

FILE UNICO

Titolo:	Mapping the future of HoFH management
Sede:	Roma – Hotel NH Collection Roma Centro
Data:	13/14 novembre 2026
Codice ECM:	500-496061
Crediti formativi:	10
Ore formative:	10,30
Numero partecipanti:	80
Obiettivo formativo:	DOCUMENTAZIONE CLINICA. PERCORSI CLINICO-ASSISTENZIALI DIAGNOSTICI E RIABILITATIVI, PROFILI DI ASSISTENZA - PROFILI DI CURA
Oggetto della tematica:	DISLIPIDEMIE, IPERCOLESTEROLEMIE
Provider ECM:	Aristea Education S.r.l. Via XII Ottobre, 1 - Piano 6 • 16121 Genova Tel. 010 7766457 E-mail info@aristeaeducation.it Website www.aristeaeducation.it
Segreteria Organizzativa:	Aristea International S.r.l. Via Roma 10 • 16121 Genova Tel. 010 553591 E-mail genova@aristea.com Website www.aristea.com

Aristea Education S.r.l.

Capitale Sociale / Share Capital € 52.000 • REA Genova 388855 • P. IVA / VAT No. IT 01152790992 • SDI SUBM70N
Via XII Ottobre, 1 - Piano 6 • 16121 Genova • Italy • Tel. (+39) 010 7766457
E-mail info@aristeaeducation.it • PEC info@pec.aristeaeducation.it • www.aristeaeducation.it

RAZIONALE

L'ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH) è una malattia genetica rara ma grave, caratterizzata da livelli estremamente elevati di colesterolo LDL e da un'aterosclerosi accelerata fin dalla prima infanzia. Il riconoscimento precoce e l'avvio tempestivo della terapia sono essenziali per limitare il carico cumulativo di LDL-C, ridurre il rischio cardiovascolare e migliorare la sopravvivenza. Nonostante i progressi compiuti, la condizione rimane in gran parte sottodiagnosticata e solo una piccola percentuale di pazienti (meno del 5%) raggiunge i target di LDL-C raccomandati, evidenziando un significativo bisogno clinico ancora insoddisfatto. Questo incontro riunisce esperti internazionali per discutere i più recenti progressi scientifici e le linee guida di consenso EAS sulla gestione della HoFH, con l'obiettivo di ottimizzare la cura dei pazienti e migliorare gli esiti a lungo termine.

PROGRAMMA SCIENTIFICO

Comitato Scientifico:

Marcello Arca (Rome, Italy)

Marina Cuchel (Philadelphia, USA)

Albert Wiegman (Amsterdam, The Netherlands)

Alberto Zambon (Padua, Italy)

VENERDI'13 NOVEMBRE 2026

13.00 WELCOME AND INTRODUCTION

Marcello Arca

SESSION I / EARLY DIAGNOSIS OF HoFH: FROM CLINICAL SUSPICION TO GENETIC CONFIRMATION

Chairs: *Marcello Arca, Dirk J. Blom*

13.10 The HoFH patient journey: a voice from the community, a patient perspective

Elsie Evans

13.25 International guidelines for diagnosis and treatment of HoFH: where we stand in 2026

Marina Cuchel

13.40 Recognizing HoFH red flags: phenotype, VUS and differential diagnosis

Mafalda Bourbon

13.55 Q&A

Marcello Arca, Dirk J. Blom

14.10 **Clinical case 1:** Recognising clinical red flags and diagnostic challenges in HoFH

TBD

14.25 **KEY LECTURE I** - The evolving treatment landscape in HoFH: 60 years of evolution and impact on outcomes

Albert Wiegman

14.55 COFFEE BREAK

SESSION II / OPTIMISING OUTCOMES IN HoFH: TREAT-TO-TARGET AND LONG-TERM MANAGEMENT

Chairs: *Angelo Baldassare Cefalú, Daiana Ibarretxe*

15.15 Early intervention can reshape HoFH patient trajectory

Daiana Ibarretxe

15.30 Comprehensive treatment strategies in HoFH: from pharmacological therapy to apheresis and treat-to-target approaches

TBD

BLOCK 1 - Imaging in HoFH: from assessment of treatment impact to clinical decision-making

