

## Classificazione delle principali dislipidemie genetiche

Dislipidemia	Difetto Metabolico	Difetto Genetico
Ipercolesterolemie dominati		
- FH "classica"	Ridotto catabolismo delle LDL	Recettore LDL
- FDB	Ridotto catabolismo delle LDL	ApoB (mutazioni puntiformi)
- FH3	Ignoto	PCSK9
Ipercolesterolemie recessive		
- ARH	Ridotto catabolismo delle LDL a livello epatico	ARH
- $\beta$ -sitosterolemia	Incremento di assorbimento degli steroli vegetali	ABCG5 o ABCG8
- Altre	Ignoto	CYP7A1
Ipercolesterolemia poligenica	Aumentata produzione e/o ridotto catabolismo delle LDL	Interazione tra fattori genetici e ambientali multipli
Iperlipidemia familiare combinata	Aumentata produzione di ApoB e VLDL	Ignoto
Ipertrigliceridemia familiare	Aumentata produzione e/o ridotto catabolismo delle VLDL	LPL, ApoAV, altri non noti
Sindrome chilomicronemica	Ridotto catabolismo dei chilomicroni	LPL, ApoCII, ApoAV
Disbetalipoproteinemia	Ridotto catabolismo dei <i>remnants</i> e delle LDL	Coesistenza tra ApoE non funzionali e una causa secondaria e/o primitiva di iperlipidemia
Ipoalfalipoproteinemia familiare	Ridotta produzione e/o aumentato catabolismo delle HDL	ApoAI, ABCA1, LCAT, altri geni che interagiscono con l'ambiente

### Figura 1

#### La genetica delle dislipidemie

Marcello Arca,

SID-Società Italiana di Diabetologia: Grandangolo in Diabetologia vol. 6: Geni, stile di vita e rischio cardiovascolare – 2005