

## Sede del corso

NH HOTEL DE LA GARE  
Piazza XX settembre 3  
Bologna

## Segreteria Organizzativa

 **FONDAZIONE S.I.S.A.**

Per la promozione della ricerca sulle malattie da arteriosclerosi

Fondazione SISA per la promozione della ricerca sulle malattie da arteriosclerosi  
Via Balzaretti, 7 - 20133 Milano  
Tel. +39 02 49637591 Fax +39 02 49633384  
Email: [fondazione@sisa.it](mailto:fondazione@sisa.it)

## Provider ECM

 **S.I.Te.C.S.**

SOCIETÀ ITALIANA DI TERAPIA CLINICA E SPERIMENTALE

SITeCS - Società Italiana di Terapia Clinica e Sperimentale  
PROVIDER N. 200 con accreditamento standard  
Via Balzaretti, 7 - 20133 Milano  
Tel: 02 49636373 Fax: 02 49633384  
E-mail: [ecm@sitecs.it](mailto:ecm@sitecs.it), [info@sitecs.it](mailto:info@sitecs.it), [segreteria@sitecs.it](mailto:segreteria@sitecs.it)  
Web: [www.sitecs.it](http://www.sitecs.it)  
FAD: [www.ecmsitecs.it](http://www.ecmsitecs.it)

## ECM - Educazione Continua In Medicina

Codice evento: 200 - 208895  
Ore previste: 4  
Crediti assegnati: 4  
Numero partecipanti: 35

Rivolto alle seguenti Professioni e Discipline:

*Biologo, Dietista, Medico Chirurgo (Endocrinologia; Genetica Medica; Patologia Clinica (Laboratorio Di Analisi Chimico-Cliniche E Microbiologia); Cardiologia; Medicina Interna; Biochimica Clinica; Laboratorio Di Genetica Medica; Medicina Generale (Medici Di Famiglia); Ematologia; Malattie Metaboliche E Diabetologia; Farmacologia E Tossicologia Clinica), Tecnico Della Fisiopatologia Cardiocircolatoria E Perfusionione Cardiovascolare, Tecnico Sanitario Laboratorio Biomedico*



## IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE: DIAGNOSI E TERAPIA

**Bologna, 3 novembre 2017**

**NH HOTEL DE LA GARE  
Piazza XX settembre 3**

# Razionale

Nella popolazione italiana sono relativamente frequenti le alterazioni a carattere familiare del metabolismo lipidico associate ad un significativo aumento del rischio di eventi cardiovascolari: in genere, nei gruppi familiari affetti, l'infarto miocardico o la morte improvvisa sono infatti molto più frequenti rispetto a quanto accade nella popolazione generale. Le dislipidemie familiari sono dovute a mutazioni di un singolo gene del nostro cromosoma, o di più geni, e sono ereditarie. Possono essere presenti difetti nella sintesi delle apoproteine, difetti di sintesi o di attività dei recettori delle lipoproteine LDL, oppure difetti della funzionalità delle lipasi.

L'identificazione precoce di queste patologie è indispensabile per instaurare precocemente il trattamento aggressivo necessario per prevenire e/o limitare il danno dovuto alla prolungata esposizione a livelli molto elevati di lipidi plasmatici.

Da alcuni anni, la Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi (SISA) tramite Fondazione SISA sostiene il Network LIPIGEN per la diagnosi clinica e molecolare delle dislipidemie primitive. Questa rete, che comprende centri specializzati nella gestione di pazienti affetti da dislipidemie primitive in tutto il territorio nazionale, incoraggia lo scambio di informazioni e conoscenze tra i partecipanti e la promozione di attività in linea con protocolli condivisi, secondo le raccomandazioni delle società scientifiche. Sfruttando tale rete e le attività svolte nei centri coinvolti, è stato disegnato lo studio LIPIGEN con lo scopo di creare un database nazionale di pazienti con FH o altre forme rare di dislipidemie primitive.

Questo corso "IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE: DIAGNOSI E TERAPIA" si rivolge ai ricercatori coinvolti nello studio e si pone come obiettivo la condivisione delle metodologie cliniche e dei migliori sistemi laboratoristici compatibili con la pratica clinica per una diagnosi più accurata delle dislipidemie familiari.

## Comitato Scientifico LIPIGEN

**Maurizio Averna** - Università degli Studi di Palermo

**Marcello Arca** - Università di Roma "La Sapienza"

**Alberico L. Catapano** - Università degli Studi di Milano

**Sebastiano Calandra** - Università di Modena e Reggio Emilia

**Stefano Bertolini** - Università degli Studi di Genova

**Patrizia Tarugi** - Università di Modena e Reggio Emilia

# Programma

## IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE: DIAGNOSI E TERAPIA

**Chairmen: M. Arca M. Averna**

11.00 – 11.30 **Lo studio LIPIGEN: lo stato dell'arte** • **M. Averna**

11.30 – 12.00 **Analisi preliminare dei dati LIPIGEN** • **M. Casula**

12.00 – 12.30 **Aspetti pratici: i prelievi ematici e l'e-CRF** • **M. Casula**

12.30 – 13.00 **Discussione**

13.00 – 14.00 **Lunch**

14.00 – 15.00 **The genetic analysis** • **Marie Laurent**

15.00 – 16.00 **Dibattito** • **M. Arca, M. Averna, M. Casula, M. Laurent**

## Responsabili Scientifici

**Marcello Arca - Maurizio Averna**

## Relatori e Moderatori

**Marcello Arca**

Azienda Policlinico Umberto I, Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche, Università di Roma "La Sapienza"

**Maurizio Averna**

U.O. di Medicina Interna e Dislipidemie Genetiche, A.O.U. Policlinico "P. Giaccone", Università degli Studi di Palermo

**Manuela Casula**

Centro Interuniversitario di Epidemiologia e Farmacologia Preventiva SEFAP, Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari, Università degli Studi di Milano;

**Marie Laurent**

Ferrer Incode, Barcellona, Spagna