15.45 Assessing the impact of LDL-C treatment on atherosclerosis burden

Paolo Calabrò

16.00 From imaging findings to clinical decision-making in clinical practice

Meral Kayikcioglu

BLOCK 2 - Long-term real-world experience with MTP inhibitor in HoFH

16.15 Insights from LIPIGEN registry

Laura D'Erasmus

16.30 Insights from LOWER registry

Dirk J. Blom

16.45 Insights from LILITH registry

Alberico Luigi Catapano

17.00 Q&A

Angelo Baldassare Cefalú, Daiana Ibarretxe

17.20 Clinical case 2: Long-term management in HoFH: real-world treatment decisions over time

Antonio Gallo

17.35 COFFEE BREAK

SESSION III / PATIENT-CENTRED MANAGEMENT OF HoFH: LIFESTYLE, QUALITY OF LIFE AND CLINICAL CHALLENGES

Chairs: Frederick J. Raal, Albert Wiegman

BLOCK 1 – Lifestyle management in HoFH

17.55 Evidence-based lifestyle management, a physician perspective

Tawfeg Ben-Omran

BLOCK 2 - Personalized care for patients with HoFH

18.10 Educating patients in clinical practice, a nurse perspective

Lucy Barton

18.20 Diet and lifestyle, a dietitian perspective

Kate Twine

18.30 Living with HoFH: quality of life, psychological burden and patient priorities

Magdalena Daccord

18.45 Q&A

Frederick J. Raal, Albert Wiegman

19.05 Clinical case 3: Managing HoFH in reproductive age

Kirsten B. Holven

19.20 **KEY LECTURE II AI and patient empowerment in rare diseases: opportunities for improving HoFH care**

Julian Isla

19.50 DAY 1 CLOSING

Marcello Arca

14 NOVEMBRE 2026

08.00 WELCOME AND INTRODUCTION

Marina Cuchel

SESSION IV / REAL-WORLD HoFH MANAGEMENT: INSIGHTS FROM INTERNATIONAL CLINICAL PRACTICE

Chairs: Marina Cuchel, Laura D'Erasmus

08.05 Greek experience: EPIRUS-FH registry, reverse cascade screening and clinical experience with MTP inhibitor

Haralampos Milionis

08.20 Swedish experience: clinical management of HoFH in real-world practice

Stefano Romeo

08.35 Italy experience: clinical practice with LDL-R independent therapy in HoFH

Angelo Baldassare Cefalù

08.50 Saudi Arabian experience: quality of life and real-world outcomes from a reference centre

Afaf Alsagheir

09.05 Q&A

Marina Cuchel, Laura D'Erasmus

09.20 Clinical case 4: Hypercholesterolemia Genetic Variations – HeFH vs HoFH

Fotios Barkas

09.35 COFFEE BREAK

SESSION V / HoFH IN EARLY AGE

Chairs: Albert Wiegman, Marcello Arca

BLOCK 1 - Unmet needs in pediatric HoFH

09.55 The burden of undertreated disease in childhood

Christina Taylan

BLOCK 2 – Pediatric registries in HoFH

10.10 Insights from HICC registry

Marina Cuchel

10.25 Insights from a French cohort

Antonio Gallo

10.40 Insights from a Russian cohort

Peter Vasiluev

10.55 LDLR-independent therapy in paediatric HoFH: growing clinical experience and real-world evidence

Alberto Zambon

11.10 Managing paediatric HoFH in clinical practice: transition from paediatric to adult care (EAS Guidelines, May 2026)

Frederick J. Raal

11.25 Q&A

Marcello Arca, Albert Wiegman

11.40 **Clinical case 5: Very early-onset HoFH: diagnostic and treatment decisions in early childhood**

Eugenia Slastnikova

11.55 COFFEE BREAK

ROUND TABLE - Bridging the gap in HoFH care

Chairs: Dirk J. Blom, Marina Cuchel

12.10 From early diagnosis to optimal management in HoFH

Daiana Ibarretxe, Mafalda Bourbon, Albert Wiegman, Alberto Zambon, Kirsten B. Holven

12.50 CLOSING REMARKS AND TAKE HOME MESSAGES

Marina Cuchel

ACRONIMI – REGISTRI – STUDI CLINICI

HoFH Ipercolesterolemia Familiare Omozigote

VUS Variant of Uncertain Significance

LDL-C Low-Density Lipoprotein Cholesterol

MTP Microsomal Triglyceride Transfer Protein

LDLR Low-Density Lipoprotein Receptor

HeFH Heterozygous Familial Hypercholesterolemia

EPIRUS-FH registry registro clinico e un programma pilota di screening mirato all'identificazione precoce dell'**ipercolesterolemia familiare (FH)**

Il progetto prende il nome dalla regione dell'**Epiro**, nel nord-ovest della Grecia, dove è stato sviluppato, e fa parte del registro nazionale greco *HELLAS-FH*.

HICC registry registro globale della Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaboration

Studio LIPIGEN

Uno studio osservazionale, multicentrico, in parte retrospettivo e in parte prospettico, finalizzato alla creazione di un database nazionale di soggetti affetti da dislipidemie genetiche, sia più frequenti che rare. Lo studio LIPIGEN è iniziato focalizzandosi sulla forma più comune di queste dislipidemie, rappresentata dall'ipercolesterolemia familiare, portando all'analisi genetica di più di 6.000 soggetti con diagnosi clinica di FH e permettendo il consolidamento non solo del Network creato ma anche delle modalità per la raccolta ed analisi dei dati.

