Updates and Information on HoFH

La Rivista Italiana della Ipercolesterolemia Familiare Omozigote





Volume 3 • N. 1 • 2021

Editor in Chief

Maurizio Averna Palermo

Editors Emeriti

Stefano Bertolini Genova

Sebastiano Calandra Modena

Co-Editors

Marcello Arca Roma

Paolo Calabrò Caserta

ALBERICO L. CATAPANO *Milano*

Angelo B. Cefalu

Palermo

Reg. Trib. di Milano in corso

Editore

EDIZIONI INTERNAZIONALI srl



Edizioni Medico Scientifiche-Pavia

Edizioni Internazionali Srl Divisione EDIMES Edizioni Medico Scientifiche - Pavia Via Riviera, 39 - 27100 Pavia Tel. 0382.526253 - Fax 0382.423120 E-mail: edint.edimes⊚tin.it

sommario

EDITORIALE

3 HoFH
Maurizio Averna

RASSEGNE

- 5 La genetica complessa della ipercolesterolemia familiare omozigote Marta Gazzotti, Alberico L. Catapano
- La forma recessiva della ipercolesterolemia familiare omozigote: più rara ma curabile Marcello Arca

CASO CLINICO

Donna sarda con Ipercolesterolemia severa e genitori normocolesterolemici

Marcello Arca

IN BIBLIOTECA

17 Novità dalla letteratura
Antonina Giammanco

FOCUS ON

20 Confronto tra esperti: analisi di una survey sulla HoFH Report dell'incontro del 25 giugno 2021 **Board Editoriale**

HoFH PER IMMAGINI

23 La stenosi aortica: uno sguardo ecocardiografico

Norme redazionali

La rivista pubblica esclusivamente articoli su invito del board editoriale.

Il testo deve essere dattiloscritto e salvato in un file unico come documento .rtf o .doc, in doppio spazio e non deve eccedere il numero di cartelle assegnate, incluse le referenze bibliografiche, tabelle e figure.

La pagina del titolo deve contenere anche il nome dell'/gli autore/i, affiliazione e recapiti (telefono, fax, indirizzo e-mail).

Le voci bibliografiche devono essere citate nel testo con numero arabo progressivo ed ordinate nella bibliografia secondo l'ordine di citazione.

Lo stile delle citazioni deve essere conforme alle norme standard (Vancouver style). Le abbreviazioni non standard devono essere spiegate in esteso alla prima citazione.

Le tabelle devono essere dattiloscritte ed inserite nel testo dopo la bibliografia, numerate con numeri arabi nell'ordine di citazione. Ogni tabella deve essere munita di relativa legenda esplicativa.

Le illustrazioni devono essere citate nel testo in ordine consecutivo con numeri arabi. Le legende delle figure devono essere raggruppate ed inserite dopo le tabelle.

Le illustrazioni devono essere inserite nel testo in formato .jpeg o .tif e salvate ad alta risoluzione.



Realizzato con il contributo incondizionato di Amryt Pharma



© Copyright 2021

Edizioni Internazionali srl Divisione EDIMES Edizioni Medico-Scientifiche - Pavia

Via Riviera, 39 - 27100 Pavia Tel. 0382526253 - Fax 0382423120 E-mail: edint.edimes@tin.it

Tutti i diritti sono riservati. Nessuna parte può essere riprodotta in alcun modo (compresi i microfilm e le copie fotostatiche) senza il permesso scritto dell'editore.