

HoFH

Updates and Information
on **HoFH**

today

La **Rivista Italiana** della **Ipercolesterolemia Familiare Omozigote**

1 • 2025





Volume 7 • N. 1 • 2025

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

EDIMES

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

- 4 Ipercolesterolemia familiare omozigote:
un modello di esposizione temporale a LDL-C
Angela Pirillo
Alberico L. Catapano

- 11 Le presentazioni cliniche di HoFH
Maurizio Averna

CASO CLINICO

- 15 Ridefinizione genetico-fenotipica
e nuove prospettive terapeutiche in un paziente
con ipercolesterolemia familiare: dal genotipo
composito alla medicina di precisione
Arianna Toscano
Noemi Maggio
Giuseppe Mandraffino

CRONACA

- 18 “HoFH2days”, 3 e 4 Aprile 2025, Palermo
Carola Gagliardo

HoFH PER IMMAGINI

- 23 Xantoma tendineo su tendine di Achille

IN BIBLIOTECA

- 24 Novità dalla letteratura
Antonina Giammanco

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 Global Rare Diseases Chiesi Italia*



© Copyright 2025

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.