Registro LOWER (The Lomitapide Observational Worldwide Evaluation Registry)

Il Registro Osservazionale Mondiale di Valutazione della Lomitapide (LOWER) è un registro globale, a lungo termine, prospettico e osservazionale istituito per monitorare l'efficacia e la sicurezza della lomitapide nel mondo reale. LOWER è uno studio di registro sulla sicurezza e l'efficacia a lungo termine della lomitapide nella pratica clinica in diversi centri negli Stati Uniti, in Europa, in Canada, in Argentina e a Taiwan. L'arruolamento è iniziato a marzo 2014 e la raccolta dei dati continuerà per 10 anni dall'arruolamento del 300° paziente.

I dati del registro LOWER supportano l'effetto sostenuto di riduzione dei lipidi e la sicurezza della lomitapide, con circa il 50% dei pazienti che raggiungono livelli di LDL-C <70 mg/dL in qualche momento durante il follow-up. Gli effetti collaterali in questa ampia coorte erano coerenti con il profilo di sicurezza noto della lomitapide.

Studio LILITH

L'ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH) è una condizione rara e pericolosa per la vita, caratterizzata da livelli estremamente elevati di colesterolo LDL e da aterosclerosi accelerata. La gestione della HoFH richiede approcci terapeutici aggressivi, ma spesso i trattamenti standard, come le terapie ipolipemizzanti tradizionali e l'aferesi LDL, non sono sufficienti per raggiungere gli obiettivi terapeutici raccomandati. La lomitapide, un inibitore della proteina microsomiale di trasferimento dei trigliceridi, ha dimostrato di essere efficace nel ridurre significativamente i livelli di LDL-C indipendentemente dalla funzionalità residua del recettore LDL.

Studi clinici e dati di pratica clinica reale hanno evidenziato che lomitapide può ridurre l'uso dell'aferesi LDL e migliorare l'aderenza al trattamento, mantenendo un profilo di sicurezza gestibile. Tuttavia, vi sono ancora poche informazioni sull'impatto della lomitapide sul rischio cardiovascolare e sugli eventi avversi maggiori (MACE). Lo studio LILITH è stato progettato per colmare questa lacuna, analizzando in un contesto reale l'incidenza dei MACE nei pazienti trattati con lomitapide e confrontandola con il periodo precedente al trattamento. Inoltre, lo studio mira a valutare la sicurezza epatica, le modifiche lipidiche e l'aderenza terapeutica nel tempo, fornendo dati cruciali per ottimizzare l'uso della lomitapide nella gestione della HoFH.

CASI CLINICI

COGNOME	NOME	LAUREA	SPECIALIZZAZIONE	RUOLO	CITTA'
Cognome	Nome	Laurea	Specializzazione	Affiliazione	
Alsagheir	Afaf Ibrahim	Medical degree	Paediatric and Endocrinology	Consultant, Pediatric Endocrinology and Diabetes, Department of Pediatrics; Head, Pediatric Research Unit King Faisal Specialist Hospital & Research Centre (KFSH&RC); Alfaisal University Riyadh	Riyadh Arabia Saudita
Arca	Marcello	Medical degree	Internal Medicine	Professore Ordinario Direttore Dipartimento di Medicina Interna e Specialita Mediche della Facolta di Medicina e Odontoiatria della Sapienza Universita di Roma Italy	Roma Italia
Barkas	Fotios	Medical degree	Internal Medicine	Assistant Professor of Internal Medicine, Faculty of Medicine, School of Health Sciences, University of Ioannina, Ioannina, Greece	Ioannina Grecia
Barton	Lucy				UK
Ben	Tawfeg	Medical degree	Medical Genetics	Division Chief, Genetic and Genomic Medicine – Sidra Senior Consultant, Department of Medical Genetics – HMC Professor, Weill Cornell Medical College Professor, College of Health Services, Qatar University	Doha State of Qatar

Blom	Dirk Jan	Medical degree	Internal Medicine	Head of Division of Lipidology Department of Medicine and Cape Heart Institute, University of Cape Town Cape Town South Africa Head of the Division of Lipidology in the Department of Medicine at the University of Cape Town and the Cape Heart Institute in South Africa	Capetown Sudafrica
Bourbon	Mafalda	MSc in Molecular Medicine	PhD in Clinical Sciences Biochemistry and Genetics	Principal Investigator Coordinator of the Research and Development Unit Head of the Cardiovascular Research Group Department of Health Promotion and Prevention of Non-Communicable Diseases, Lisbon Portugal	Lisbon Portugal
Calabrò	Paolo	Medical degree	Cardiology	Director of the Cardio Vascular Department Head of the Division of Clinical Cardiology A.O.R.N. Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta Full Professor of Cardiology Department of Translational Medical Sciences University of Campania "Luigi Vanvitelli", Naples, Italy	Caserta Italia
Catapano	Alberico Luigi	Medical degree	Farmacology	Professore Ordinario Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari	Milano Italia

