



Identificados 858 doentes, em mais de 1000 famílias estudadas

Portugal entre os países com maior percentagem de doentes diagnosticados geneticamente com hipercolesterolemia familiar



Portugal está entre os países com maior percentagem de doentes diagnosticados geneticamente com hipercolesterolemia familiar (FH), uma doença genética e hereditária, caracterizada por elevados níveis de colesterol desde o nascimento. Segundo o Estudo Português de FH, desenvolvido e promovido pelo Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, estão atualmente identificados geneticamente 858 doentes, num total de mais de 1000 famílias estudadas.

Lisboa, 24 de setembro de 2018

Até agora, o Estudo Português de FH conseguiu identificar cerca de 4,5% dos 20 mil portugueses estimados que devem ter FH (com base numa prevalência de 1/500), encontrando-se todos estes indivíduos a receber aconselhamento e tratamento de acordo com a sua patologia. De acordo com esta prevalência, Portugal está entre os países, a nível mundial, com mais doentes identificados com FH, mas ainda assim continua a verificar-se uma situação de subdiagnóstico da doença, semelhante aquilo que acontece noutros países.

“As ferramentas de laboratório melhoraram significativamente nos últimos 20 anos e neste momento estamos mais capazes do que nunca de identificar adequadamente esses doentes”, explica Mafalda Bourbon, coordenadora do Estudo Português de FH, acrescentando que “a existência de um rastreio em larga escala seria muito importante para melhorar a identificação e o prognóstico destes doentes”. “Há vários tratamentos farmacológicos que demonstraram ser eficazes na redução do alto risco cardiovascular,

mas é fundamental adequar o tratamento à patologia e para tal a realização do teste genético tem grande importância", conclui.

A FH 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. Apesar de estar presente desde o nascimento, esta doença não apresenta sintomas até aos 30-40 anos, altura em que a doença cardiovascular aparece. Se não forem tratados, homens antes dos 50 anos têm um risco de 50% de ter um ataque de cardíaco e as mulheres antes dos 60 anos um risco de 30%, sendo o diagnóstico molecular a única forma de confirmar a suspeita clínica da doença.

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, através do seu Departamento de Doença de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, estuda esta doença desde 1999, no âmbito do Estudo Português de FH, realizado em colaboração com médicos de todo o País e cofinanciado pela Fundação para a Ciência e Tecnologia e pela Sociedade Portuguesa de Cardiologia. Através deste trabalho, já foi possível identificar 858 pessoas, entre estas cerca de 30% de crianças, que estão agora a receber tratamento adequado para não desenvolverem doença cardiovascular prematura.

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



SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE

