

Cari Lettori,

con piacere vi presento il terzo numero della nostra rivista HoFH Today. I primi due numeri sono stati accolti favorevolmente dalla audience di colleghi ed esperti del settore e questo ci motiva a fare ancora meglio.

Il primo dei due articoli di fondo a cura del Prof. Alberico Catapano e della Dott.ssa Marta Gazzotti descrive la complessità della architettura genetica della HoFH, legata sia agli effetti funzionali delle mutazioni che al contributo dei geni candidati nelle varie combinazioni alleliche.

Il secondo articolo a cura del Prof. Arca descrive una forma particolare di HoFH, quella recessiva, meno rara dell'atteso, visto che in Sardegna la frequenza dei carriers è molto alta. Un caso clinico completa l'aggiornamento della forma recessiva di HoFH. Lo spazio dedicato alle Novità della letteratura è a cura della Dott.ssa Giammanco: da segnalare gli articoli sulle nuove terapie e sulla stenosi valvolare aortica.

Nella sezione HoFH per immagini, inaugurata nel numero precedente, sono presentate immagini che riguardano la stenosi aortica, complicanza cardiovascolare tipica della HoFH. Nella sezione "Focus on" continua l'interazione con i nostri esperti: in questo numero i risultati di una tavola rotonda che si è tenuta lo scorso 25 giugno 2021, alla quale hanno partecipato 33 esperti internisti e/o lipidologi con consolidata esperienza nel trattamento con lomitapide dei pazienti HoFH. Scopo della Survey è quello di verificare le conoscenze attuali sull'impiego clinico di lomitapide e le eventuali barriere o criticità nella pratica clinica. Le dieci risposte alle domande della Survey sono presentate in questo "Focus on" corredate dal commento dell'editorial board.

Prof. Maurizio Averna

Editor in chief