



Doença genética sub-diagnosticada em Portugal

Investigadora do Instituto Ricardo Jorge defende estudo de Hipercolesterolemia Familiar mais alargado



O estudo da Hipercolesterolemia Familiar (HF) deveria ser mais abrangente em Portugal, de forma a melhorar a identificação dos doentes e prevenir a doença cardiovascular prematura. Esta é a principal conclusão dos resultados de 15 anos do estudo nacional desta doença genética e que acabam de ser publicados.

Lisboa, 06 de agosto de 2015

Os resultados de 15 anos do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar, coordenado pelo Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Instituto Ricardo Jorge), acabam de ser publicados na revista [*Genetics in Medicine*](#). A principal conclusão deste trabalho destaca a importância de tornar o estudo mais abrangente, no sentido de melhorar a identificação dos doentes e prevenir a doença cardiovascular prematura.

Ao longo dos 15 anos de atividade deste estudo, o Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis do Instituto Ricardo Jorge identificou 668 portugueses com diagnóstico clínico de HF, mas destes apenas 503 têm uma mutação comprovadamente patogénica. Nos restantes casos, será necessário esperar pela conclusão de estudos ainda decorrer no Instituto Ricardo Jorge para se saber se as alterações encontradas são a causa de doença ou não.

O principal objetivo deste estudo foi determinar a causa genética da dislipidemia em doentes com diagnóstico clínico de HF e a realização de estudos familiares, após a identificação de uma mutação num dos três genes que causam HF, sendo que o gene onde existem mais mutações descritas é o gene que codifica para o recetor das lipoproteínas de baixa densidade (LDLR). Estima-se que mais de 20 mil portugueses sofram desta patologia.

“Antes do início deste estudo, pouco se sabia sobre a Hipercolesterolemia Familiar em Portugal. Atualmente estão identificadas cerca de 700 pessoas com HF. Estas pessoas

recebem aconselhamento e tratamento adequado e, como tal, a maioria não irá sofrer de uma doença cardiovascular evitável”, sublinha a coordenadora do estudo, Mafalda Bourbon.

A investigadora do Instituto Ricardo Jorge salienta ainda o facto de terem sido identificadas mais de 200 crianças com esta patologia, o que irá permitir que recebam aconselhamento e tratamento desde pequenas. “Assim, o seu colesterol irá manter-se dentro dos níveis normais durante toda a vida, evitando a sua acumulação nas artérias e, por consequência, evitando o desenvolvimento de doença cardiovascular prematura”, realça.

Mafalda Bourbon realça também a importância de se continuar a apostar na divulgação da patologia junto de médicos e população e dá como bom exemplo desta divulgação a criação, em 2013, de uma recomendação da Direção-Geral de Saúde (DGS) que aconselha o rastreio lipídico, entre os dois e os quatro anos de idade, em crianças com histórico familiar e, em crianças sem histórico familiar, uma vez antes dos 10 anos e outra antes dos 20.

A investigadora considera também que seria desejável a existência de um programa de deteção precoce da HF a nível nacional. Segundo Mafalda Bourbon, esse programa “poderia aumentar grandemente a identificação destes doentes e prevenir assim a mortalidade e morbidade por doença cardiovascular nestes doentes de elevado risco cardiovascular”.

A HF é uma doença genética e hereditária, caracterizada por elevados níveis de colesterol desde o nascimento, que levam ao aparecimento de aterosclerose e doenças cardiovasculares precoces. Vários estudos indicam que doentes com idades entre os 20-39 anos têm um risco cerca de 100 vezes superior de sofrerem um evento coronário do que a população em geral.

O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no sector da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população.

Foi fundado em 1899 pelo médico e humanista Ricardo Jorge, como braço laboratorial do sistema de saúde português. O Instituto Ricardo Jorge dispõe de unidades operativas na sua Sede em Lisboa, em centros no Porto (Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira) e em Águas de Moura (Centro de Estudos de Vetores e Doenças Infeciosas Doutor Francisco Cambournac).

Para mais informações contactar:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Tel.: (+351) 217 519 200 | (+351) 927 953 095

Mail: comunicacao@insa.min-saude.pt | Internet: www.insa.min-saude.pt

