

EDITORIALE

LA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE NEI BAMBINI ED ADOLESCENTI

MAURIZIO AVERNA, ALBERICO L. CATAPANO

Secondo un report dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, oltre 250 milioni di persone nel mondo sono esposte ad un rischio molto alto di morbilità e mortalità cardiovascolare in giovane età a causa di profili genetici che promuovono disordini lipidici ereditari. Le dislipidemie familiari sono infatti condizioni dismetaboliche che rappresentano uno dei principali fattori di rischio cardiovascolare. La prevalenza teorica stimata della ipercolesterolemia familiare (FH) eterozigote nella popolazione è di 1/200-250; tuttavia, nella maggior parte dei Paesi, compreso il nostro, viene diagnosticato un numero molto basso di casi di FH. Gli uomini e le donne con FH eterozigote hanno un elevato rischio di sviluppare CHD prima dei 60 anni, o addirittura in età giovanile nel caso degli omozigoti e, se non vengono sottoposti a terapia, muoiono prima dei 20 anni. Tuttavia, una volta diagnosticati, gli eterozigoti possono essere efficacemente trattati con farmaci ipocolesterolemizzanti per attenuare lo sviluppo di aterosclerosi e prevenire la CHD. Queste evidenze supportano la necessità di un'individuazione e di un trattamento precoci, fin dall'infanzia, dei soggetti con ipercolesterolemia familiare, per prevenire lo sviluppo di eventi cardiovascolari in giovane età. È importante che i medici siano educati a utilizzare gli strumenti disponibili per la diagnosi clinica e genetica

e ad effettuare un appropriato screening a cascata tra i familiari di un caso diagnosticato. Ai bambini affetti e ai loro familiari devono essere fornite opportune indicazioni per le modifiche dello stile di vita, e ai piccoli pazienti dovrebbe essere proposta la terapia con statine dagli 8-10 anni di età, con monitoraggi dell'aderenza, allo scopo di massimizzare l'efficacia. Si rende necessaria nel nostro paese un'azione congiunta tra pediatri e medici dell'adulto al fine di aumentare la consapevolezza sulla FH pediatrica ed attivare protocolli condivisi per la gestione clinica dei giovani pazienti e delle loro famiglie. Il documento di consenso della European Atherosclerosis Society, che nella sua versione italiana viene pubblicato in questo numero del GIA, si propone di promuovere l'identificazione, la diagnosi e il trattamento della FH nei soggetti più giovani attraverso un radicale cambio di atteggiamento riguardo la percezione clinica della FH nei bambini e negli adolescenti. Il documento analizza lo stato attuale delle conoscenze riguardo la fisiopatologia, la diagnosi, i test genetici, lo screening e il trattamento della FH in questo gruppo di pazienti, evidenziando la potenzialità di un'identificazione precoce, combinata ad un trattamento fin dalla giovane età, nel determinare un sostanziale rallentamento della progressione delle lesioni aterosclerotiche.