



**Perché una diagnosi precoce
può salvare il tuo cuore!**

www.gip-fh.it

Obiettivi del Gruppo Italiano Pazienti FH - GIP-FH

Il Gruppo Italiano Pazienti FH ha come missione principale quella di garantire gli interessi dei pazienti malati di ipercolesterolemia familiare tramite la promozione di attività di informazione ed educazione mirate a promuovere la conoscenza della patologia e delle terapie e trattamenti disponibili per la sua cura

- Mettendo a conoscenza delle strutture specializzate nella diagnosi e trattamento delle dislipidemie genetiche
- Informando sulle possibili terapie e trattamenti a disposizione dei pazienti
- Promuovendo eventi formativi pubblici
- Collaborando con associazioni di pazienti a livello Europeo e mondiale

Cos'è l'Ipercolesterolemia Familiare (FH)?

L'Ipercolesterolemia familiare FH è una malattia genetica a trasmissione dominante (forma più frequente) o recessiva causata da mutazioni in geni coinvolti nel metabolismo del colesterolo.

La FH a trasmissione dominante si può presentare nella forma eterozigote, più comune, con una frequenza recentemente stimata essere compresa tra 1:250/500 nati vivi, e nella forma omozigote molto più rara, con una frequenza stimata compresa tra 1:500000/1000000 nati vivi.

La malattia si manifesta con livelli di colesterolo elevati, compresi tra 220 e 500 mg/dL nella forma eterozigote e a trasmissione recessiva, o molto elevati, compresi tra 500 fino a 1000 mg/dL nella forma omozigote. La caratteristica peculiare della malattia è che la maggior parte del colesterolo in eccesso è rappresentato dal colesterolo LDL, cioè il colesterolo "cattivo".

Quali sono i rischi per i malati di FH

Nell'ipercolesterolemia familiare l'esposizione a grandi quantità di colesterolo LDL avviene a partire dalla nascita e questo comporta un notevole aumento del rischio cardiovascolare nei malati di FH, un aumento direttamente proporzionale all'aumento di LDL circolanti nel sangue. Di conseguenza l'ipercolesterolemia familiare se non diagnosticata ed opportunamente trattata porta all'insorgenza di patologie cardiovascolari spesso fatali o altamente invalidanti come l'infarto del miocardio in età precoce, tra i 40-55 anni per gli uomini e i 50-60 anni per le donne. Nei casi più gravi, come negli individui affetti da FH omozigote, l'evento cardiovascolare si può presentare anche nei primi 20-30 anni di vita.

L'ipercolesterolemia familiare è una malattia pericolosa che i malati devono affrontare per tutta la vita ma che può essere trattata con successo!

Per questo è di fondamentale importanza diagnosticare e prendere coscienza della malattia il prima possibile!!!

Ad oggi purtroppo solo una piccolissima parte (1-2%) delle persone affette da FH in Italia ha una diagnosi definitiva!

Il parere degli esperti:

*“Il colesterolo geneticamente alto è un fattore determinante per l’elevato rischio cardiovascolare dei soggetti che ne sono affetti, cioè per la possibilità che si verifichi un infarto” – spiega il professor **Maurizio Aversa**, Presidente della Società Italiana per lo Studio dell’Arteriosclerosi - SISA, e Professore Ordinario di Medicina Interna presso l’Università degli Studi di Palermo – “Numerosi studi scientifici recenti dimostrano come l’ipercolesterolemia familiare sia ampiamente sotto-diagnosticata. In Italia, in particolare, meno dell’1% dei pazienti riceve una corretta diagnosi. Infatti, in alcuni casi non vengono eseguiti esami, in altri non si dà peso al colesterolo elevato. Importante, quindi, eseguire i controlli sin da giovani, prima dei 18 anni, specie se in presenza di ipercolesterolemia nei genitori, e ripeterli almeno ogni 5 anni. C’è poi la forma poligenica comune, in cui fattori ambientali, l’alimentazione soprattutto, agiscono in presenza di fattori genetici”.*

*“Le persone considerano erroneamente i livelli alti di colesterolo come un fattore di rischio meno pericoloso rispetto ad altri fattori” – spiega il professor **Alberico Catapano**, Direttore Generale Fondazione SISA, Presidente EAS e Professore Ordinario di Farmacologia presso l’Università degli Studi di Milano – “In realtà il colesterolo geneticamente alto è un fattore determinante per l’elevato rischio cardiovascolare dei soggetti che ne sono affetti, cioè per la possibilità che si verifichi un infarto. Numerosi studi scientifici recenti pubblicati sull’European Heart Journal dimostrano come l’ipercolesterolemia familiare sia ampiamente sotto-diagnosticata. Di rilievo il Consensus sull’ipercolesterolemia familiare FH nell’adulto, pubblicato su European Heart Journal il 23/6/14, e quello relativo all’FH nel bambino, pubblicato su European Heart Journal il 26/5/2015. In Italia, in particolare, meno dell’1% dei pazienti riceve una corretta diagnosi. Infatti, in alcuni casi non vengono eseguiti esami, in altri non si dà peso al colesterolo elevato”.*

C’è molto da fare per aumentare la consapevolezza della pericolosità di alti livelli di colesterolo dovuti ad alterazioni genetiche e PROTEGGERE IL CUORE DI TUTTI

Per maggiori informazioni:

Via Balzaretti 7

20133 Milano

tel 02 49635252 - fax 0249633384