



Ipercolesterolemia
Familiare
Omozigote



Livelli estremamente elevati di colesterolo “cattivo” (LDL-C) possono esporre a rischio di eventi cardiovascolari?

Lei potrebbe avere una malattia rara chiamata ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH).

*Conoscendo i segnali della HoFH,
è possibile giungere alla diagnosi
corretta e considerare le diverse
opzioni terapeutiche.*

Capire la HoFH

Una persona su 300.000 circa è affetta da HoFH. In molti soggetti affetti la malattia non viene diagnosticata o viene diagnosticata in età avanzata.



La HoFH è una condizione ereditaria che rende più difficile l'eliminazione del colesterolo “cattivo” (LDL-C)

Avere l'HoFH significa avere livelli estremamente elevati di colesterolo “cattivo” (LDL-C), che raggiungono o superano livelli **5 volte superiori rispetto al target** (>10 mmol/L con l'HoFH rispetto al target di 1,8 mmol/L per gli adulti esenti da rischio cardiovascolare).

[†]Livelli ridotti di LDL-C, specialmente nei bambini o in persone già in trattamento, non escludono la possibilità di HoFH. LDL-C = colesterolo da lipoproteine a bassa densità; HeFH = ipercolesterolemia familiare eterozigote.

Se si sospetta la HoFH, è utile arrivare ad una diagnosi e ad un trattamento precoci



LIVELLI DI COLESTEROLO “CATTIVO” (LDL-C)

Livelli estremamente elevati di colesterolo “cattivo” possono risultare difficili da controllare.



CONDIZIONE GENETICA

La HoFH si eredita dai genitori.



SEgni VISIBILI

Accumuli di colesterolo:

- Intorno alle articolazioni e sui tendini (xantomi)
- Negli occhi (arco corneale) e intorno alle palpebre (xantelasmie)



Se non trattata, la HoFH può causare eventi cardiovascolari, anche in età giovanile. Tali eventi possono comprendere:



Lesioni al cuore



Ictus



Attacchi cardiaci

Se si sospetta la HoFH, è utile ottenere una diagnosi e iniziare subito il trattamento

La diagnosi precoce di HoFH è importante in quanto un trattamento tempestivo può ridurre rischi di eventi cardiovascolari prevenire le complicanze.

Vivere coi livelli elevati di colesterolo “cattivo” (LDL-C) che la HoFH comporta può, aumentare i problemi cardiovascolari

ALLA NASCITA

I livelli di colesterolo “cattivo” sono molto più elevati del dovuto, fino a 18 mg/dL

Il disturbo inizia alla nascita

NEL BAMBINO

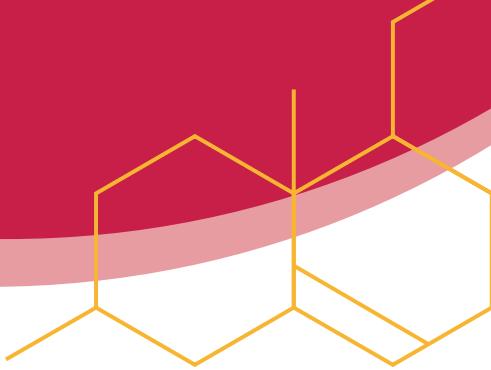
Il colesterolo inizia ad accumularsi nei vasi sanguigni e nelle valvole cardiache

Nei casi più gravi di HoFH, il primo attacco cardiaco può verificarsi prima dei 10 anni d'età



**Più precoce è la diagnosi,
prima si inizierà il trattamento
per ridurre i livelli di
colesterolo “cattivo”**





NELL'ADOLESCENTE

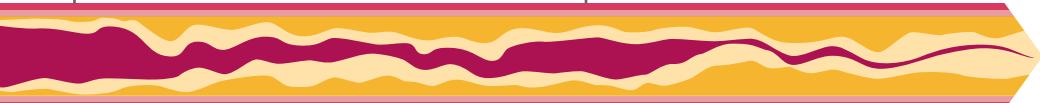
Il colesterolo continua ad accumalarsi, restringendo le arterie e compromettendo la funzionalità cardiaca

Anche nei casi meno gravi di HoFH, possono verificarsi eventi cardiovascolari di rilievo

NELL'ADULTO

Intensi accumuli induriscono le arterie e possono causare attacchi cardiaci e insufficienza cardiaca

Le prospettive di sopravvivenza a lungo termine peggiorano, anche in presenza di trattamenti medici standard



**La HoFH può
avere effetti seri
sia sul corpo
che sulla mente**



**Oltre al rischio di eventi
cardiovascolari, l'HoFH può
influire negativamente:**



Sul fisico:

L'accumulo di colesterolo può causare dolori articolari e rendere dolorosi i movimenti.