				Università degli Studi di Milano Italy	
Cefalu'	Angelo Baldassarre	Medical degree	Internal Medicine	Professore Ordinario di Medicina Interna U.O.C. di Astanteria/MCAU Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Cura delle Malattie Rare del Metabolismo Palermo Italy Cento delle Dislipidemie Genetiche Università di Palermo-Scuola di Medicina Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza (PROMISE)	Palermo Italia
Cuchel	Marina	Medical degree	Geriatric Medicine	Research Associate Professor at the Perelman School of Medicine at the University of Pennsylvania in Philadelphia USA	Philadelphia USA
D'Erasmus	Laura	Medical degree	Internal Medicine	Dipartimento Medicina Interna e Specialita Sapienza Università di Roma Italy	Roma Italia
Daccord	Magdalena	Master degree in Sports and Leisure Management Digital Marketing	Non-profit executive leadership, rare diseases, and patient advocacy	FH Europe Foundation	Amsterdam FH Europe
Evans	Elsie	No degree	Patient	FH Europe Ambassador Program Manager	London UK
Gallo	Antonio	Medical degree	Physiology Physiopathology and Therapeutics	Associate Professor of Medicine at Sorbonne Université Paris France	Paris Francia

Holven	Kirsten	PhD in Nutrition	Clinical Nutrition	Head of section of clinical nutrition department of nutrition, University of Oslo and a researcher at the National Advisory Unit on Familial Hypercholesterolemia (FH), Oslo University Hospital, Norway	Oslo Norvegia
Ibarretxe	Daiana	Medical degree	Internal Medicine	Responsable Unitat de Medicina Vascular i Metabolisme UVASMET Hospital Universitari Sant Joan Profesor Titular Universitat Rovira i Virgili Reus Catalogna Spain	Reus Cataluna Spagna
Isla	Julian	Software Engineering	Artificial Intelligence Data Science and Rare Diseases	Data and Artificial Intelligence Resource Manager at Microsoft Madrid Spain	Madrid Spagna
Kayikcioglu	Meral	Medical degree	Cardiology	Department of Cardiology, Ege University, Bornova. Ismir Turkey	Ismir Turkey
Milionis	Haralampos	Medical degree	Internal medicine	Professor of Internal Medicine, Faculty of Medicine School of Health Sciences, University of Ioannina Greece	Iannina Grecia
Raal	FreDistinguished	Medical degree	Endocrinology	MMED, PhD, DSc Distinguished Professor and Director, Carbohydrate & Lipid Metabolism Research Unit Faculty of Health Sciences, University of the Witwatersrand Johannesburg South Africa	Johannesburg Sudafrica
Romeo	Stefano	Medical degree	Molecular and Clinical Medicine	Professor in Molecular and Clinical Medicine at the Institute of Medicine,	Gotheborg Svezia

				Sahlgrenska Academy at Gothenburg University Sweden	
Slastnikova	Eugenia	Medical degree	Paediatric and Endocrinology	Senior Lecturer, Department of Hospital Pediatrics, Kazan State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation Head of the Consultative Office Russia of the Republican Center of Lipidology for Children at the Children's Republican Clinical Hospital (DRKB) of the Ministry of Health of the Republic of Tatarstan, Chief External Pediatric Cardiologist of the City of Kazan,	Kazan Russia
Taylan	Christina	Medical degree	Paediatric Nephrology	Pediatric Nephrology, Childrens and Adolescents Hospital, University Hospital of Cologne, Faculty of Medicine, University of Cologne Germany University Hospital of Cologne, Department of pediatric Nephrology Cologne, Germany	Koln Germany
Vasiluev	Peter	Medical degree	Medical Genetics	Senior Researcher and Associate Professor Research Center for Medical Genetics MDC - Centro Scientifico di Genetica Medica "N.P. Bochkov" di Mosca	Moscow Russia
Wiegman	Albert	Medical degree	Paediatric	Associate Professor Amsterdam University Medical	Amsterdam Paesi Bassi

				Centers The Netherlands	
Zambon	Alberto	Medical degree	Endocrinology and Metabolism	Associate Professor of Medicine, Department of Medicine – University of Padua School of Medicine	Padova, Italy