L'ipercolesterolemia familiare è un killer silenzioso, nella maggior parte dei casi non si scopre di averla se non dopo un evento coronarico. In Italia si stima che 1 bambino su 250 sia affetto da ipercolesterolemia, tuttavia si stima che la diagnosi genetica si abbia solo nell'1% dei casi. La diagnosi precoce è importante: in assenza di trattamento i pazienti hanno un incremento di rischio a livello coronarico proporzionale al livello di colesterolemia presente. Ad esempio, pazienti con mutazioni che comportano colesterolemie superiori a 400mg/dl, se non trattati, hanno un rischio elevato di infarto già a 40 anni!

