

COMUNICADO DE IMPRENSA

Primeiro estudo português sobre Hipercolesterolemia Familiar

A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma doença genética, caracterizada por níveis elevados de colesterol desde o nascimento, que levam ao aparecimento de aterosclerose e doenças cardiovasculares precoces. Estima-se que mais de 20 mil portugueses sofram de FH. O primeiro estudo português sobre a patologia acaba de ser apresentado por uma investigadora do INSA.

O colesterol elevado é um importante factor de risco para a doença cardiovascular. A simples alteração do estilo de vida, com uma dieta saudável e a prática regular de exercício físico, é, na maior parte das vezes, suficiente para baixar os níveis de colesterol para valores aceitáveis.

Mas nem sempre isso acontece. Quando existem indivíduos na mesma família com colesterol elevado ou há história familiar de doença cardiovascular prematura, pode-se estar na presença de uma doença familiar, ou seja, genética.

A Hipercolesterolemia Familiar é uma doença autossómica dominante com uma frequência heterozigótica de 1/500 na maioria das populações europeias. Com base nesta frequência, estima-se que mais de 20 mil portugueses sofram de FH.

Até agora nunca tinha sido realizado em Portugal qualquer estudo clínico ou genético sobre esta patologia, que se caracteriza por níveis elevados de colesterol plasmático desde a nascença o que origina o desenvolvimento precoce de doenças cardiovasculares e aterosclerose.

Existem ainda outras duas Hipercolesterolemias Genéticas: A Hipercolesterolemia Autossómica Recessiva (ARH) e a Dislipidemia Familiar Combinada (FCHL). A ARH é uma doença rara que apresenta as mesmas características clínicas da FH homozigótica, embora com ligeiras diferenças, enquanto a FCHL é a dislipidemia genética mais frequente na raça humana, afectando 1 a 3% da população adulta.

No caso da FH, vários estudos indicam que doentes com idades compreendidas entre os 20-39 anos têm um risco cerca de 100 vezes superior de sofrerem um evento



coronário do que a população em geral. A FH é causada na maioria dos casos por mutações no gene que codifica para o receptor das lipoproteínas de baixa densidade (*LDLR*). Doentes com mutações nos genes da Apolipoproteína B (*APOB*) ou no gene "proprotein convertase subtilisin/kexin type 9" (*PCSK9*) apresentam, contudo, as mesmas características clínicas de doentes com mutações no *LDLR*.

O principal objectivo do trabalho da equipa liderada por Mafalda Bourbon, coordenadora da Unidade de Investigação Cardiovascular do Centro de Biopatologia do INSA, foi determinar a causa genética da dislipidemia em doentes com diagnóstico clínico de FH e a realização de estudos familiares após a identificação de uma mutação num destes três genes.

Entre outros aspectos, o estudo, que envolveu cerca de 500 indivíduos com e sem suspeita de FH, concluiu que o teste genético desta patologia permite um diagnóstico correcto da mesma, fundamentando a instituição de terapêutica farmacológica agressiva.

O diagnóstico molecular possibilita também a identificação precoce de familiares com FH, permitindo a sua orientação terapêutica e consequente redução do risco de morbilidade e mortalidade cardiovascular. Todos os testes de diagnóstico das Hipercolesterolemias Genéticas podem ser realizados na Unidade de Investigação Cardiovascular do INSA, com excepção da FCHL, uma vez que ainda não foi identificado o gene (ou genes) responsável pela patologia.

Para se conhecer a verdadeira dimensão da FH em Portugal é necessário alargar agora o Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar ao maior número possível de famílias, uma tarefa que apenas poderá ser concretizada com a colaboração e envolvimento de todos os médicos (cardiologistas, internistas e pediatras).

Licenciada em Microbiologia e doutorada em Ciências Clínicas, pela Faculdade de Medicina do Imperial College de Londres, Mafalda Bourbon está no INSA desde 1999 e acaba de ser distinguida com o Prémio Amélia da Silva de Mello para as Ciências da Saúde pelo seu trabalho nesta área, intitulado "Familial Hypercholesterolaemia in Portugal".

Lisboa, 10 de Julho de 2006