo lipidico e lipoproteico**  
Moderatori: C.R. Sirtori - P. Tarugi
- 13.30-13.50 Alterazione del metabolismo lipidico e lipoproteico nella ipercolesterolemia familiare omozigote. G.D. Norata
- 13.50-14.10 Ipercolesterolemia familiare omozigote: un fenotipo con differenti genotipi L. Pisciotta
- 14.10-14.30 Domande e Risposte
- 14.30 **II Sessione: Aspetti Clinici e terapeutici dell'HoFH**  
Moderatori: S. D'Addato - E. Manzato
- 14.30-14.50 Inquadramento clinico dell'HoFH C. Bilato
- 14.50-15.05 Trattamenti di prima Linea nel trattamento dell' HoFH G. Mombelli
- 15.05-15.25 Trattamenti innovativi per l' HoFH a confronto A. Zambon
- 15.25-15.40 Domande e Risposte
- 15.40-16.00 Pausa Caffè
- 16.00 **III Sessione: Casi clinici di trattamento del paziente con FH**  
Moderatori: L. Grigore - F. Pellegatta
- Caso Clinico 1:**  
Paziente con FH omozigote: Trattamento con LDL-afèresi M.G. Zenti
- Caso Clinico 2:**  
Paziente con FH omozigote: Trattamento con Lomitapide E. Pisu
- Caso Clinico 3:**  
Paziente con FH omozigote: Trattamento con anticorpi monoclonali anti PCSK9 S. Zambon
- 17.00 **IV Sessione: "La rete" a supporto del paziente**  
Moderatori: A.L. Catapano - G.B. Vigna
- 17.00-17.15 Il ruolo della Rete Nazionale per le malattie rare E. Daina
- 17.15-17.30 Il ruolo dell'associazione pazienti e dei centri Lipigen F. Pellegatta
- 17.30-18.00 Take Home Messages e chiusura lavori A.L. Catapano
- 18.00-18.15 Compilazione questionario ECM