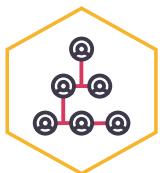
Emotivamente:

Si possono provare sentimenti di vergogna, paura e solitudine.

Ci si può sentire isolati, in quanto il dolore dovuto al movimento può rendere complicate le attività di socializzazione.

Queste sensazioni non sono un sintomo di HoFH, ma una sua conseguenza. Si consiglia di rivolgersi a un medico per valutare come gestire l'aspetto emotivo di HoFH.

La HoFH è spesso non diagnosticata o mal diagnosticata



Anamnesi familiare



Esame obiettivo



Esame del sangue

Dopo la diagnosi, è bene parlare ai familiari della HoFH

L'HoFH è **una patologia ereditaria**. C'è una probabilità su 4 che una persona con HoFH possa avere fratelli e sorelle con HoFH e una probabilità su 2 che costoro abbiano HeFH (una forma meno grave di FH).

Se si sospetta che un membro della famiglia possa avere HoFH, è suggeribile sottoporre detto familiare ai relativi esami

Le linee guida consigliano di eseguire una procedura chiamata screening a cascata per verificare se i familiari siano affetti da FH, compresa la HoFH. La procedura prevede esami genetici per stabilire se altri familiari siano affetti da HoFH.

HeFH = ipercolesterolemia familiare eterozigote;
FH = ipercolesterolemia familiare.



Il trattamento precoce della HoFH può ridurre i rischi più seri per la salute

Ecco alcune cose che è possibile fare:



Riconoscimento precoce della HoFH per ridurre il rischio di eventi cardiovascolari, come gli attacchi cardiaci



Diagnosi il più precoce possibile per avviare il giusto piano di trattamento



Trattamento per ridurre i livelli di colesterolo “cattivo” (LDL-C), finalizzato a ridurre i rischi cardiovascolari

Le opzioni di trattamento per la HoFH comprendono:

- Modifiche alle abitudini di vita (dieta, esercizio fisico ecc.)
- Farmaci (statine, inibitori PCSK9, altri)
- Terapie emergenti
- Filtrazione del colesterolo “cattivo” (aferesi)
- Trapianto del fegato (in casi estremi)



Se l'HoFH non viene trattata a dovere, può provocare un rischio 10 volte maggiore* di morte per eventi cardiovascolari.

Contatta il tuo medico per ottenere una diagnosi e discutere un piano di trattamento del colesterolo LDL-C appropriato per te.

*Il rischio varia a seconda delle caratteristiche del paziente, del colesterolo totale e dei trattamenti precedenti. PCSK9 = proproteina della convertasi subtilisina/kexin tipo 9



HoFH può sembrare opprimente, ma non sei solo

**Maggiori informazioni
ai seguenti siti:**

Contatti la Fondazione FH Europe per saperne di più sull'HoFH e sul supporto che la comunità fornisce alle persone affette da HoFH e alle loro famiglie.

<https://fheurope.org/>

La Fondazione FH Europe è una rete di pazienti che è attivamente impegnata a migliorare, a livello europeo, la consapevolezza, la comprensione e l'accesso alla diagnosi e al trattamento delle malattie ereditarie dei lipidi, fra cui l'HoFH.

Consulta la sezione HoFH
(<https://fheurope.org/about-hofh/homozygous-familial-hypercholesterolaemia/>) per ulteriori informazioni su come vivere con l'HoFH

Per trovare un gruppo di pazienti FH nelle vicinanze, visita il sito
<https://fheurope.org/who-we-are/network/>

La comunità dell'ipercolesterolemia familiare (FH) è attiva e solidale e può aiutare nel percorso di trattamento della HoFH.



Questi link sono forniti solo a scopo informativo e non intendono sostituire il parere medico della sua dottore o del suo dottore. Si rivolga alla sua dottore, al suo dottore o al personale sanitario se ha domande sulla sua malattia o sul suo piano di cura.

Note



Se non trattata, la HoFH può causare attacchi cardiaci e persino morte prima dei 30 anni d'età.

Una diagnosis precoce può aiutare a ridurre il rischio

Conoscere i segni e i sintomi della HoFH consente di iniziare subito a gestirla:



Livelli estremamente elevati di colesterolo “cattivo” (LDL-C)



Attacchi cardiaci o altri eventi cardiovascolari in età giovanile



Storia familiare di attacchi cardiaci in età giovanile e/o di FH



Accumulo di colesterolo nelle articolazioni e negli occhi

Con un'accurata diagnosi precoce, è possibile agire subito per ridurre il colesterolo “cattivo” (LDL-C) con un piano terapeutico adatto alla propria condizione



© 2026 Ultragenyx Pharmaceutical, Inc. Tutti i diritti riservati.
Ultragenyx Europe GmbH
Lichtstrasse 35
Postfach 3775
CH-4002 Basel

CH-MRCP-UX858-00935 01/2026